

PAUTAS DE LOS CUIDADOS DE LA SALUD DE LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

Revisión de 1999

William I. Cohen, Editor Down Syndrome Medical Interest Group¹
(copia de la Fundación de Síndrome de Down de Cantabria, España).

Introducción

Las personas con síndrome de Down necesitan someterse a las mismas exploraciones y normas de atención sanitaria que cualquier otra persona. Por ejemplo, los niños con síndrome de Down necesitan las habituales vacunaciones y los cuidados infantiles recomendados por las autoridades sanitarias². Las prácticas de vacunación evolucionan continuamente, por lo que hay que asegurarse de que se usan los protocolos más actualizados³. Del mismo modo, a los adultos con síndrome de Down hay que explorar su salud de acuerdo con las prácticas habituales. Sin embargo, los niños con síndrome de Down tienen mayor riesgo de presentar ciertas anomalías congénitas, y tanto los niños como los adultos pueden desarrollar ciertos problemas médicos que se dan con mayor frecuencia en las personas con síndrome de Down. Más adelante vamos a describir un programa o catálogo de las pruebas y evaluaciones complementarias que se recomiendan para los niños y adultos con síndrome de Down. Pero al seguir estas recomendaciones se deberán tener en cuenta la experiencia local y los patrones de referencia. Están basadas en nuestro nivel actual de conocimientos y habrán de irse actualizando conforme dispongamos de nueva información. Dentro de una visión moderna sobre la atención sanitaria se incluyen las provisiones en el campo de la educación y del desarrollo, por lo que hemos incorporado la información y las recomendaciones específicas para cubrir estas necesidades de las personas con síndrome de Down.

Estas recomendaciones constituyen un conjunto ponderado de las aportaciones de muchos expertos clínicos implicados en la atención de las personas con síndrome de Down. Reflejan la normativa y las prácticas actuales de atención sanitaria en los Estados Unidos. Han sido diseñadas para una audiencia amplia: profesionales sanitarios que proporcionan atención primaria como pediatras, médicos de familia, internistas y genetistas, así como especialistas, personal de enfermería y otros profesionales sanitarios afines, como terapeutas físicos y ocupacionales, logopedas y audiólogos. Además de dirigirse a los educadores y a quienes imparten la estimulación precoz, estas pautas están diseñadas para que los padres y demás cuidadores las usen en conjunción con los profesionales que participan en la atención de la persona con síndrome de Down.

Algunas recomendaciones están claramente respaldadas por el actual conocimiento científico. Es el caso de las ofrecidas para detectar la presencia de anomalías cardíacas congénitas, que aparecen en alrededor del 50% de los recién nacidos con síndrome de

Down. En otros casos las recomendaciones no representan más que nuestras fundadas conjeturas. Al comprobar que en los niños con síndrome de Down hay un aumento de disfunción tiroidea, recomendamos que se sigan realizando pruebas tiroideas cada año por si aparece hipotiroidismo. Pero no tenemos certeza sobre cuál debe ser la periodicidad más apropiada de este análisis, ni sobre su naturaleza: con qué frecuencia y cuál es el análisis más adecuado. Tanto esta cuestión como otras más se irán aclarando cuando se termine el desarrollo previsto de una base de datos clínicos a gran escala. En consecuencia, los miembros del DSMIG van a abordar un estudio prospectivo sobre la exploración de la función tiroidea, para poder responder mejor a esta cuestión.

Asegúrese de utilizar las curvas de crecimiento específicas para el síndrome de Down, además de las habituales, para comprobar la talla y peso (desde el nacimiento hasta los 18 años) y la circunferencia de la cabeza (desde el nacimiento hasta los 36 meses)⁴. Si un niño se encuentra por debajo del tercer percentil, o sus valores se encuentran fuera de los percentiles previstos, considere la posibilidad de que haya una cardiopatía congénita, o trastornos endocrinológicos (tiroideos o hipofisarios), o factores nutritivos. Puesto que los niños con síndrome de Down tienden a desarrollar sobrepeso, use siempre las relaciones "peso-talla" sobre las curvas de crecimiento de los niños con desarrollo normal; eso le dará un cuadro más realista de lo apropiado que sea el peso del niño.

Nota. Inmediatamente después de las recomendaciones en función de la edad, presentamos unas explicaciones sobre las recomendaciones médicas específicas, damos información descriptiva sobre otras áreas de interés para aquellas personas que estén interesadas en las necesidades de las personas con síndrome de Down, y presentamos una lista bibliográfica actualizada.

Una nota aclaratoria

Estas "Pautas de Atención Sanitaria" son la continuación de la serie iniciada en 1981 por la Dra. Mary Coleman, y publicada en Down Syndrome Papers and Abstracts for Professionals (DSPAP), predecesor del Down Syndrome Quarterly. La versión de 1992 fue preparada por los miembros de Ohio/Western PA Down Syndrome Network y publicada en DSPAP (1992, 15(3), 1-9), y estuvo basada en la versión de 1989 preparada por la Dra. Nancy Roizen, de la Universidad de Chicago. La versión de 1996 (Revista Síndrome de Down, 1996;13:104-114) fue la primera elaborada por el Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG).

En julio de 1994, el Comité de Genética de la Academia Americana de Pediatría publicó las "Pautas sanitarias para niños con síndrome de Down"⁵. Los miembros del DSMIG han tenido la fortuna de trabajar junto con este Comité durante la reciente revisión de sus "Pautas de Salud", con objeto de coordinar estos esfuerzos y de eliminar diferencias e incongruencias. Por tanto, la presente revisión refleja el protocolo compartido de exploración y análisis, que el Comité publicará a su vez en la revista Pediatrics a comienzos del año 2000. El editor desea expresar su agradecimiento a las Dras. Marilyn Bull y Nancy

Roizen por su trabajo de enlace con el Comité, y al Dr. Franklin Desposito, presidente del Comité, y al Dr. Tracy Trotter y otros miembros de ese Comité por su apoyo sustancial en este esfuerzo compartido. La preparación de esta revisión ha sido un esfuerzo realizado en cooperación. El editor se siente muy afortunado por haber dispuesto de la pericia de varios otros miembros del DSMIG6.

Esta es una de las muchas recopilaciones similares que existen. En la Bibliografía, Sección C, aparece un listado de otros protocolos.

Una nota sobre listados

Hemos preparado estas "Pautas de los cuidados de salud" con el objetivo de profundizar y ampliar en el tema de la promoción de la salud de las personas con síndrome de Down. Confiamos en que esto sirva de referencia para las familias, los educadores, las instituciones, y, por supuesto, los que proporcionan la atención sanitaria. No obstante, somos conscientes de lo fácil y simple que resulta el utilizar un resumen de estas pautas en el formato gráfico de una página. Puede colocarse este resumen al comienzo de la carpeta con el historial médico de la familia, o igualmente, al comienzo de la historia clínica para una consulta rápida. Varios miembros del DSMIG han elaborado este tipo de impresos. En 1989, el Dr. Allen Crocker preparó un "reloj sanitario" para personas con síndrome de Down, que fue reimpresso en el capítulo del Dr. W. Carl Cooley en *Medical and Surgical Care for Children with Down Syndrome* (D.C. Van Dyke et al., Eds). La versión actual de "Healthwatch for the Person with Down Syndrome" está disponible en el World Wide Web: HYPERLINK "http://www.members.carol.net/~ndsc/hw_table.html" www.members.carol.net/~ndsc/hw_table.html Hemos incorporado a este documento un listado adaptado del documento del Dr. David Smith que se usa en la Clínica Síndrome de Down de Wisconsin en Milwaukee. (Véase Apéndice I). El Dr. Brian Chicoine ha preparado abundante material para proporcionar atención sanitaria a los adultos con síndrome de Down, con cuestionarios sobre el historial médico, revisión de listados por sistemas, listado de exploraciones y análisis, etc. Pueden obtenerse en el Adult Down Syndrome Clinic, Lutheran General Hospital, Park Ridge, IL. (tel. 847-795-2303).

Lo que es nuevo en 1999

Añadir exploraciones de tiroides a los 6 meses de edad

Evaluar la audición en el momento del nacimiento y cada 6 meses en adelante hasta los 3 años.

Evaluar la visión a los 6 meses de edad y después cada año.

Explorar la enfermedad celíaca entre los 2 y 3 años.

Explorar radiográficamente la inestabilidad atlantoaxoidea una vez entre los 3 y 5 años, y después si lo necesita para Special Olympics.

LAS PAUTAS DE LOS CUIDADOS SANITARIOS

Período neonatal (desde el nacimiento al primer mes)

Historia: Revisar las preocupaciones de los padres. ¿Hubo diagnóstico prenatal de síndrome de Down? Si hay vómitos o no hay defecación, explorar si hay bloqueo del tracto gastrointestinal (atresia duodenal o enfermedad de Hirschsprung). Revisar la historia de la lactancia para asegurar una adecuada ingesta calórica. ¿Existen problemas de audición o de visión? Enterarse acerca del apoyo a la familia.

Exploración: Prestar especial atención a la exploración cardíaca, cataratas (referir inmediatamente a un oftalmólogo si no se ve el reflejo al rojo), otitis media, valoración subjetiva de la audición, y fontanelas (una fontanela posterior muy abierta puede indicar hipotiroidismo). Examinar plétora, trombocitopenia.

Laboratorio y consultas: cariotipo cromosómico; consejo genético; hematocrito o hemograma completo para investigar plétora (policitemia) o trombocitopenia (posibles trastornos mieloproliferativos); pruebas de función tiroidea según los resultados del análisis metabólico obligatorio; exploración por parte de un cardiólogo pediatra, incluida la ecocardiografía (incluso en ausencia de soplos); insistir en la necesidad de realizar la profilaxis de la endocarditis bacteriana subaguda (EBS) en niños susceptibles con cardiopatía; enviar a hacer potenciales auditivos del tronco cerebral (ABR) o estudios de emisión otoacústica (OAE) al nacimiento o dentro de los primeros tres meses, para evaluar la audición sensorial congénita. Hacer evaluación pediátrica oftalmológica a los 6 meses, o inmediatamente si existe alguna indicación de estrabismo, nistagmo o visión pobre. Si se aprecian problemas de alimentación, consúltese con un especialista en problemas de alimentación (terapeuta ocupacional, enfermera).

Desarrollo: Explicar el valor de la Intervención Temprana e introducir a la familia en un programa local. En esta fase los padres preguntan con frecuencia sobre las previsible capacidades de su hijo: "¿Puede decirnos qué grado tiene?". Ésta es una buena oportunidad para explicar cómo el desarrollo del niño se va desplegando poco a poco, la importancia de seguir un programa de desarrollo, y nuestra esperanza de poder responder mejor a esa pregunta cuando el niño alcance los dos años.

Recomendaciones: Si se considera oportuno, poner en contacto con grupos locales de padres de niños con síndrome de Down.

Infancia (1 a 12 meses)

Historia: Atender las preocupaciones de los padres. Preguntar sobre las infecciones respiratorias (especialmente otitis media); en caso de estreñimiento, utilícese un tratamiento agresivo a base de dieta, y considérese la posibilidad de enfermedad de Hirschsprung si el niño no responde a los cambios de dieta y a los agentes reblandecedores de las heces.

Recordar a los padres que tengan en cuenta los problemas de audición y visión.

Exploración: Examen general neurológico, neuromotor y musculoesquelético. Se deben visualizar los tímpanos o pedir consulta con un otorrinolaringólogo (ORL), especialmente si se sospecha la existencia de otitis media.

Laboratorio y consultas: Evaluación por parte de un cardiólogo infantil, incluido el ecocardiograma si no se hizo en el período de recién nacido. Se debe recordar que a esta edad puede progresar una hipertensión pulmonar en pacientes con síndrome de Down que tengan comunicaciones interventriculares o auriculoventriculares, aunque no muestren signos de insuficiencia cardíaca, o sean ligeros. Explorar potenciales evocados auditivos si no se hizo anteriormente o si existieron dudas sobre los realizados previamente. Valoración oftalmológica a los 6 meses (o antes si hay nistagmo, estrabismo o signos de mala visión); pruebas de función tiroidea (TSH y T4) a los 6 y 12 meses de edad. Consultar con un ORL si hay otitis media de repetición.

Desarrollo: Explicar la intervención temprana e introducirlos en un programa si no se hizo anteriormente. Esto exige por lo general una evaluación del estado físico y de la terapia ocupacional, así como del desarrollo.

Recomendaciones: Considerar las posibilidades de solicitar ayudas oficiales de carácter social; mantener el apoyo a la familia; continuar la profilaxis de EBS en niños con cardiopatías.

Niñez (de 1 a 12 años)

Historia: Considerar las preocupaciones de los padres; revisar el nivel actual de funcionamiento; revisar la programación (intervención temprana, preescolar, escolar); problemas de audición; problemas de sueño (los ronquidos o el sueño inquieto pueden indicar apnea obstructiva del sueño); el estreñimiento; revisar las pruebas audiológicas y las de función tiroidea; revisar la atención oftalmológica y dentaria. Vigilar problemas de conducta.

Examen: Pediátrico general y neurológico, incluida la evaluación de signos de compresión de médula espinal: reflejos tendinosos, signo de Babinski. Incluir un breve examen de la vulva en las niñas. Utilizar las curvas de crecimiento de síndrome de Down, así como las de niños con desarrollo normal. Asegurarse de relacionar la altura con el peso en estas últimas.

Laboratorio y consultas: Ecocardiograma si no se hizo anteriormente; pruebas de función tiroidea cada año (TSH y T4); pruebas conductuales de audición cada 6 meses hasta los 3 años, y después cada año. Seguir con las exploraciones regulares de ojos cada año si son normales, o más frecuentemente si están indicadas. Entre los 3 y los 5 años, radiografía lateral de columna cervical en posición neutra, en flexión y en extensión para descartar la inestabilidad atlantoaxoidea: el radiólogo ha de medir la distancia entre la apófisis odontoides y el atlas, así como la anchura del canal raquídeo. La radiografía ha de hacerse

en una institución con experiencia en su toma y lectura. A los dos años hacer una evaluación del desarrollo dentario, y seguirlo cada seis meses. A los 2-3 años, analizar la posibilidad de enfermedad celíaca midiendo niveles de anticuerpos IgA antiendomiso e IgA totales. Administrar la vacuna neumocócica a los 2 años.

Desarrollo: Introducir al niño en un programa apropiado de desarrollo o de educación, y someterlo a una evaluación anual por parte de los órganos competentes. Se recomienda vivamente que sea explorado y evaluado por un logopeda para conseguir el máximo desarrollo del lenguaje y de la comunicación verbal. Si el niño presenta déficit importante en su comunicación, puede ser candidato para someterse a sistemas que aumenten su comunicabilidad.

Recomendaciones: Limpieza de boca dos veces al día. La ingesta calórica total debe ser inferior a la que se recomienda para niños de igual edad y talla. Controlar la dieta equilibrada y rica en fibra. Iniciar tempranamente ejercicios de forma regular y programas recreativos. Mantener la terapia de lenguaje y la física si son necesarias. Mantener la profilaxis de EBS si hay cardiopatías. Vigilar las necesidades que la familia pueda tener en relación con programas de descanso, de apoyo, etc. Insistir en la importancia de que los niños adquieran las habilidades de cuidado de sí mismos (aseo personal, vestirse, manejo de dinero).

Adolescencia (12 a 18 años)

Historia: Revisar el historial médico, preguntando específicamente sobre la posibilidad de obstrucción respiratoria y apnea del sueño; comprobar el funcionamiento sensorial (visión y audición); valorar problemas de conducta; abordar los temas sobre la sexualidad.

Exámenes: Examen físico general y neurológico (con referencia a posible dislocación atlantoaxoidea). Vigilar la obesidad relacionando talla y peso. Examen pélvico sólo si hay actividad sexual. Realizar una cuidadosa exploración cardíaca en los adolescentes, mirando en especial a la posibilidad de enfermedad valvular.

Laboratorio y consultas: Pruebas de función tiroidea (TSH y T4) cada año. Evaluación de la visión y la audición cada año. Repetir la radiología de la columna cervical si se solicita para participar en Special Olympics. Ecocardiograma si hay datos exploratorios de enfermedad valvular. Consultar con un médico experto en medicina del adolescente o con un ginecólogo experimentado en trabajar con individuos con necesidades especiales, con el fin de tratar temas relacionados con la sexualidad y/o para realizar exploraciones pélvicas en la adolescente con actividad sexual. Exámenes dentarios cada dos años.

Desarrollo: Repetir cada año una evaluación psicoeducativa como parte del plan de educación individualizada. Vigilar el funcionamiento independiente. Seguir con la terapia del lenguaje si es preciso. Educación sanitaria y sexual, incluido el asesoramiento relacionado con la prevención del abuso. Educación sobre el uso de tabaco, drogas y

alcohol.

Recomendaciones: Iniciar la planificación de una transición funcional (a los 16 años). Seguir con la profilaxis de endocarditis en pacientes con cardiopatía. Continuar con las recomendaciones sobre alimentación y ejercicio. Actualizar los temas legales y de custodia. Fomentar los programas sociales y recreativos con los amigos. Considerar los temas relacionados con la mayoría de edad (participación en el voto y otros temas legales). Comentar sobre los planes relacionados con el modo de vivir a largo plazo (vida en familia u otros sistemas, según posibilidades). Insistir en la importancia de adquirir y utilizar las habilidades para el cuidado de sí mismo (aseo, vestido, uso del dinero).

Adultos (de 18 años en adelante)

Historia: Revisar el historial médico. Preguntar sobre síntomas de apnea del sueño. Mirar si hay pérdida de independencia en los hábitos de vida diaria, o cambios de conducta, o problemas de salud mental. Valorar síntomas de una posible demencia: (declive funcional, pérdida de memoria, ataxia, convulsiones, incontinencia de orina o de heces).

Examen: Examen físico general y neurológico (teniendo en cuenta los síntomas de dislocación atlantoaxoidea). Vigilar la obesidad relacionando peso y talla. Exploración cardíaca: auscultar posibles signos de prolapso mitral y regurgitación aórtica: si hay sospecha, confirmar con ecocardiograma. Las mujeres con actividad sexual habrán de hacerse tinciones Pap cada 1 a 3 años a partir del primer coito. En las que no tengan actividad sexual, examen bimanual. Si no es posible hacerlo, habrá de recurrirse al examen ecográfico pélvico cada 2-3 años. Puede ser necesario recurrir a un médico especialista en medicina de adolescentes o un ginecólogo familiarizado con las personas con necesidades especiales. Examen anual de mamas.

Laboratorio y consultas: Análisis anual de función tiroidea (TSH y T4). Exploración oftalmológica cada dos años (mirando especialmente el keratoconus y las cataratas). Continuar con la exploración auditiva cada dos años. Repetir la radiología de columna cervical si se participa en Special Olympics. En relación con la mamografía hay dos sugerencias distintas. El Dr. Heaton recomienda hacerla anualmente a partir de los 50 años, o a partir de los 40 si es pariente de primer grado de mujer con cáncer de mama. El Dr. Chicoine sugiere una mamografía cada dos años a partir de los 40, y anualmente a partir de los 50. Continuar con la visita al dentista, dos veces al año. Si se aprecian cambios emocionales o de conducta, consultar con especialistas en salud mental.

Desarrollo: Continuar con terapia del lenguaje según lo indicado. En personas con escasa capacidad expresiva, consúltese la posibilidad de utilizar otros métodos que amplíen la comunicación. Comentar sobre planes que amplíen los programas y las oportunidades laborales a los 21 años, o cuando se termine el período escolar. Téngase en cuenta que el envejecimiento acelerado puede afectar las capacidades funcionales de los adultos con síndrome de Down en mayor grado que la enfermedad de Alzheimer.

Recomendaciones: Hablar sobre sistemas de vivienda diferente de la familiar, de acuerdo con las posibilidades existentes. Profilaxis de la endocarditis en las personas con cardiopatía congénita. Seguir las recomendaciones de alimentación y ejercicio ya indicadas. Actualizar los planes de pensiones y custodia. Fomentar los programas sociales y recreativos con los amigos. Cumplir y atender las obligaciones propias de la mayoría de edad (derecho a voto, etc.). Insistir en la importancia de mantener la capacidad de cuidarse de uno mismo (aseo, vestido, manejo de dinero). Amparar en situaciones de tristeza por las que una persona con síndrome de Down pueda pasar con motivo de la pérdida de un ser querido (por muerte, o porque un hermano se casa y cambia de hogar, o se va a estudiar a otro lugar, etc.).

EXPLICACIONES DE LAS RECOMENDACIONES PRESCRITAS E INFORMACION IMPORTANTE PARA UNA BUENA ATENCION SANITARIA

Corazón

La cardiopatía congénita aparece en el 30-60% de los recién nacidos con síndrome de Down. Los más frecuentes son los defectos de formación del septo interventricular y del aurículoventricular. Puede haber un defecto cardíaco grave en ausencia de soplos porque los niños con síndrome de Down tienden a desarrollar en mayor grado un incremento prematuro de resistencia vascular pulmonar, lo que reduce el shunt intracardíaco de izquierda a derecha, minimiza el soplo cardíaco, e impide la aparición de síntomas de insuficiencia cardíaca y de problemas respiratorios. Los niños con síndrome de Down que tienen un defecto cardíaco importante y que parecen progresar bien clínicamente o incluso mejorar, especialmente durante los primeros 8 meses de vida, pueden estar desarrollando serios cambios en los vasos pulmonares. Para evitar graves complicaciones puede ser necesaria la cirugía a su debido tiempo, frecuentemente durante los primeros 6 meses de vida. ***En consecuencia, todos los niños han de ser examinados por un cardiólogo infantil, a poder ser antes de los tres primeros meses de vida, incluyendo el análisis ecocardiográfico.*** En algunos centros de atención terciaria, es satisfactorio el ecocardiograma solo, que será evaluado por el cardiólogo infantil. Pero si esto no es posible, será obligado que un pediatra cardiólogo practique una exploración completa. Para un niño mayor al que nunca se le haya evaluado su función cardíaca y no tenga signos de insuficiencia cardíaca, se recomienda practicar un ecocardiograma. Los adolescentes y jóvenes adultos a los que no se les reconozca una enfermedad cardíaca pueden desarrollar disfunción valvular, por lo que se recomienda explorarles clínicamente a los 18 años, especialmente antes de practicarles intervenciones dentarias o quirúrgicas. (V. Bibliografía, Sección G, Geggel et al.). La incidencia de prolapso de la válvula mitral es del 58%, y la de regurgitación aórtica de casi el 10%. La detección de un soplo ha de ir seguida de ecocardiograma. Los individuos susceptibles deberán recibir profilaxis de endocarditis.

Cuidados dentarios

Los rasgos orofaciales de las personas con síndrome de Down contribuyen a que existan diversos problemas potenciales relacionados con los cuidados dentarios. Por ejemplo, la erupción de los dientes está por lo general retrasada y aparece con frecuencia de modo inusual. Pueden faltar algunos dientes, tanto de leche como definitivos. Algunos son pequeños, o de formas raras, y puede haber una grave confluencia de dientes debido a la pequeñez de la cavidad oral. Puede ser necesario el tratamiento de ortodoncia. El respirar por la boca, como consecuencia de la pequeñez de las fosas nasales, contribuye a que aparezcan fisuras en la lengua y labios. Puede adelantarse la enfermedad periodontal a la adolescencia. La limpieza rutinaria y las visitas al dentista cada seis meses contribuyen decisivamente a prevenir la pérdida de dientes.

ORL/Audiología

La pérdida auditiva en las personas con síndrome de Down es un área importante de preocupación. Los recién nacidos y los niños pueden tener una pérdida sensorineural, una pérdida de conducción (por infecciones del oído medio), o ambas a la vez. A todos los niños con síndrome de Down se les debe explorar la audición de modo objetivo dentro de los primeros tres meses de vida, si es posible. El método más común y extendido es la medición de las respuestas auditivas en el tronco cerebral, lo que se conoce como respuesta evocada auditiva del tronco cerebral (potenciales evocados). Existen dos métodos exploratorios, uno en la cuna del recién nacido, y otro la prueba de emisión evocada otoacústica. La típica respuesta conductual audiológica requiere una edad de desarrollo de unos 7-8 meses. Por eso todos los niños con síndrome de Down necesitan un método objetivo de medida cuando se les explora dentro de los primeros 12 meses. Después puede ser ya apropiada la audiológica de carácter conductual. La mayoría de los niños con síndrome de Down tienen conductos auditivos muy pequeños, lo que dificulta su examen adecuado con los instrumentos ordinarios de una consulta pediátrica general. Por eso puede ser necesario solicitar la consulta de un especialista ORL para que visualice el tímpano mediante microscopio otoscópico. El especialista ORL debe valorar a todos los niños que tengan pruebas de audición o timpanograma anormales, con el fin de tratar agresivamente las causas de pérdida auditiva susceptibles de tratamiento (mediante antibióticos, o tubos de timpanostomía si están indicados). Se puede acumular líquido en fases tan tempranas como el período neonatal, y los cuidados otológicos agresivos pueden minimizar las consecuencias que tiene una mala audición sobre el desarrollo del lenguaje.

Las personas con síndrome de Down pueden empezar a desarrollar pérdidas de audición durante su segunda década. Si no se las detecta, pueden originar síntomas de conducta que podrían ser mal interpretados como trastorno psiquiátrico.

ORL

La hipoplasia facial media, tan característica de las personas con síndrome de Down, hace

que aumente la dificultad propia de unas vías respiratorias estrechas. La estrechez de las ventanas de la nariz es causa de que la respiración del bebé resulte ruidosa y la estrecha apertura de los senos paranasales predispone a que los niños tengan frecuentes sinusitis/nasofaringitis. Estas infecciones que se manifiestan en forma de moco purulento tienen que tratarse de manera agresiva. La estrechez de la tráquea puede originar un croup recurrente. Además, los bebés con síndrome de Down tienen mayor probabilidad de presentar traqueomalacia (colapso parcial de la tráquea).

Se considera que la enfermedad obstructiva de las vías respiratorias es un problema importante de los niños y adultos con síndrome de Down. Son síntomas el ronquido, las posiciones extrañas durante el sueño (sentado, o dobladas las caderas con la cabeza sobre las rodillas), la facilidad para la fatiga durante el día, la reaparición de la siesta en niños mayores, o modificaciones en la conducta. Las personas que presenten estos síntomas deberán ser exploradas de forma completa mediante una historia detallada (buscando de manera específica los datos sobre apnea del sueño), exploración física de las amígdalas, y consulta rápida al médico ORL para una evaluación más completa (p. ej., valoración del tamaño de adenoides). En un cierto número de niños, la hipotonía y el colapso de las vías respiratorias superiores provocan síntomas similares obstructivos sin que sean debidos a la presencia de tejido linfoide. Puede ser necesaria una intervención quirúrgica para evitar la hipoxemia y desarrollo posible de *cor pulmonale* (insuficiencia cardíaca derecha). Si los problemas no tienen corrección quirúrgica, puede estar indicada la oxigenoterapia con presión.

Un estudio reciente de Israel indica que los niños con síndrome de Down presentan una fragmentación importante del sueño, con despertares frecuentes, que no guardan relación con el síndrome de apnea obstructiva del sueño. (Véase Bibliografía, Sección K, Levanon et al.).

En dos estudios se indica la importancia de mantener a los niños con síndrome de Down en el hospital durante la noche siguiente a la tonsilectomía y adenoidectomía, porque hay una mayor incidencia de infecciones respiratorias. (Véase Bibliografía, Sección K, Bower et al., y Goldstein et al.).

Endocrinología

La incidencia de enfermedad tiroidea está claramente aumentada en las personas con síndrome de Down a cualquier edad. Tanto para el crecimiento como para el funcionamiento cognitivo se necesitan niveles normales de hormona tiroidea. Los signos de hipotiroidismo pueden ser débiles en las personas con síndrome de Down e incluso ser atribuidos al propio síndrome. Por tanto, se recomienda la evaluación anual de los niveles de TSH y T4. Puesto que son frecuentes las situaciones de autoinmunidad en las personas con síndrome de Down, en la exploración de un hipotiroidismo sospechoso en un niño en edad escolar habrá que incorporar también los anticuerpos antitiroideos para detectar una tiroiditis. Algunos niños presentan una condición que se conoce como hipertirotropinemia idiopática, con una TSH en el límite de la anormalidad y T4 normal. Esto puede ser reflejo de un defecto de la neuroregulación de la TSH, la cual, cuando se estudia en muestras de

24 horas, oscila entre valores normales y muy altos. Por ello, algunos centros recomiendan repetir la TSH y T4 cada 6 meses, omitiendo el tratamiento a menos que la T4 esté baja. También aparece hipertiroidismo de tipo inmunitario en niños y adultos con síndrome de Down. Los niveles de TSH de alta sensibilidad pueden estar muy bajos en estos casos. Además se ve pérdida de peso, síntomas gastrointestinales e intolerancia al calor.

También se aprecia más frecuentemente la diabetes mellitus, reconocida como una enfermedad autoinmune, en las personas con síndrome de Down, con una prevalencia que oscila del 1,4 al 10,6%. (Bibliografía, Sección M, Anwar et al.).

Ha habido cierta discusión sobre la utilización de hormona del crecimiento humana en niños con síndrome de Down como respuesta a un informe que sugería que estos niños presentan una alteración en la secreción de hormona de crecimiento. Este tema ha sido abordado por miembros del *DSMIG* y publicado en *Revista Síndrome de Down* (vol. 13, Número 3, Septiembre 1996, pág. 109), en donde se afirmaba: "De acuerdo con los datos actuales y hasta que concluyan los estudios científicos recomendados, el *DSMIG* no respalda el uso incontrolado de tratamientos hormonales a los niños con síndrome de Down, incluido el de la hormona del crecimiento". En un estudio reciente de Suecia y Australia se muestra que el tratamiento con hormona del crecimiento "provoca un aumento normal de la talla pero no afecta la circunferencia de la cabeza ni el desarrollo mental o motor grueso". (Véase Bibliografía, Sección M, Anneren et al.).

Lactancia/Nutrición

Los bebés con síndrome de Down pueden experimentar inicialmente cierta dificultad para coordinar la succión y la deglución. Pueden necesitar la ayuda de un especialista en alimentación (enfermera, terapeuta ocupacional, logopeda) o en lactancia si la madre está dando el pecho. Más adelante, los niños pueden tener problemas conforme la dureza o textura de los alimentos se aumenta. Si la alimentación provoca fuerte trastorno en la actividad familiar o termina por requerir el apoyo de dos profesionales, significa que lo que se necesita es recurrir a un equipo multidisciplinario de alimentación. (Véase Bibliografía, Sección N, Medlen). Recuérdese que hay hasta un 10% de diferencia en las cifras de metabolismo basal de las personas con síndrome de Down.

Seguir el % de Peso Corporal Ideal (PCI), calculado de la siguiente manera: marque la talla del niño sobre la gráfica de desarrollo para niños normales, y determine la edad para la cual esta talla está en el percentil 50. Determine el peso en el percentil 50 de esta talla. Divida el peso real del niño por esta cifra de peso que ha hallado en la gráfica y multiplíquelo por 100. El objetivo es mantenerse en el 90-100% del PCI. Marque la gráfica de manera secuencial.

Hematología

La leucemia es más frecuente en los niños con síndrome de Down que en la población general; sin embargo es rara. La mayoría de los casos de leucemia en niños de menos de 3

años es leucemia no-linfocítica (generalmente, leucemia mielógena aguda). Los niños con síndrome de Down responden generalmente de manera muy favorable al tratamiento ordinario, remitiendo fácilmente. En el período de recién nacido hay una incidencia del 10% de trastornos mieloproliferativos (reacción leucemoide) que en ocasiones terminan desarrollando una leucemia megacarioblástica aguda. Se ha observado con frecuencia policitemia, también en el recién nacido; en alguna serie la cifra ha llegado a ser del 64% de los niños estudiados.

Enfermedades infecciosas. Inmunología

A las personas con síndrome de Down que presentan de manera recurrente serias infecciones respiratorias y sistémicas se les evalúa con frecuencia su función inmunológica. Habrá de considerarse en estas personas la medición de las diversas subclases de IgG. El nivel de IgG total puede no mostrar anomalía alguna, aunque haya disminución en el de las subclases 2 y 4 y aumento en el de las 1 y 3. Existe una importante correlación entre el descenso de los niveles de la subclase 4 y las infecciones bacterianas. No se conoce el mecanismo pero, entre las posibilidades que se barajan, está la de que esta subclase desempeñe un papel en la defensa pulmonar del individuo, o que posiblemente haya una deficiencia de selenio. En las personas con síndrome de Down que tengan serias infecciones bacterianas recurrentes y se demuestre disminución del nivel de la subclase 4 de IgG, habrá de considerarse la terapéutica sustitutiva con inmunoglobulina intravenosa.

Los déficits de inmunidad celular descritos en las personas con síndrome de Down tienen su máxima expresión clínica en la gingivitis y en la enfermedad periodontal.

Los niños con enfermedad crónica cardíaca y respiratoria han de recibir vacunas contra el neumococo, virus respiratorio sincitial e influenza.

Ojo. Visión

Las cataratas congénitas son un grave problema para los bebés con síndrome de Down induciendo pérdida de visión si no se detectan y tratan. La ausencia de reflejo al rojo es suficiente como para consultar de inmediato con el oftalmólogo pediatra, al igual que el estrabismo y el nistagmo. Las exploraciones de rutina han de empezar a los 6-12 meses, y continuar realizándolas cada año. Son frecuentes los errores de refracción y podrán ser detectados a lo largo de estas exploraciones, así como otros problemas graves, aunque raros, como el keratocono. La estenosis de los conductos lacrimales originará lagrimeo en los niños. Se dan con frecuencia la blefaritis y conjuntivitis. El keratocono aparece más frecuentemente en los adolescentes con síndrome de Down que en el resto de la población.

Trastornos ortopédicos e inestabilidad atlantoaxial

La laxitud ligamentosa es responsable de diversos problemas ortopédicos que tienen las personas con síndrome de Down. Curiosamente, no suele haber dislocación congénita de la cadera, aunque la dislocación se aprecia más en el niño mayor y en el adolescente. La dislocación crónica de la rótula puede ocasionar problemas en la marcha en la adolescencia.

La inestabilidad atlantoaxial (IAA) es el término que se usa para describir el aumento de movilidad o desplazamiento de la columna cervical al nivel de la primera y segunda vértebras. Se aprecia en el 14% de las personas con síndrome de Down, aproximadamente, pero la mayoría son asintomáticas; aproximadamente el 10% de este último grupo (o sea el 1% de las personas con síndrome de Down) presenta síntomas que se deben a la compresión de la médula espinal ocasionada por la excesiva movilidad de las dos vértebras que forman la articulación atlantoaxoidea. Son síntomas de esta compresión medular el dolor del cuello, la posición extraña de la cabeza y cuello (tortícolis), modificaciones de la marcha, pérdida de fuerza en la mitad superior del cuerpo, reflejos neurológicos anormales, alteraciones en la micción o defecación.

Resulta controvertido el rastreo sistemático radiológico de la IAA en las personas con síndrome de Down. En una revisión reciente, el Comité de Medicina Deportiva de la Academia Americana de Pediatría concluyó que el rastreo radiológico tenía "un valor potencial pero no probado" para detectar las personas que corrían riesgo al sufrir lesiones deportivas. Se recomendaba que se siguiera un estudio clínico estricto y que se prosiguiera en el estudio de este tema. Sin embargo, siguen requiriéndose las exploraciones radiológicas para participar en Special Olympics y en programas comunitarios de montar a caballo, de gimnasia, etc.

En el momento actual, el *DSMIG* recomienda analizar a las personas con radiografías laterales de la columna cervical en posiciones neutra, de flexión y de extensión entre los 3 y 5 años. Debe medirse el espacio entre el segmento posterior del arco anterior de C1 y el segmento anterior de la apófisis odontoides de C2. Las distancias inferiores a 5 mm son normales; 5 a 7 mm indica inestabilidad, y más de 7 mm significa franca anomalía. Debe medirse también la anchura del canal cervical. La interpretación de estos estudios ha de correr a cargo de un radiólogo con experiencia en esta área. Las personas a las que no se les haya practicado esta exploración pueden necesitarla antes de practicárseles una intervención quirúrgica, especialmente si ésta supone manipulación del cuello. Estos niños habrán de ser manejados con precaución por parte del personal de anestesia (maniobras de intubación, etc.). Deberán repetirse los estudios, si se necesitan, para participar en Special Olympics.

A los niños en los que la exploración dé cifras límite o presenten radiografías anormales se les deberá practicar una exploración neurológica completa para descartar la compresión de la médula espinal. Probablemente estén indicados los estudios de neuroimagen (escáner, resonancia magnética). Las modificaciones importantes en el estado neurológico del niño necesitarán ser evaluadas y quizá tratadas (p. ej., fusión vertebral). Para los niños que tengan inestabilidad (5 a 7 mm) pero estén asintomáticos, el tratamiento será conservador, restringiéndose sólo las actividades que supongan riesgo de lesión de la médula espinal. Será mejor evitar los deportes de contacto (fútbol, rugby, lucha, boxeo) y actividades deportivas como el trampolín, gimnasia y el buceo que exige una importante flexión del cuello. No es necesario restringir todas las actividades.

Ya no recomendamos repetir los rastreos a intervalos fijos, puesto que no se ha podido

confirmar su valor para prevenir las lesiones. Recomendamos fuertemente el examen neurológico cuidadoso de la persona con síndrome de Down, atención inmediata a los síntomas que indiquen problemas de cuello o de médula espinal (véase más arriba), y la vigilancia por parte de los médicos ORL y los anestesiólogos en las intervenciones quirúrgicas que exijan la hiperextensión del cuello.

El editor entiende que el Comité Asesor Médico de Special Olympics está determinado a clarificar este tema polémico de la detección y prevención de las lesiones de la médula espinal. (Para una reciente revisión del tema, véase Bibliografía, sección W, Pueschel 1998, Cohen 1998).

Terapia física, ocupacional

Puesto que los bebés con síndrome de Down pueden presentar dificultades para mamar desde el nacimiento, recuérdese que muchos centros disponen de profesionales que pueden aportar su experiencia en esta área (terapeutas ocupacionales, logopedas, especialistas en nutrición infantil). En algunos centros se recurre a estos especialistas de forma rutinaria mientras que en otros sólo cuando la evaluación de la función motora oral así lo requiere. En general, los servicios de terapia ocupacional están incorporados en la mayoría de los programas de intervención precoz para niños, en los que se trabajan los ejercicios de posturas, alimentación y fortalecimiento motórico.

Trastornos gastrointestinales

Además de las anomalías congénitas, como son la atresia duodenal y el ano imperforado, que se identifican con facilidad, los bebés con síndrome de Down tienen mayor posibilidad de presentar obstrucción parcial del tracto gastrointestinal superior, fístula gastroesofágica, y estenosis pilórica. Es frecuente el estreñimiento crónico, y las condiciones graves que exigen diagnóstico diferencial son el hipotiroidismo y la enfermedad de Hirschsprung. La falta de expulsión de meconio en las primeras 24 horas sugiere la posibilidad de enfermedad de Hirschsprung. El estreñimiento importante refractario al tratamiento dietético exige una ulterior investigación con consulta al gastroenterólogo infantil para que haga nuevos estudios (enema de bario, biopsia rectal).

El reflujo gastroesofágico aparece en los bebés con síndrome de Down con la misma frecuencia que en el resto de la población. Además de escupir y vomitar, algunos niños pueden tener síntomas respiratorios como son la tos, el estridor, el jadeo y la neumonía. El reflujo gastroesofágico puede formar parte del diagnóstico diferencial de estas condiciones, debiéndose dar el apropiado tratamiento.

La enfermedad celíaca aparece en el 7 a 16% de los niños con síndrome de Down, aunque la mayoría de estos estudios provienen de fuentes europeas. Se piensa que las personas con síndrome de Down están predispuestas a tener esta enfermedad debido a la mayor incidencia de trastornos autoinmunes que presentan. La mejor exploración se consigue analizando los anticuerpos antiendomiosio IgA, y si los resultados son positivos, realizando una biopsia de las vellosidades. Los síntomas desaparecen generalmente suprimiendo el

gluten de la dieta.

Desarrollo, incluidos habla y lenguaje

Los programas de intervención temprana (para niños de 0 a 3 años) están diseñados para vigilar y enriquecer de manera completa el desarrollo, concentrándose en la alimentación, el desarrollo motor fino y grueso, el lenguaje y el desarrollo tanto personal como social. Frecuentemente, las personas con síndrome de Down comprenden el lenguaje hablado mejor de lo que ellos son capaces de expresarse verbalmente. Por consiguiente, a los bebés y los niños se les puede enseñar el lenguaje usando un abordaje de comunicación completa, que incorpore tanto el lenguaje por signos como el hablado. Los signos permiten que estos niños se comuniquen más eficazmente en un momento en que sus capacidades para el lenguaje expresivo pueden impedir el desarrollo de un lenguaje inteligible. Deberá considerarse la utilización de estos servicios de logopedia a todo lo largo de la vida, para maximizar la inteligibilidad. Además, algunas personas pueden beneficiarse del uso de sistemas para la mejoría o aumento de la comunicación (con apoyo de ordenadores). Frecuentemente los niños con síndrome de Down siguen desarrollando su lenguaje expresivo verbal conforme llegan a sus años de adolescencia y adultez. Las buenas habilidades visuales de las personas con síndrome de Down han facilitado el desarrollo de programas de lectura que mejoran el desarrollo del habla y del lenguaje (Véase Bibliografía, Sección L, Laws et al.). La Profesora Sue Buckley ha investigado ampliamente esta área. Muchos trabajos se publican en *Down Syndrome Research and Practice*. (Para el lector de habla española, véase Sección L, Troncoso y del Cerro).

Ginecología

Las mujeres con actividad sexual deben someterse a examen citológico (una tinción de Pap) cada 1 a 3 años, a partir del primer coito. Las que no sean sexualmente activas habrán de someterse a un examen bimanual monodigital cada 1 a 3 años, con examen citológico digital. Para las mujeres que tengan un examen bimanual basal pero rehúsen seguir haciendo los exámenes bimanuales de anexos y de útero, o sean incompletos, se recomienda ecografía pélvica transabdominal cada 1 a 3 años. Mamografía anual a mujeres mayores de 50 años y, si tienen un pariente en primer grado con cáncer de mama, empezar a los 40 años (Ver Bibliografía, sección Q).

Temas de neurodesarrollo

La frecuencia de *trastornos epilépticos* en las personas con síndrome de Down es mayor que la de la población general, pero inferior a la de las personas con retraso mental debido a otras etiologías. Los estudios recientes indican una incidencia del 5-10%. Parece haber una relación entre la edad y la prevalencia de crisis en el síndrome de Down, con máximos en la infancia y después en la cuarta o quinta década. Parece haber también un pequeño pico en la adolescencia. El tipo más corriente de crisis que se observa en la infancia es el de *espasmos infantiles*, y por lo general se controlan bien con esteroides y otros antiepilépticos. Por lo

general cursan con buen pronóstico cognitivo, comparado con el de la población general. Las crisis tónico-clónicas se ven más frecuentemente en las personas mayores con síndrome de Down, y en su mayoría responden bien a la medicación específica. Se piensa que esta mayor incidencia de crisis no se debe sólo a las anomalías del desarrollo cerebral sino que puede estar también relacionada con los problemas cardíacos, las infecciones y las irregularidades de uno o más neurotransmisores.

Trastorno de hiperactividad con déficit de atención. Se da en las personas con síndrome de Down en la misma proporción que en la población general de personas con retraso mental. En ambas circunstancias, la frecuencia es mayor que en la población general. En general, los niños con síndrome de Down responden bien a la terapéutica con fármacos estimulantes. No existen datos científicos que indiquen que estos niños respondan peor a la medicación que los niños con otras etiologías de deficiencia mental, los cuales responden muy bien por lo general.

Trastornos autistas. Parecen prevalecer más en los niños y adultos con síndrome de Down. Mientras que la incidencia de autismo en la población general parece ser del 13 por 10.000, los datos actuales sugieren que la prevalencia en el síndrome de Down podría ser del 5 al 10%. (Véase Bibliografía, Sección X, Cohen & Patterson).

Trastornos neuropsiquiátricos, incluida la enfermedad de Alzheimer

Los cambios de comportamiento y el declive en las capacidades intelectuales y funcionales lleva por lo general a los cuidadores de las personas con síndrome de Down a considerar la posibilidad de que se instaure un trastorno psiquiátrico. Una vez excluidas las razones médicas como causantes de este comportamiento, la persona deberá ser examinada y valorada por un médico experto en evaluar a las personas que tienen retraso mental y trastorno psiquiátrico. Existen limitaciones potenciales a la hora de diagnosticar un trastorno psiquiátrico en las personas con síndrome de Down. Los individuos con retraso mental moderado o profundo son por lo general incapaces de describir con precisión sus pensamientos y percepciones. Sin embargo, los que tienen retraso ligero pueden ser capaces de responder fielmente a las preguntas sobre sus sentimientos, percepciones y pensamientos.

Esta sección se centrará en los trastornos de tipo afectivo, trastornos de adaptación, demencia (incluida la enfermedad de Alzheimer), trastornos de ansiedad y conducta compulsiva. El trastorno de hiperactividad y el autismo han sido comentados en la sección precedente.

Los síntomas con que se presentan estos trastornos pueden ser uno o más de los siguientes: negligencia en el cuidado de sí mismos, pérdida de las habilidades de la vida diaria, pérdida de las habilidades verbales, pérdida de las habilidades sociales y laborales, aislamiento, enlentecimiento de la actividad, rasgos paranoides, aumento de las conversaciones consigo mismos, conducta agresiva, auto-abuso, modificaciones en el patrón de sueño, cambios de

peso, olvidos persistentes (Véase Bibliografía, Sección B, Chicoine et al., p. 103).

El principal diagnóstico diferencial que se debe hacer es entre trastorno depresivo y enfermedad de Alzheimer (demencia). La demencia es un síndrome neuropsiquiátrico de pérdida de memoria que impide incorporar la nueva información, y se caracteriza por un declive en la capacidad intelectual que deteriora las funciones sociales y laborales. La enfermedad de Alzheimer es un trastorno neurológico que se expresa como una forma progresiva de demencia, y se acompaña de ciertas modificaciones características en la estructura del cerebro. Termina en una incapacidad total para cuidarse de sí mismo, hasta llegar a la muerte. Es preciso conseguir de los cuidadores de las personas con síndrome de Down una historia clínica muy esmerada, en busca de datos sobre condiciones que sean potencialmente reversibles, como es el caso de la depresión.

Ha existido un gran interés por la asociación de enfermedad de Alzheimer con el síndrome de Down por dos razones principales. En primer lugar, el estudio anatomopatológico de los cerebros de las personas con síndrome de Down revela la presencia de las lesiones características neuropatológicas en forma de placas y acúmulos neurofibrilares. Tales lesiones se aprecian en individuos relativamente jóvenes sin signos ni síntomas de enfermedad de Alzheimer. En segundo lugar, el cromosoma 21 contiene el gen de la proteína precursora de amiloide (APP), y la sustancia amiloide contribuye a que se desarrollen estas lesiones en los cerebros de las personas con enfermedad de Alzheimer. El síndrome de Down va asociado con otros signos de envejecimiento precoz, y consiguientemente, estos factores, en conjunción con el declive funcional de las personas con síndrome de Down, sugerían que éste es un problema muy corriente. Por ejemplo, Zigman et al. advierten con razón que "los criterios neuropatológicos para el diagnóstico de la enfermedad de Alzheimer no se correlacionan bien con la expresión clínica de los síntomas". El grupo de Prasher, que está realizando un estudio longitudinal, indicó que "el declive relacionado con la edad en las habilidades adaptativas no debe ser considerado como enfermedad de Alzheimer". Si los individuos gozan de buena salud física, por lo general no se aprecia declive alguno. Esto ciertamente confirma la experiencia de Chicoine y McGuire. De 443 adultos examinados en su Clínica, 148 mostraron un declive de su función. Y sólo 11 de los 148 cumplieron los criterios de declive progresivo e irreversible y de deterioro como para ser diagnosticados con la demencia tipo Alzheimer; es decir, un 2,5% de un total de 443 pacientes. (Véase Bibliografía, Sección X).

Los signos de depresión en la población general consisten por lo general en un estado de tristeza, irritabilidad, junto con trastornos del apetito, del sueño, de la propia energía, con pérdida de interés por actividades que antes se consideraban alegres. En las personas con síndrome de Down es más posible que la depresión se presente como una pérdida de habilidades y de memoria, importante enlentecimiento de la actividad, conversación consigo mismas de tipo alucinatorio y aislamiento más pronunciado (rasgos psicóticos). Las personas con síndrome de Down suelen desarrollar trastornos depresivos como reacción a las pérdidas: la muerte de un familiar, cambios del compañero de habitación, ausencia de un

cuidador en su vivienda, etc.

En general, la presentación de la mayoría de los trastornos psiquiátricos tiende a ser más complicada, lo que hace más difícil el diagnóstico. Por ejemplo, un trastorno de ansiedad puede manifestarse en forma de conducta autoagresiva o hiperactividad. Los trastornos de adaptación a situaciones estresantes (estresores) pueden mostrar igualmente síntomas más graves o dramáticos, como la autolesión, inversión en el patrón de sueño, y anorexia.

La esquizofrenia y los trastornos psicóticos son muy poco frecuentes en las personas con síndrome de Down, a pesar de que se emplee abundantemente la medicación antipsicótica.

La conversación consigo mismos es frecuente y por lo general adecuada a su nivel de desarrollo, dados los niveles cognitivos que suelen tener estas personas. Aunque las obsesiones son raras, las conductas compulsivas se ven con mucha frecuencia.

La mayoría de estos trastornos tienen tratamiento, a excepción de la enfermedad de Alzheimer. El tratamiento comprende medidas farmacológicas, psicoterapia y terapias de conducta. Es importante resaltar que el tratamiento debe estar dirigido por una persona que sea experta en abordar los trastornos psiquiátricos de individuos con deficiencia mental.

Kishnani y sus colegas en la Universidad de Duke informan que el uso de donepezilo, un inhibidor de la acetilcolinesterasa, mejoró "la comunicación, el lenguaje expresivo, la atención y la estabilidad del humor" en cuatro adultos de 24, 27, 38 y 64 años. Los dos pacientes más ancianos cumplían los criterios diagnósticos de demencia. Este estudio piloto sugiere que este tratamiento puede ser de gran valor en adultos con síndrome de Down en general, así como en los que tienen enfermedad de Alzheimer. El fármaco fue administrado durante 6 meses sin que se apreciaran reacciones adversas importantes. Se está planeando un estudio a larga escala en condiciones doble-ciego y controlado con placebo.

Terapias no convencionales y controvertidas ("alternativas")

A lo largo de los años, se han propuesto diversas formas de terapia, que han sido controvertidas, para tratar a las personas con síndrome de Down. A veces se las denomina "terapias alternativas", queriendo indicar que quedan al margen de la línea principal de la medicina tradicional. Con frecuencia las alegaciones que se emplean para respaldar estos tratamientos son las mismas: que el tratamiento mejorará la función intelectual, alterará el aspecto físico o facial, reducirá las infecciones y, en general, mejorará el bienestar del niño con síndrome de Down.

Una forma de terapia es la constituida por los suplementos de carácter nutritivo que incluyen vitaminas, minerales, aminoácidos, enzimas y hormonas en proporción diversa. Existen varios estudios científicos bien controlados que no han podido demostrar beneficio alguno para las megadosis de vitaminas y minerales. Los suplementos de cinc o de selenio puede que tengan algún efecto sobre la función inmunitaria o la susceptibilidad a las infecciones, pero los estudios hechos hasta ahora no han sido concluyentes. El tratamiento con "sicca cell" (también llamado terapia celular) consiste en la inyección de células fetales

animales liofilizadas, y no ha mostrado eficacia alguna. Tiene además el peligro de inducir reacciones alérgicas, y el riesgo de transmitir infecciones por virus lentos.

A lo largo de 1995 se generó gran interés sobre el uso del piracetam, fármaco considerado como estimulante cerebral o nootropo. Ha sido ensayado en adultos con enfermedad de Alzheimer, sin beneficio alguno. Demostró mejorar las capacidades de lectura en niños disléxicos. El piracetam no está aprobado por la FDA para su uso en Estados Unidos, excepto como fármaco huérfano para el tratamiento de la mioclonía. En el momento de su popularidad inicial no se habían publicado estudios científicos en los que se describiera su utilización en niños con síndrome de Down. El *DSMIG* ha expresado su preocupación sobre su uso en niños pequeños, ante la falta de datos sobre su seguridad. El primer estudio cruzado, en condiciones doble-ciego y controlado con placebo, realizado por Lobaugh y col., fue presentado en la Reunión Anual de las Pediatric Academic Societies (San Francisco, 3 de mayo de 1999). Se estudiaron 30 niños con síndrome de Down. No se apreció mejoría alguna en las pruebas cognitivas y conductuales. Hubo importantes efectos adversos en el sistema nervioso central, lo que llevó a los investigadores a concluir que es poco posible que pudiesen tolerarse dosis mayores de las empleadas (Véase Bibliografía, Sección Y, Lobaugh et al.).

La facilitación de la comunicación es una técnica gracias a la cual la persona conocida como "facilitadora" atiende a una persona a la que proporciona apoyo a su mano o a su brazo, para permitirles la comunicación mediante el uso de algún tipo de teclado o tablero de comunicación. Aunque se ha pretendido demostrar su utilidad en personas con tipos distintos de discapacidades, diversos estudios cuidadosamente diseñados no han podido comprobar que sea un tratamiento válido.

Algunos padres eligen incorporar la atención quiropráctica dentro del espectro de intervenciones para sus hijos con síndrome de Down. El campo de acción de los servicios quiroprácticos ofrecidos a los niños incluye las manipulaciones musculoesqueléticas, las recomendaciones sobre suplementos vitamínicos, y los compuestos pretendidamente útiles para mejorar la función inmunológica. El abanico de condiciones presuntamente susceptibles de mejorar con el tratamiento quiropráctico es amplio e incluye el estreñimiento, el reflujo gastroesofágico y las infecciones de oído. Las personas con síndrome de Down tienen laxitud ligamentosa por lo que tienen mayor riesgo de lesionarse por la manipulación de la columna cervical. Los padres deberán tener mucho cuidado cuando consideren esta forma de tratamiento, especialmente si es promocionado como alternativa a las vacunaciones, a los antibióticos para las infecciones, o a la sustitución hormonal en casos de deficiencia endocrina (hipotiroidismo, por ejemplo).

Los tratamientos que aquí se mencionan no son más que unos pocos de los abordajes que se han ensayado o de los que se ha pretendido que prestaban algún beneficio a los niños con síndrome de Down. Hasta ahora, no existe ninguna terapéutica médica alternativa, científicamente documentada, que haya supuesto una mejoría importante en el desarrollo y la salud de estos niños. Recientemente, los miembros del *DSMIG* han recibido numerosos

informes anecdóticos sobre modificaciones importantes y satisfactorias en una amplia variedad de áreas funcionales (p. ej., tono muscular, sueño, salud en general, etc.) inducidas por la utilización de suplementos nutritivos. Estamos valorando cuidadosamente estos informes para poder formular un plan sensato que aborde estas cuestiones planteadas por los padres de niños y adultos con síndrome de Down sobre el valor de tales suplementos.

La cirugía plástica facial ha sido promovida en varios países, especialmente Israel, como medio de modificar algunos de los rasgos físicos del síndrome de Down. Es un tema particularmente controvertido cuando se realiza en niños pequeños, ya que los rasgos faciales sufren cambios naturales en la adolescencia. Se pretende que con ello los niños sean mejor aceptados por la sociedad. Éste no es un tratamiento que esté médicamente indicado, y la mayoría de los seguros no pagarán al cirujano u hospital. Se ha promovido también la cirugía de reducción de la lengua para mejorar la apariencia estética. Frecuentemente, la recomendación se basa en el pretexto de mejorar la inteligibilidad. Varios estudios han demostrado que este tipo de cirugía no ejerce efecto alguno sobre las habilidades de lenguaje y comunicación, ni sobre la articulación de los sonidos.

CUIDADO MEDICO PREVENTIVO • PAGE PAGE 4

CUIDADO MEDICO PREVENTIVO • PAGE PAGE 1

*Cuidado médico preventivo recomendado para personas con síndrome de
Down*

*Cuidado médico preventivo recomendado para personas con síndrome de
Down*