

Actividades preventivas en el síndrome de Down

FJ. Soriano Faura^a, Grupo PrevInfad / PAPPS Infancia y Adolescencia^b

^aPediatra, CS Virgen de la Fuensanta, Valencia.

Rev Pediatr Aten Primaria. 2006;8:641-57

Francisco Javier Soriano Faura, jasoja@ono.com

Resumen

La personas con síndrome de Down (SD) presentan ciertos riesgos y problemas de salud con mayor frecuencia, por lo que es necesario otro tipo de actuaciones que deben añadirse a las recomendaciones del Programa de Actividades Preventivas y de Promoción de la Salud y al Programa de Supervisión de la Salud en la Infancia de la AEPap y que permitan el pleno desarrollo y el aprovechamiento de las capacidades de cada persona con SD.

La aplicación de estas recomendaciones ha logrado que la calidad y la esperanza de vida de estos individuos haya mejorado notablemente en los países donde, de forma rutinaria, se aplica este tipo de programas.

No existen evaluaciones en nuestro país sobre el grado de cumplimiento de las recomendaciones realizadas por estas instituciones, pero numerosos estudios han observado que en más de la mitad de los pacientes no se han realizado exploraciones tiroideas en los últimos tres años, a pesar de las insistentes recomendaciones llevadas a cabo por las instituciones sanitarias de este y otros países de Europa.

En este contexto, y con este propósito, el grupo PrevInfad de la AEPap recoge las iniciativas de instituciones dedicadas a las personas con SD con el objetivo de integrar estas actividades en los programas de salud de Atención Primaria, buscar la generalización de la atención a niños con SD en los centros de salud y participar en la actualización y la búsqueda de la mayor evidencia disponible en cada momento sobre las intervenciones específicas para la protección de la salud de estas personas.

Palabras clave: Atención Primaria, Cribado, Infancia, Prevención, Síndrome de Down.

Abstract

People affected by Down's syndrome (DS) present certain risks and health problems more frequently. That's why there are needed another kind of activities to be added to the Programme of Preventive Activities and Health Promotion and to the Programme of Children Health Supervision of AEPap. They should make possible the full development of each DS person's capacities. The implementation of these recommendations has substantially

^b Grupo PrevInfad de la AEPap: Francisco Javier Soriano Faura (Valencia), Juan José Delgado Domínguez (La Coruña), José Galbe Sánchez-Ventura (Zaragoza), Juan Pericas Bosch (Barcelona), Manuel Merino Moína (Madrid), Francisco Javier Sánchez Ruiz-Cabello (Granada), Carmen Rosa Pallás Alonso (Madrid), Olga Cortés Rico (Madrid) y Julia Colomer Revuelta (Valencia).

improved the quality of life and life expectancy in DS in countries where this kind of programmes are routinely put into practice.

There aren't evaluations in our country on the degree of complementation of the recommendations made by these institutions, but a lot of studies have proved that more than half of the patients haven't had a thyroid test in the last three years in spite of the persistent recommendations of sanitary institutions of this and other countries of Europe.

Is in this context and with this aim that the group Previnfad of AEPap puts together the initiatives of institutions devoted to DS with the objective of integrating them in Primary Care health programmes, seeking the generalization of attention of children with DS in health centres and the participation in actualization and request of the best evidence possible in each moment on specific interventions on health protection of these individuals.

Key words: Primary Care, Screening, Childhood, Prevention, Down's syndrome.

Introducción

El defecto congénito cuya frecuencia al nacimiento ha descendido de forma más acusada es el síndrome de Down (SD); durante el período 1980-1985 la prevalencia

fue de 14,78 por 10.000 nacimientos (intervalo de confianza: 13,58-16,02) y en el año 2003 de 7,57 casos (5,98-9,34)¹.

La calidad y la esperanza de vida han cambiado radicalmente en las dos últi-

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

Problema	Prevalencia
Cardiopatía congénita	40-50%
Hipotonía	100%
Retraso del crecimiento	100%
Retraso del desarrollo psicomotor	100%
Alteraciones de la audición	50%
Problemas oculares	
• Errores refracción	50%
• Estrabismo	35%
• Cataratas	5%
Anormalidad vertebral cervical	10%
Alteraciones de tiroides	15%
Sobrepeso	Común
Trastornos convulsivos	5-10%
Problemas emocionales y de conducta	Común
Demencia prematura (5. ^a -6. ^a década de la vida)	18,8-40,8% *
Enfermedad periodontal, caries, malposición	90%
Dísgenesis gonadal	40%
Enfermedad celíaca	3-7%
Apnea obstructiva del sueño	45%

* Datos no fiables por carencia de estudios epidemiológicos amplios.

mas décadas, se han alcanzado un mejor estado de salud, un mayor grado de autonomía personal e integración en la comunidad para individuos con este síndrome. En EE. UU., los nacidos entre 1942 y 1952 tuvieron una supervivencia al año de vida inferior al 50%, en los nacidos de 1980 a 1996 la supervivencia al año de vida fue del 91%. La edad media de fallecimiento fue de 25 años en 1983 y de 49 años en 1997². En Suecia, la mortalidad entre los nacidos entre 1970 y 1980 fue del 44,1% en los primeros 10 años cuando presentaban cardiopatía, frente al 4,5% si no la padecían³.

El mayor conocimiento de los riesgos y problemas asociados al SD permite conocer qué alteraciones pueden aparecer y en qué momentos de la vida del

individuo (tabla I); es posible añadir a las recomendaciones de PrevInfad/PAPPS para la población infantil en general un grupo de actividades preventivas y exploraciones que permitan corregir, aliviar o evitar los problemas de salud en niños con SD.

Intervenciones preventivas

a) Desarrollo psicomotor, incluido el lenguaje y el habla

La función cognitiva varía tremendamente y no se puede predecir al nacimiento. No existe relación entre el fenotipo del niño con SD y el nivel de función cognitiva; el cociente intelectual va de rango bajo a moderado y profundo, y este último es raro.

Tabla II. Desarrollo motor en niños con síndrome de Down (modificado de Póo y Gassió⁴)

ÍTEM	Edad media (meses)	Desviación estándar (DE)	Edad media +2 DE	Número de niños
Enderezamiento cefálico en prono	2,7	1,59	5,88	54
Control cefálico vertical	4,4	1,93	8,26	73
<i>Pull to sit</i>	6	2,45	10,90	65
Apoyo lateral	8,2	1,72	11,64	41
Apoyo anterior	8,4	2,18	12,76	43
Sedestación estable	9,7	1,85	13,40	73
Bipedestación	13,3	3,67	20,64	64
Volteo	8	2,23	12,46	53
Desplazamiento autónomo inicial	12,2	3,0	18,20	59
Rastreo	13,6	4,18	21,96	59
Rodar	12,16	2,52	17,20	37
Gateo	17,7	4,53	26,76	51
<i>Shuffling</i>	17,97	4,18	26,33	38

Los hitos iniciales del desarrollo psicomotor siguen una secuencia sólo un poco más tardía que la de la población en general; Póo y Gassió publicaron en 2000 la edad media con la desviación estándar de los ítems motores más importantes en una población de niños con SD⁴ (tabla II). La excepción se observa en el área del lenguaje, que es la más comprometida.

Diversos estudios con casos y controles han observado que los programas de intervención temprana mejoran el desarrollo global, los trastornos del comportamiento alimentario, el lenguaje e integración social, y la adaptación entre padres e hijos^{5,6}. Los programas de intervención temprana pueden mejorar el pronóstico académico de estos niños. Es conveniente que los programas de intervención temprana sean atendidos por profesionales con experiencia en estos niños; habitualmente las asociaciones o fundaciones para personas con SD ofrecen este servicio con personal y recursos adecuados.

b) Crecimiento

El desarrollo físico es más lento que los grupos poblacionales por edad y sexo de niños no afectados de SD. Es por lo que las medidas ponderoestaturales deben ser referidas a estándares especí-

ficos para niños con SD. Las primeras publicadas y de uso extendido son las tablas de Cronk⁷. Recientemente se ha publicado la actualización de tablas de crecimiento de niños españoles con síndrome de Down⁸. Otras tablas de crecimiento editadas en internet pueden ser también consultadas en www.growthcharts.com y en www.growthcharts.com/charts/DS/hccharts.htm.

El crecimiento más lento no es atribuible de forma generalizada a déficit de hormona de crecimiento (GH). No existe evidencia científica en la actualidad para recomendar sistemáticamente la administración continuada de GH. Tampoco se ha comprobado que el tratamiento con GH mejore el perímetro craneal y el desarrollo psicomotor.

En caso de encontrar una disminución del crecimiento en referencia a las tablas estándares del SD, se precisará investigar causas como cardiopatía congénita, hipotiroidismo, enfermedad celíaca, déficit de GH y ausencia de soporte nutricional.

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

que la intervención sobre la obesidad debe combinar una dieta equilibrada sin restricción energética, aumentando la actividad física.

c) Trastornos endocrinológicos: alteraciones de la función tiroidea

La incidencia de alteraciones de la función tiroidea está incrementada significativamente en todas las edades; aproximadamente un 45% de las personas con SD presenta disfunción de la glándula tiroidea^{9,10} (tabla III).

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

Una buena parte de los casos ocurre en niños aparentemente asintomáticos o solapado a la clínica típica del SD (hipotonía, estreñimiento, incremento ponderal o crecimiento lento), lo que puede llevar al infradiagnóstico de un hipotiroidismo.

La observación de disfunción tiroidea se incrementa con la edad, particularmente por encima de los 25 años.

La forma más común es el aumento aislado de hormona tiroestimulante (TSH) o "hipertirotropinemia idiopática", presente en cerca del 50% de los individuos con SD, al parecer debido a neuroregulación defectuosa de la TSH, que en estudios de 24 horas varía entre niveles normales y altos. En un 40% de los casos evoluciona a la normalidad; se recomiendan controles cada seis meses para confirmar un estado de hipotiroidismo franco, y se añade en la evaluación la determinación de rT₃.

Del 12 al 17% de los casos son hipotiroidismos adquiridos y de éstos, el 33% es de causa autoinmune. La prevalencia de anticuerpos antitiroideos aumenta con la edad por encima de los 8 años de vida y en ocasiones antecede al estado hipotiroideo en 12 a 18 meses^{12,13}.

En el 35% de los adolescentes con anticuerpos antitiroideos y estado de hi-

Tabla III. Distribución de las causas de disfunción tiroidea en pacientes con síndrome de Down (España)^{9,10}

	Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona), 1995	Albacete, 1993
Función tiroidea normal	57,5%	53%
Aumento aislado de hormona tiroestimulante	33%	41,7%
Hipotiroidismo	9,4%	Primario 7,2% Secundario 0,6%
Hipertiroidismo		1,1%

potiroidismo subclínico (elevación aislada de TSH) se desarrollará hipotiroidismo franco.

No existe evidencia sobre el beneficio del tratamiento sustitutivo en elevaciones aisladas de la TSH¹⁴.

d) Trastornos cardíacos

La frecuencia de cardiopatías congénitas es con mucho más frecuente en estos niños que en la población general. Del 35 al 44% de los sujetos con SD padecen algún tipo de cardiopatía susceptible de control por cardiólogo pediátrico y de cirugía correctora¹⁵. La mayoría de los defectos cardíacos son del septo atrioventricular o ventricular (tabla IV).

Un examen clínico normal no excluye la presencia de cardiopatía; en la etapa neonatal, la mitad de los casos quedará sin diagnosticar y a las seis semanas un tercio de los casos. La sensibilidad del examen físico para la detección de anomalías cardíacas es del 80%, la especi-

ficidad del 56%, el valor predictivo positivo del 78% y el valor predictivo negativo para descartar una anomalía cardíaca del 59%. La ecografía cardíaca es la prueba diagnóstica más adecuada para detectar las anomalías cardíacas en la etapa neonatal del niño con síndrome de Down^{16,17}.

La supervivencia para cada tipo de malformación cardíaca es similar a la de niños sin SD, excepto en presencia de defecto atrioventricular completo asociado a hipertensión pulmonar.

En adolescentes y adultos jóvenes es frecuente la presencia de valvulopatías; el 46% de individuos presentó prolapso de válvula mitral, en menor proporción de la válvula tricúspide o regurgitación aórtica. Una patología no descrita habitualmente hasta en adultos es el "falso tendón ventricular"; la presencia de este hallazgo no parece asociarse con ninguna patología cardiovascular específica, pero sí suele ser causa de soplos cardíacos. Se recomienda exploración

Tabla IV. Distribución de cardiopatías congénitas en síndrome de Down¹⁵ (distribución porcentual sobre el total de cardiopatías)

Defecto septal atrioventricular	45%
Defecto septal ventricular	35%
Defecto tipo ostium secundum	8%
Persistencia ductus arteriosus	7%
Tetralogía de Fallot	4%
Otros	1%

cardiológica completa en adolescentes asintomáticos con SD.

e) Trastornos odontológicos

Cabe destacar en los pacientes con SD las siguientes características^{18,19}:

1. Notable retraso en la erupción dentaria, tanto temporal como permanente. Erupción irregular de dientes, hipodontias (presente en el 60% de los niños), anodoncias y/o agenesias en la dentición (frecuencia cuatro o cinco veces mayor que en la población general), dientes supernumerarios (6%). Aparición de manchas blanquecinas de hipocalcificación en el 18% de casos.

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

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

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

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

Las pautas preventivas de higiene bucodental tendentes a mejorar la técnica del cepillado, uso de pastas dentífricas fluoradas, utilización de la seda dental, control de la dieta y de hábitos perniciosos (chupete, biberón de noche) en el domicilio y control de la placa bacteriana, junto con los sellados de fisuras, han demostrado una disminución de los problemas bucodentales en este grupo²⁰.

A pesar de las dificultades debidas a la gravedad de las maloclusiones y a la deficiente colaboración en el mantenimiento de la aparatología de estos muchachos, está indicado el tratamiento de ortodoncia.

f) Enfermedad celíaca (EC)

Es frecuente que la celiaquía se presente de forma silente, asintomática o atípica, pasando desapercibida en niños con SD. Por esta razón, en ausencia de síntomas sugestivos de enfermedad celíaca, se recomienda cribado sistemático mediante la determinación de marcadores serológicos después de los tres años de edad y to-

mando alimentación que contenga gluten al menos durante una año. La determinación inicial es la de anticuerpo transglutaminasa (ATGt IgA). Es conveniente comprobar que no se asocia déficit de inmunoglobulina tipo A (IgA); de ser así se determinarán los ATGt tipo IgG.

Un resultado inicial de test serológicos negativos a EC no excluye la posibilidad de que desarrolle la enfermedad a lo largo de su vida. La estrategia para estos casos es repetir periódicamente la determinación de ATGt IgA cada 2-3 años o cuando se presente clínica compatible con EC. Otra opción sería determinar la presencia de marcadores genéticos HLA DQ2 o DQ8; si están presentes, continuaremos los controles serológicos cada 2-3 años y si son negativos, consideramos que el riesgo es mínimo y no solicitamos más controles^{21,22}.

g) Audición

La prevalencia de hipoacusia en niños con SD es elevada. Estudios recientes muestran que niños de 2 meses a 3 años de edad presentan audición normal en el 34% de casos, el 28% tiene sordera unilateral y un 38% de estos niños sordera bilateral. Sólo el 4% de los niños con SD presentó sordera neurosensorial; la mayoría de estos niños presentaba hipoacusia conductiva²³.

La relación entre la audición y los problemas de adquisición y elaboración del lenguaje en niños con SD indica la necesidad de un manejo de este problema de forma enérgica, relativo sobre todo a la hipoacusia de conducción secundaria a otitis media serosa, colesteatoma, estenosis del conducto auditivo externo (CAE) o impactaciones de cerumen en el CAE.

Los medios diagnósticos de la hipoacusia son los mismos que los de aplicación a la población infantil general, cribado universal de hipoacusia sensorial en el primer semestre de vida. Es decir, realización de potenciales auditivos automatizados, test de otoemisiones acústicas, o bien evaluación de potenciales evocados auditivos del tronco cerebral.

Estas pruebas de cribado se realizarán si se demora por cualquier causa hasta los doce meses de vida, ya que otras técnicas aplicables de cribado, pasados los seis meses de vida, requieren un desarrollo psíquico que puede no ser de aplicación en estos niños.

Después de los 12 meses, el cribado se realizará con pruebas de valoración basadas en reflejos conductuales audiológicos, impedanciometría o test de otoemisiones acústicas, dependiendo de la edad, el nivel intelectual y el estado de la audición.

En ocasiones, la pérdida de audición comienza en la segunda década de la vida y puede ocasionar conductas desajustadas que nos orienten erróneamente a alteraciones psiquiátricas. Por ello es necesario continuar el cribado de hipoacusia al menos cada dos años.

Las actitudes meticulosas en el diagnóstico, reiterativas en la frecuencia del cribado, y la aplicación agresiva de los tratamientos que se precisan en los procesos crónicos del oído han reducido significativamente la hipoacusia en esta población. La búsqueda diagnóstica de trastornos que cursan con hipoacusia y la aplicación de tratamientos médicos y quirúrgicos tempranos pueden resultar en que un 98% de los niños consiga niveles normales de audición²⁴.

h) Anomalías oculares y de la visión

Los trastornos refractivos y de la agudeza visual más frecuentes en nuestro medio son el estrabismo (44%), la hipermetropía (28%) y la anisometropía (24%)²⁵. Otras anomalías oculares presentes son las cataratas congénitas (13%) y las anomalías retinianas (28%).

Aproximadamente el 60% de individuos con SD presenta a lo largo de su vida alguna alteración ocular susceptible de intervención.

La prevención de la ambliopía en estos niños es un reto importante para disminuir sus desventajas.

i) Inestabilidad atlantoaxoidea

La inestabilidad atlantoaxoidea o subluxación atlantoaxoidea denota un incremento de la movilidad de la articulación de la primera y segunda vértebras cervicales. Se la define por la existencia de un espacio de 5 mm o más entre el atlas y la apófisis odontoides de axis. Se estima que existe en el 10-20% de los menores de 21 años con SD; aunque la mayoría carece de síntomas, las formas sintomáticas pueden alcanzar el 1-2% de todos los niños con SD²⁶.

El diagnóstico se realiza mediante la radiografía lateral de la columna cervical en posición de flexión, neutra y en extensión, obtenida entre los 3 y 5 años de edad.

Los niños con espacios entre el segmento posterior del arco anterior de la C1 y el segmento anterior de la apófisis odontoides superiores a 5 mm deben ser examinados rutinariamente en busca de síntomas de compresión medular; está indicada la realización de una resonancia magnética del área antes de decidir la restricción de la actividad deportiva o cualquier procedimiento que precise anestesia (maniobras que precisen la hiperextensión del cuello).

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

- La Medical Advisory Committee of the Special Olympics recomienda la práctica de la radiografía previa a la participación en los Juegos Olímpicos desde 1983 y en esta controversia no ha variado su postura.
- Por el contrario, el Committee on Sports Medicine and Fitness de la AAP indica en 1995 que no hay evidencia científica disponible que concluya que las radiografías laterales de columna cervical tengan en los pacientes con SD un valor detector del riesgo de desarrollar lesión del cordón espinal; es una prioridad mayor el seguimiento clínico para el reconocimiento de los pacientes con síntomas de compresión medular.
- Pueschel, reconocido experto en pacientes con SD, interpreta en 1998 que el reconocimiento de la inestabilidad atlantoaxial asintomática es un trastorno grave que justifica el trabajo y el gasto del cribado mediante radiología lateral de las cervicales en estos pacientes²⁷.
- El Down Syndrome Medical Interest Group, en su revisión de 1999, re-

comienda realizar cribado individual entre los 3 y 5 años de edad con radiografía lateral cervical en posición neutra, flexión y extensión. Los individuos que no tengan realizado el cribado necesitarán ser evaluados con anterioridad a procesos quirúrgicos o anestésicos que precisen la manipulación del cuello²⁸.

Los niños que han sido cribados y son negativos para la inestabilidad atlantoaxoidea deben ser controlados clínicamente para reconocer síntomas de compresión medular; en cuanto a repetir el cribado radiológico, podría realizarse de nuevo a los 10 años de edad. En edades posteriores no se ha demostrado su utilidad en ausencia de signos o síntomas relacionados.

j) Inmunizaciones

Las vacunas recomendadas son las establecidas en los calendarios de vacunaciones para la población infantil de cada comunidad autónoma.

Las vacunas de la gripe, la varicela y neumocócica (tipo conjugada heptavalente en menores de 3 años y forma polisacárida 23 valente en mayores de 36 meses) están indicadas en los niños con síndrome de Down, ya que suelen presentar déficits grave de subclases IgG2 e IgG4, cardiopatías o enfermedad respiratoria crónica²⁹.

Otros problemas médicos observables en Atención Primaria

Los pacientes con SD pueden tener además otros problemas observables en Atención Primaria. En estos casos no existe evidencia científica de qué intervenciones preventivas primarias o secundarias deben aplicarse, por lo que han ser conocidos para diagnosticarlos

en fases tempranas y permitir intervenciones precoces (tabla V).

Guía de actividades preventivas por grupos de edad en niños con síndrome de Down

Entre las guías de atención a la salud de niños con SD destaca la editada en 1999 (actualización de la anterior) por la

<i>Tabla V. Otros problemas médicos observables en Atención Primaria</i>
Alteraciones del sueño Apnea obstructiva del sueño (45%) Problemas obstructivos de la vía aérea
Otros problemas ortopédicos 1. Inestabilidad atlantooccipital 2. Hiperflexibilidad articular 3. Escoliosis 4. Subluxación rotuliana 5. Deformidades del pie (10,3%)
Epilepsia (5%). Mioclonías. Hipsarritmia
Otros trastornos oftalmológicos 1. Nistagmus (35%) 2. Estenosis del conducto lacrimal (20%) 3. Blefaritis (30%) 4. Conjuntivitis
Infecciones otorrinolaringológicas 1. Otitis media 2. Sinusitis
Déficit selectivo de IgA y/o subclases de IgG
Problemas de conducta 1. Déficit de atención. Hiperactividad 2. Autismo (5%) 3. Depresión
Demencia. Enfermedad de Alzheimer (10,3-40%)
Alteraciones hematológicas 1. Trastorno mieloproliferativo transitorio (reacción leucemoide) 2. Leucemia aguda linfoblástica y no linfoblástica (1%)
Criptorquidia (40%)
Disgenesia gonadal en mujeres (40%)
Otros problemas endocrinológicos: diabetes tipo I (1,4-10%)

*Down Syndrome Quarterly*³⁰; otra guía de gran interés es la *Medical care and monitoring for the adolescent with Down syndrome*³¹. Respecto al control de salud en adultos con SD destaca *Health Care management of adults with Down syndrome*³². En el apartado de bibliografía se ofrecen otras guías^{33,34}, todas ellas de muy recomendable consulta.

El Grupo PrevInfad-PAPPS de la Infancia recomienda en primer lugar que

el Programa de Actividades Preventivas en la Infancia se aplique en este grupo; además recomienda las siguientes intervenciones en el programa específico para estos niños (tabla VI):

1. Iniciar programas de intervención temprana del desarrollo psicomotor, lenguaje y conducta alimentaria. Valorar el desarrollo psicomotor con especial referencia al área del lenguaje, con método y técnicas definidas en el Pro-

Tabla VI. Guía de actividades preventivas en niños con síndrome de Down (edad en años)

Actividad	0-4 semanas	6 meses	1	1,5	2	2,5	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Cariotipo																				
Consejo genético	+																			
Actividades preventivas habituales (PAPPS)	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Evaluación cardíaca	Ecocordio																			Ecocordio
Evaluación de la audición	PETC o OEA	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Evaluación oftalmológica	Reflejo rojo	+	+		+		+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Evaluación de tiroides (hormona tiroestimulante, T4)	Cribado de metabopatías	+	+		+		+	+	+	+	+	+	Anticuerpos antitiroideos				+	+	+	+
Evaluación crecimiento																				
Obesidad. Nutrición	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Evaluación bucodental					+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Cribado cataratas ¹								+												
Apoyo familiar. Tutela de cuidados y habilidades paternas	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Desarrollo psicomotor. Coordinación con servicios educativos.	Intervención precoz	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Inestabilidad atlantoaxoidea ²								Rx		?	?	?	?	?	?	?	?	?	?	?

¹ Determinar en suero anticuerpos antitransglutaminasa a los 3 y los 4 años. Repetir cada dos años si son negativos.

² Radiografía lateral cervical entre los 3 a 5 años. Repetir si realiza deporte con asiduidad o previos a anestesia general. Examen neurológico en cada visita.

grama de Actividades Preventivas y de Promoción de Salud en la Infancia.

2. Tutelar el crecimiento físico con tablas estándares para niños con SD.

3. Determinar al nacer, a los seis meses de vida, al año y anualmente TSH (al nacer se realiza dentro del cribado de metabolopatías universal a los recién nacidos). En caso de disfunción tiroidea compensada (elevación aislada de TSH), repetir cada seis meses TSH, T_4 y rT_3 hasta que se normalice la función o se diagnostique de hipotiroidismo franco.

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

4. En la etapa neonatal debe realizarse ecografía cardíaca a los niños con SD. En niños mayores en los que nunca se haya realizado esta exploración y que no muestren signos de cardiopatía, además de la exploración clínica y el electrocardiograma, es recomendable realizar una ecografía cardíaca.

En la etapa adolescente y adulto joven se realizará ecografía cardíaca para descartar disfunción de alguna de las válvulas del corazón.

5. Son aplicables las actividades preventivas de salud bucodental contenidas en el Programa de Actividades Preventivas y de Promoción de Salud en la

Infancia en Atención Primaria. Debe realizarse control, limpieza de placa bacteriana y sellados de fisuras a partir de los seis años y cada seis meses por higienista dental en centros de referencia de Atención Primaria. A partir de los 8 años debe realizarse estudio de maloclusión dentaria al menos bienalmente.

6. En ausencia de clínica sugestiva de enfermedad celíaca, se determinarán a la edad de 2-4 años anticuerpos anti-transglutaminasa (ATGt IgA) y cuantificación de IgA. Repetir periódicamente la determinación de ATGt IgA, cada 2-3 años, si son negativos con anterioridad.

7. Realizar cribado de hipoacusia en los primeros seis meses de vida mediante test de otoemisiones acústicas, evaluación de potenciales evocados auditivos del tronco cerebral o de potenciales auditivos automatizados.

Realizar cribado de hipoacusia con pruebas basadas en reflejos auditivos conductuales, impedanciometría u otoemisiones acústicas cada año hasta los tres años y después cada dos años.

8. Realizar exploración oftalmológica al nacer, a los 6 y 12 meses y al menos cada dos años, según el método y las técnicas definidas en el Programa de Actividades Preventivas en la Infancia.

Tabla VII. Efectividad de las actividades preventivas en niños con síndrome de Down

Intervención	Efectividad	Nivel de evidencia	Recomendación
Intervención temprana/Estimulación precoz	Mejora el desarrollo global, los trastornos del comportamiento alimentario, el lenguaje, la integración social y la adaptación entre padres e hijos	Ensayos casos y controles y de cohortes (Tipo II-2)	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud. (Recomendación B)
Utilización de estándares de crecimiento para la población afectada de síndrome de Down	El desarrollo físico es más lento que los grupos poblacionales por edad y sexo de niños no afectados de síndrome de Down	Series temporales (Tipo II-3)	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud. (Recomendación B)
Evaluación de la función tiroidea	La incidencia de alteraciones de la función tiroidea está incrementada significativamente en el síndrome de Down en todas las edades	Series temporales (Tipo II-3)	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud. (Recomendación B)
Ecocardiografía en la etapa neonatal	La ecografía cardíaca es el medio diagnóstico más adecuado para detectar las anomalías cardíacas en la etapa neonatal del niño con síndrome de Down	Series de casos, estudios de validación de pruebas diagnósticas (Tipo II-2)	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los exámenes periódicos de salud. (Recomendación B)
Ecocardiografía en la etapa adolescente para diagnóstico de valvulopatías	El 46% de individuos presentó prolapso de válvula mitral, en menor proporción de la válvula tricúspide o regurgitación aórtica	Series temporales (Tipo II-3)	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud. (Recomendación B)
Cuidados bucodentales	Las pautas preventivas de higiene bucodental han demostrado una disminución de estos problemas en este grupo	Series temporales (Tipo II-3)	Insuficiente evidencia para excluirlo de las intervenciones preventivas. (Recomendación I)
Cribado de enfermedad celiaca en forma silente	La determinación de Ac antigliadina junto con la de Ac antitransglutaminasa ha demostrado mayor eficacia para el diagnóstico de pacientes asintomáticos, pero con alto riesgo de padecer celiacía	Series de casos, estudios de validación de pruebas diagnósticas (Tipo II-2)	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud. (Recomendación B)
Cribado de trastornos auditivos, excepto cribado auditivo neonatal universal	Las actitudes meticulosas en el diagnóstico, reiterativas en la frecuencia del cribado y la aplicación agresiva de los tratamientos que se precisan en los procesos crónicos del oído, han reducido significativamente la hipoacusia en esta población	Series temporales (Tipo II-3)	Insuficiente evidencia para excluirlo de las intervenciones preventivas. (Recomendación I)

Continúa en pág. siguiente

Viene de pág. anterior

Intervención	Efectividad	Nivel de evidencia	Recomendación
Detección de anomalías oculares y de la visión	Aproximadamente el 60% de individuos con síndrome de Down presenta a lo largo de su vida alguna alteración ocular susceptible de intervención	Series temporales (Tipo II-3)	Insuficiente evidencia para excluirlo de las intervenciones preventivas. (Recomendación I)
Inestabilidad atlantoaxoidea	No existe unanimidad entre expertos de la conveniencia del diagnóstico en niños asintomático	Opinión de expertos (Tipo III)	Insuficiente evidencia para excluirlo de las intervenciones preventivas. (Recomendación I)
Inmunizaciones especiales	Se consideran grupo de riesgo por su competencia inmunológica	Opinión de expertos (Tipo III)	Hay suficiente evidencia para que la recomendación se incluya en los controles periódicos de salud. (Recomendación B)

9. Realizar radiografía lateral cervical en posición neutra, flexión y extensión, entre los 3 y 5 años de edad.

10. Inmunizar a los niños con SD según el calendario vacunal vigente en cada comunidad autónoma. Inmunizar frente a neumococo, varicela y gripe según las pautas recomendadas en el Grupo Prevnfad-PAPPS Infancia para grupos de riesgo.

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

La mayoría de las actividades recomendadas en este programa se han ob-

tenido de estudios de intervención realizados en niños con SD; se ha evaluado el resultado con relación al total de la población, o bien ha sido fruto de estudios de cohortes o serie de casos. Se trata pues de evidencias tipo II-2 y II-3 (siguiendo la clasificación de la Canadian Task Force).

En general, la fuerza de recomendación de estas actividades preventivas es de tipo B (siguiendo la clasificación de la Canadian Task Force). En la tabla VII se recopilan la efectividad y la fuerza de recomendación de cada una de ellas.

Bibliografía

1. Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Martínez-Frías ML. Epidemiología y teratología: resultados de estudios sobre los datos del ECEMC. *Rev Dismorfología y Epidemiología*. 2004;Serie V(3):68-81.
2. Yang Q, Rasmussen SA, Friedman JM. Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study. *Lancet*. 2002;359:1019-25.
3. Frid C, Drott P, Lundell B, Rasmussen F, Anneren G. Mortality in Down's syndrome in relation to congenital malformations. *J Intellect Disabil Res*. 1999;43:234-41.
4. Póo P, Gassió R. Desarrollo motor en niños con síndrome de Down. *SD-Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*. 2000;4:34-40.
5. Connolly BH, Morgan SB, Russell FF, Fulliton WI. A longitudinal study of children with Down syndrome who experienced early intervention programming. *Phys Ther*. 1993;73:170-9.
6. Hines S, Bennett F. Effectiveness of early intervention for children with Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 1996;2:96-101.
7. Cron KC, Crocker AC, Puschel SM, Shea AM, Zackai E, Pickens G, et al. Growth charts for children with Down syndrome: 1 month to 18 years of age. *Pediatrics*. 1988;81:102-10.
8. Pastor X, Quintó L, Corretger M, Gassió R, Hernández M, Serés A. Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down. *SD-Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*. 2004;8:34-6.
9. Moreno J, Velasco R, Ricos G, Albarrán J, Pueyo MJ, Torres M, y cols. Alteración de la función tiroidea en el síndrome de Down. *SD-Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*. 1995;24:1-3.
10. Castro A, Linares R. Estudio de la función tiroidea en personas con síndrome de Down. *Aten Primaria*. 1999;23:87-90.
11. Piachaud J, Rohde J, Pasupathy A. Health screening for people with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 1998;42:341-5.
12. Ivarsson SA, Ericsson UB, Gustafsson J, Forslund M, Vegfors P, Anneren G. The impact of thyroid autoimmunity in children and adolescents with Down syndrome. *Acta Paediatr*. 1997;86:1065-7.
13. Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, Ivarsson SA, Anneren G. Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity. *Arch Dis Child*. 1998;79:242-5.
14. Tirosh E, Taub Y, Scher A, Jaffe M, Hochberg Z. Short-term efficacy of thyroid hormone supplementation for patients with Down syndrome and low-borderline thyroid function. *Am J Ment Retard*. 1989;93:652-6.
15. Freeman SB, Taft LF, Dooley KJ, Allran K, Sherman SL, Hassold TJ, Khoury MJ, Saker DM. Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. *AM J Med Genet*. 1998;80:213-7.
16. McElhinney DB, Straka M, Goldmuntz E, Zackai EH. Correlation between abnormal cardiac physical examination and echocardiographic findings in neonates with Down syndrome. *Am J Med Genet*. 2002;113:238-41.
17. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: implications for routine examination. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 1999;80:49-53.
18. Pipa A, Álvarez J, Ruiz J. Síndrome de Down: alteraciones estomatológicas. Aspectos preventivos. *Rev Esp Pediatr*. 1999;55:353-60.
19. Mayoral G. Ortodoncia y síndrome de Down. *SD-Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*. 1999;3:33-8.

20. Shapira J, Stabholz A. A comprehensive 30-month preventive dental health program in a pre-adolescent population with Down's syndrome: a longitudinal study. *Spec Care Dentist*. 1996;16:33-7.
21. North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. Guideline for the diagnosis and treatment of celiac disease in children. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2005;40:1-19.
22. Vargas M, Morell J, González C, Melero J. Avances en la patogenia y en el diagnóstico inmunológico de la enfermedad celiaca. Protocolos diagnósticos en Atención Primaria. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2004;6:443-62.
23. Hassmann E, Skotnicka B, Midro AT, Musiatowicz M. Distorsion products otoacoustic emissions in diagnosis of hearing in Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 1998; 45:199-206.
24. Shott SR, Joseph A, Heithaus D. Hearing loss in children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2001;61:199-205.
25. Puig J, Estrella E, Galán A. Ametropía y estrabismo en el niño con síndrome de Down. *SD-Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*. 2002;6:34-9.
26. Committee on Sports Medicine and Fitness. AAP. Atlantoaxial instability in Down syndrome: Subject review (RE9528). *Pediatrics*. 1995;96:151-4.
27. Pueschel SM. Should children with Down syndrome be screened for atlantoaxial instability? *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1998;152:123-5.
28. Cohen WI. Atlantoaxial instability. What's next? *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1998;152:119-22.
29. Barradas C, Charlton J, Mendoza P, Lopes AI, Palha M, Trindade JC. IgG subclasses serum concentrations in a population of children with Down syndrome: comparative study with siblings and general population. *Allergol Immunopathol (Madr)*. 2002;30:57-61.
30. Cohen W. Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 revision. *Down Syndrome Quarterly*. 1999;4 [En línea.] [Consultado el 13/01/2003.]. Disponible en www.denison.edu/dsq/health99.html.
31. Roizen NJ. Medical care and monitoring for the adolescent with Down syndrome. *Adolesc Med*. 2002;13:345-58.
32. Smith DS. Health care management of adults with Down syndrome. *Am Fam Physician*. 2001;64:1031-8.
33. Van Allen MI, Fung J, Jurenka SB. Health care concerns and guidelines for adults with Down syndrome. *Am J Med Genet*. 1999; 89:100-10.
34. Pueschel SM, Anneren G, Durlach R, Flores J, Sustrova M, Verman IC. Guidelines for optimal medical care of persons with Down syndrome. International League of Societies for persons with mental handicap (ILSMH). *Acta Paediatr*. 1995;84:823-7.

