



SÍNDROME DE DOWN

JUAN FERNANDO GÓMEZ CASTRO
Médico Pediatra
Neurólogo Pediatra

SANTIAGO SERGIO CRUZ ZAMORANO
Neurólogo Infantil

DEFINICIÓN

El síndrome de Down, o “mongolismo”, término con el que históricamente se le denominó basándose en algunas de sus características físicas que los hacía semejantes a los nativos mongoles de Asia, continúa siendo hoy un importante problema de salud para los profesionales que los manejan a pesar de los avances realizados en su rehabilitación y tratamiento. Dicho síndrome es causado por una alteración en la separación del cromosoma 21 durante el proceso de formación del nuevo ser que sucede tras la fecundación (los cromosomas son estructuras agrupadas en pares y cuya función es la de ser portadores de las características propias de un individuo, las cuales son heredadas de sus padres y están presentes en las células que ellos aportan para formar una nueva vida). Al no separarse dicho cromosoma, sin importar de cual padre sea, se van a formar tripletas de cromosomas 21 (no parejas), llevando a un número mayor de cromosomas que el esperado (Trisomía) y por consiguiente a la aparición del Síndrome. Aunque en un número pequeño de casos esta situación no se cumple para todos los afectados (es decir, la alteración cromosómica no se precisa) las características propias de los enfermos permiten dar el diagnóstico clínico con seguridad.

EPIDEMIOLOGÍA

El síndrome de Down es una enfermedad genética que ocurre con gran frecuencia. Se estima que aparece en uno de cada 660 nacidos vivos, y aunque la edad materna mayor de 35 años es reconocida como un factor



Niña afectada por síndrome de Down

de riesgo para su aparición, existen factores que han demostrado un grado menor de riesgo tales como la historia familiar de otras enfermedades cromosómicas, la raza de los padres (con orden descendente en afro-americanos, latinos y caucásicos) y en menor medida la edad paterna mayor que, en combinación con edad materna superior a 40 años incrementa hasta 6 veces la probabilidad de su aparición.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Además del aspecto tan característico del rostro de los afectados en un alto porcentaje, existe un número importante de hallazgos muy comunes en este síndrome, estos incluyen: estatura baja, presencia de variaciones en los surcos de las manos, tono muscular disminuido (lo cual les hace parecer “blandos” o “gelatinosos”) y

una apariencia dulce y simpática. Otros hallazgos, no menos importantes pero a veces no tan evidentes, se incluyen en la tabla 1.

Tabla 1. Problemas y hallazgos asociados al síndrome de Down:

Cardiopatías congénitas
Enfermedad tiroidea
Atresia intestinal
Estreñimiento
Leucemias
Problemas pulmonares
Retardo mental
Problemas viso-auditivos
Trastornos de conducta
Displasia de caderas
Alteraciones de columna
Alteraciones del tórax

Ninguno de dichos datos es, por sí sólo, característico del síndrome de Down ya que no todos los afectados tienen el mismo aspecto o los mismos problemas que otros. Es la suma de tales hallazgos la que permite dar una certeza en el diagnóstico y les permite reconocerlos de otros afectados. Algunas de las características de dichos problemas comprenden:

Cardiopatías congénitas: los niños con síndrome de Down tienen una frecuencia elevada de dicha complicación (45%). La edad en que se detecten, junto con la presencia o no de complicaciones como la hipertensión pulmonar, son factores determinantes del éxito en el manejo (muchas veces operatorio) de dichos defectos.

Enfermedades digestivas: las alteraciones en la formación de ciertos segmentos del intestino (conocidos como atresia o estenosis duodenal) es la manifestación digestiva más frecuente (30% del total de las atresias duodenales se ven en niños con síndrome de Down). Se sospecha ante la presencia de líquido amniótico excesivo (conocido como polihidramnios) y su detección puede hacerse a través de la ecografía prenatal. Por otra parte, deben reconocerse con prontitud causas frecuentes y tratables de estreñimiento crónico o de distensión abdominal recurrente en el síndrome de Down. Otros defectos gastrointestinales incluyen el páncreas anular, anomalías del ano o recto, reflujo gastroesofágico, entre otros.

Enfermedades tiroideas: los niños con síndrome de Down tienen una alta frecuencia de hipotiroidismo en sus primeros meses de vida, etapa en la que su cerebro es

muy vulnerable a las deficiencias de hormonas tiroideas. De no controlarse a tiempo el hipotiroidismo tendrá graves consecuencias sobre el desarrollo intelectual y el aprendizaje de los afectados.

Leucemia y otras alteraciones hematológicas: se estima que los niños con síndrome de Down tienen un riesgo varias veces mayor de desarrollar leucemia cuando se les compara con la población general, siendo mayor dicho riesgo antes del cuarto año de vida. Estas y otras enfermedades de la sangre que son también frecuentes en estos niños permiten señalar que la mejor herramienta para detectarlas precozmente y realizar tratamientos oportunos y apropiados es el seguimiento continuo de los afectados.

Problemas pulmonares: las neumonías y colapsos pulmonares recurrentes (conocidos como atelectasias), son un hallazgo frecuente en los niños que padecen síndrome de Down. Sus causas incluyen problemas congénitos de los bronquios, quistes pulmonares entre otras. Procedimientos como la broncoscopia confirman su presencia, siendo la corrección quirúrgica una alternativa eficaz para su tratamiento.

Problemas neurológicos: los niños con síndrome de Down se desarrollan más lentamente que otros bebés y a futuro tendrán diferentes grados de retardo mental, que varían desde el severo hasta aquel que les permite entrenarse en la realización de tareas u oficios sencillos e incluso en ciertos casos cursar estudios escolares y universitarios. Ciertas características de su comportamiento, a pesar de su aspecto dulce y tierno, incluyen dificultades en la coordinación viso-espacial, la interacción social; problemas en la expresión del lenguaje y del desarrollo de habilidades motrices. La incidencia de problemas como el autismo en estos niños es alta, con valores hasta del 7%. La sordera es un problema también muy frecuente en estos pacientes, posiblemente relacionada con una mayor incidencia de problemas como la otitis media y mastoiditis no diagnosticadas. El seguimiento a largo plazo de estos pacientes ha permitido ver que ciertas formas de demencia aparecen frecuentemente, requiriendo entonces de un abordaje precoz y multidisciplinario para su tratamiento. Otras condiciones neurológicas incluyen malformaciones vasculares, desarrollo incompleto de estructuras cerebrales, entre otros.

Problemas oftalmológicos: los niños con síndrome de Down tienen hasta un 60% de posibilidades de presentar un problema visual durante sus vidas, y aunque un 5% pueden tener cataratas congénitas y un 27% estrabismo, la alta tasa de consultas tardías por dichas complicaciones pueden llevar a pérdida visual

definitiva si no se hacen tratamientos a tiempo.

Alteraciones músculo-esqueléticas: numerosas complicaciones de este tipo pueden verse en los niños afectados por síndrome de Down. Entre las más comunes se encuentran las costillas en número excesivo, alteraciones del esternón, los dedos y la pelvis. Las alteraciones de la columna cervical comprenden tres tipos de lesiones:

Tabla 2. Lesiones cervicales más frecuentes en síndrome de Down.

- Pobre desarrollo de la vertebra C1
- Desplazamiento entre las vertebra C1 - C2
- Mala alineación entre las vertebra C1 - C2

Aunque este tipo de lesiones en general cursan con pocos o ningún síntoma o hallazgo, su tratamiento comprende ciertas precauciones durante la práctica de actividades físicas y deportivas, así como el apropiado manejo por parte de personal e instituciones especializadas cuando el paciente requiera realizarse procedimientos quirúrgicos bajo anestesia general.

DIAGNÓSTICO Y TAMIZAJE PRENATAL

Dado que la mayoría de casos de síndrome de Down son causados por la no separación de los cromosomas durante la división celular, resultando en la triplicación del cromosoma 21, se ha sugerido que la detección de tal defecto (por una prueba llamada cariotipo) previo al nacimiento y mediante un procedimiento conocido como amniocentesis debería hacerse para aquellas madres en quienes el riesgo de tener la enfermedad en su hijo es alto. Los esfuerzos para lograr un grupo ideal de pruebas para tal enfermedad durante el embarazo permiten actualmente ofrecer análisis bioquímicos y ecográficos, que identifican de modo seguro y precoz (12 a 13 semanas de gestación) algunos de los probables afectados, para proceder entonces a adelantar las pruebas confirmatorias de manera más segura y que confirmen esta enfermedad. Algunas de aquellas pruebas incluyen:

Ecografía nual: realizada en el primer trimestre de la gestación, detecta un exceso de pliegues cutáneos en la nuca de los fetos. La calidad del equipo, entrenamiento y experiencia del operador entre otros, son factores que influyen en la calidad del resultado de este procedimiento.

Hipoplasia del hueso nasal: detecta el desarrollo incompleto de los huesos de la nariz que se aprecia en los afectados. Aunque la capacidad de detectar problemas de esta prueba varía de modo importante, la detección de tal alteración puede también ser un marcador de la enfermedad en el segundo trimestre de la gestación.

Marcadores sanguíneos maternos: la gonadotropina coriónica, alfa-feto proteína o estriol no conjugado, solos o en combinación con las pruebas ecográficas, aumentan de modo importante la posibilidad de detección de los afectados, disminuyendo igualmente la probabilidad de errores en la interpretación de resultados.

Ecografía fetal en síndrome de Down



PREVENCIÓN Y TRATAMIENTOS

No existe cura para el síndrome de Down, pero los avances de la medicina han permitido mejorar notoriamente la esperanza de vida de los afectados al tratar de manera eficaz sus complicaciones; es por ello que la prevención y el diagnóstico oportuno continúan siendo las mejores opciones ya que determinan no sólo los resultados finales de los tratamientos, sino la calidad de vida que tendrán los afectados y sus familias. El primer paso sería entonces definir a través de un profesional las probabilidades y riesgos de llevar a cabo un embarazo según factores como la edad, antecedentes familiares, etc. Posteriormente la realización de pruebas de detección prenatal permitirá controles más adecuados de la gestación, minimizando las posibilidades de complicaciones. Tras el nacimiento, y estando ante el niño afectado con síndrome de Down, las alternativas de manejo y seguimiento son diversas, e incluyen:

- ♦ Evaluación auditiva al nacer y posteriormente cada 6 meses hasta completar 3 años de vida. Manejos quirúrgicos precoces (timpanostomías, audifonos e implantes) para promover junto a la educación auditiva la intervención precoz de estos casos.
- ♦ Evaluación oftalmológica especializada y obligatoria al 6 mes de vida, o antes si se llegase a sospechar alguna patología ocular.
- ♦ Búsqueda de hipotiroidismo al nacer, a los 6 meses y una vez al año a partir del año de edad, o antes si se advierte pobre crecimiento, freno del desarrollo psicomotor o cambios en la conducta del menor. Tratamiento siempre que los síntomas o exámenes así lo indiquen.
- ♦ Seguimiento odontológico cada 6 meses a partir del 2 año de vida, e intervención precoz y efectiva de la enfermedad dental y periodontal.
- ♦ Realización de tamizaje a alteraciones de columna cervical si existen síntomas sugestivos de desplazamientos entre las vertebrae. Recomendaciones sobre actividad física que evite flexión o extensión del cuello.
- ♦ Identificación e intervención precoz de cambios de conducta, aislamiento social o hiperactividad, haciendo énfasis en establecer ambientes apropiados al paciente y su familia, y recordando siempre que el seguimiento y vigilancia continua por parte del personal de salud y las instituciones de educación especializadas donde asisten los pacientes es la clave para manejar los problemas que con el tiempo irán apareciendo. No se puede determinar a futuro cual será la inteligencia de un niño afectado por síndrome de Down, por lo que el potencial real del niño debe ser estimulado correctamente con un ambiente educativo y social adecuado y estimulante que genere conductas de superación e impulse el

desarrollo de sus capacidades.

- ♦ Se requerirá la participación e interacción de los afectados, sus padres y los programas de entrenamiento y rehabilitación continua a través de grupos especializados y con énfasis en enseñanza para niños con necesidades especiales para que, con el trascurso del tiempo, se logren y mantengan los objetivos terapéuticos alcanzados, evitando además la aparición o progresión de complicaciones. El potenciar sus propias iniciativas, fomentando el desarrollo de sus cualidades y ayudándoles a superar sus limitaciones, son las mejores herramientas para hacerles sentir (a los afectados y sus familias) que pueden sentirse como cualquier otra persona, con sus propias expectativas y problemas por superar.

Por último, aunque no menos importante, hay que reconocer que la calidad de vida y el entorno social de los afectados frecuentemente experimenta dificultades ante las implicaciones propias de esta enfermedad crónica; incluso hoy, a pesar de la gran cantidad de publicaciones existentes sobre el tema, así como una mayor disponibilidad de información para el público en general, los niños con síndrome de Down siguen sin ser aceptados por una sociedad que se supone debería cobijarlos. Este padecimiento, reconocido como la primera enfermedad genética humana en la que se describió con certeza la alteración cromosómica causante, todavía padece hoy del desconocimiento y la estigmatización vista en muchas de las enfermedades crónicas generadoras de discapacidad. Está en nuestras manos, y mediante el amor y respeto que podamos ofrecerles, dar el fomento y educación suficiente que permita la mejoría en su calidad de vida mediante el reconocimiento de los afectados como parte de la sociedad, con derecho a la integración escolar y las oportunidades sociales y laborales.

Comité Editorial:

- Dr. Martín Wartenberg
- Dr. Paulo José Llinás
- Dra. Marisol Badiel
- Dra. Sonia Jiménez Suárez
- Dra. Yuri Takeuchi
- Dr. Jaime Orrego
- Dr. Carlos Alberto Cañas
- Dra. Karen Feriz
- Dra. Diana Prieto
- Dr. Alfredo Sánchez
- Dr. Carlos Serrano Reyes
- Enfermera Ma. Elena Mosquera

Los conceptos y opiniones contenidos en los artículos de la Carta de la Salud, corresponden únicamente al de los autores y editorialistas. Esta publicación pretende mejorar su información en temas de la salud en general. Las inquietudes que se relacionen con su salud personal, deben ser consultadas y resueltas con su médico.

Dirección: Carta de la Salud - Fundación Valle del Lili - Cr. 98 # 18-49 - Tel.: 331 9090 - Fax: 331 7499 - Santiago de Cali
e-mail: cartadelasalud@fcvl.org

Esta publicación de 30.000 ejemplares, es cortesía de



EL PAIS
El Diario de nuestra gente

FUNDACIÓN VALLE DEL LILI
Excelencia en Salud al servicio de la comunidad

FUNDACION AYUDEMOS
ALICE ECHAVARRIA DE GARCES