

Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 años

MACARENA LIZAMA C., NATALIA RETAMALES M.^a, CECILIA MELLADO S.

División de Pediatría,
Escuela de Medicina,
Pontificia Universidad
Católica de Chile.
^aResidente de Cardiología
Pediátrica.

Recibido el 25 de
noviembre de 2011,
aceptado el 25 de abril de
2012.

Correspondencia a:
Dra. Macarena Lizama C.
Lira 85, 5^o piso,
Santiago, Chile.
Fax: 56-2-6388194
Teléfono: 56-2-3543172/
56-2-3543753
E-mail: mlizama@med.
puc.cl

Recommendations for health care of people with Down syndrome from 0 to 18 years of age

People born with Down syndrome have an increased risk of birth defects and are more vulnerable to certain illnesses. Health care for them should emphasize prevention, early diagnosis and early treatment of their most common health conditions. A healthy lifestyle promotes future physical and intellectual development. The purpose of this review is to update health care recommendations for individuals with Down syndrome from 0 to 18 years of age. The health professionals members involved in the care of these patients should be aware of these guidelines.

(Rev Med Chile 2013; 141: 80-89).

Key words: Down syndrome; Primary health care; Trisomy.

El síndrome de Down (SD) es causado por material extra del cromosoma 21. Su frecuencia es de 1/700-800 nacidos vivos. En Chile, registros del "Estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas" (ECLAMC) reportan incidencias en ascenso en los últimas décadas, con una tasa de 2,4 por 1.000 nacidos vivos¹, por otro lado, en países con alto diagnóstico prenatal y leyes de finalización del embarazo, la prevalencia ha disminuido en forma sostenida²⁻⁴.

La persona con SD se caracteriza por rasgos físicos particulares, mayor riesgo de presentar malformaciones congénitas, mayor vulnerabilidad de enfermedades y discapacidad física e intelectual en grado variable, por lo que requieren de prevención, diagnóstico y tratamiento oportuno de las distintas condiciones de salud que les afectan.

En Chile no existen recomendaciones nacionales respecto a los cuidados en salud de este grupo de personas, por lo que el propósito de esta revisión es actualizar las recomendaciones del cuidado especial desde la etapa prenatal hasta la transición a la vida adulta.

Para esta revisión, se usaron buscadores Pub-

Med, SciELO y revistas de especialidad en SD, en español e inglés.

Cuidados prenatales

El diagnóstico prenatal es variable, y depende de protocolos locales de pesquisa prenatal y de diagnóstico citogenético disponibles. En Chile, el estudio hormonal materno, que selecciona mujeres con embarazo de riesgo de cromosomopatías, no se realiza de rutina, así, la mayor sospecha diagnóstica se centra en elementos ecográficos. A pesar de que no existen datos estadísticos, esto supone una tasa de sospecha o diagnóstico prenatal más baja que en países en donde la pesquisa es de rutina.

En aquellos con diagnóstico prenatal, el cuidado se centra en la forma de comunicar la noticia a los padres, en la búsqueda de anomalías congénitas asociadas y en la preparación para el cuidado del recién nacido (RN). Cuando un examen de pesquisa resulta sospechoso de SD, se debe plantear a los padres la posibilidad de confirmación diagnóstica, tomando en cuenta los riesgos del procedimiento,

el beneficio de la confirmación diagnóstica y la oportunidad de preparación de los padres. Los resultados de diagnósticos citogenéticos deben ser entregados por personal entrenado en entregar noticias difíciles y con conocimiento actualizado en SD. La mayoría de las veces, ese experto es el obstetra, quien además es la persona más cercana a los padres en ese momento, aunque puede hacerse acompañar del genetista clínico, neonatólogo o pediatra⁵. La noticia debe ser idealmente entregada con ambos padres presentes, en un ambiente privado, agradable y sin interrupciones, evitando entregar resultados por teléfono o correo electrónico. Se recomienda usar un lenguaje simple y directo, evitando adjetivos negativos (ej: "mongolismo"). Se debe ser honesto, conversar sobre las características positivas, expectativas de vida, enfermedades y discapacidad intelectual (DI). Al finalizar esta visita, es recomendable reforzar la información por escrito⁶⁻⁸.

Las visitas sucesivas deben adecuarse a cada mujer embarazada, en ellas se recomienda apoyo de salud mental a los padres, entregar información sobre programas de salud e instituciones que ofrecen apoyo y facilitar contacto con otros padres de personas con SD^{6,8,9}.

La consulta con el genetista es una oportunidad para revisar exámenes diagnósticos, explicar mecanismos patogénicos e informar sobre potencial recurrencia en futuros embarazos y en la familia.

Cuando se han detectado malformaciones congénitas prenatalmente, se recomienda una visita con el neonatólogo para orientar sobre terapias médico-quirúrgicas disponibles y programar el nacimiento en un centro especializado.

Cuidados postnatales

En Chile, la mayoría recibe el diagnóstico al nacer, cuando las características físicas del RN hacen sospechar el diagnóstico (Tabla 1)¹⁰⁻¹².

La noticia debe entregarse por el obstetra y/o pediatra, luego que la madre esté recuperada del parto, en un ambiente agradable y privado, junto con el padre y, si se puede, con el RN. Es recomendable comentar la sospecha del diagnóstico por las características físicas encontradas y aclarar que la sospecha será corroborada por un genetista y confirmada con el cariotipo⁹. Es oportuno resaltar las características positivas, las situaciones

especiales de salud, en especial las del período neonatal, responder las preguntas de los padres y reforzar lo más importante por escrito^{8,11}.

Consideraciones médicas especiales (Guía resumen Tabla 2)

Atención inmediata

Verifica la capacidad de adaptación a la vida extrauterina, identifica malformaciones congénitas asociadas, evalúa edad gestacional¹³ e identifica las características fenotípicas¹⁰⁻¹² (Tabla 1). En prematuros, pudiera ser difícil identificar con certeza las características habitualmente encontradas en un RN de término con SD, por otra parte, no todos presentan todas las características fenotípicas descritas.

Alimentación y crecimiento

El adecuado diagnóstico nutricional y de crecimiento se logra con la evaluación del peso, talla y circunferencia craneana en curvas de crecimiento construidas en población con SD. El patrón de crecimiento es bastante similar entre personas con SD, aunque hay diferencias entre países, por lo que algunos han desarrollado curvas propias

Tabla 1. Características físicas del recién nacido con síndrome de Down

Hipotonía
Perfil facial plano
Nariz pequeña y puente nasal bajo
Fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba
Manchas de Brushfield y pliegues epicánticos
Orejas pequeñas, lóbulos auriculares pequeños o ausentes
Boca pequeña y lengua protruyente
Braquicefalia, cuello corto y piel redundante en zona posterior del cuello
Retraso del cierre de fontanelas
Hiperlaxitud de articulaciones
Pliegue palmar único, hipoplasia de falange media del 5to dedo y clinodactilia
Espacio entre primer y segundo orjejo ("pie en sandalia")
Diástasis de rectos anteriores
Genitales externos pequeños
Pelo fino, suave y liso

Tabla 2. Recomendaciones del cuidado de salud del niño y adolescente con síndrome de Down

	Prenatal	Al nacer	1-12 meses	1 a 5 años	5 a 12 años	12 a 18 años
Educación para los padres	X	X	X	X	X	X
Cariotipo y consejo genético	X E	X E				
Historia y Examen físico		X	X	X	X	X
Crecimiento y evaluación nutricional		X*	X*	X*	X*	X*
Evaluación del desarrollo		X	X	X	X	X
Educación sexual						X E
Vacunas†		X	X	X	X	X
Morbilidad asociada						
Cardiología	ECF	EcoCG y E				E‡
Gastro-intestinal	ECF	X§		EC		
Evaluación audición		T†	E (6 m)	E anual	E cada 2 años	E cada 2 años
Evaluación visión			E	E	E anual	E anual
Evaluación dental				E desde los 2 años	E anual	E anual
Exámenes						
Tiroides		N**	N (6 y 12 m)	N anual	N anual	N anual
Hematología		H	H (12 m)			H anual en mujeres
Rx de col cervical				3 a 5 años (SCC)		
PSG o poligrafía				3-4 años (SCC)		

X: Evaluar en cada supervisión de salud; ECF: Ecografía fetal; EcoCG: Ecocardiograma; E: Evaluación por especialista; T: Test de Tamizaje (o "screening"); EC: Enfermedad Celíaca; N: nivel hormonas tiroideas (TSH y T4libre); H: hemograma con recuento de plaquetas; Rx: radiografía; SCC: según cada caso. *Uso de curvas de crecimiento adecuadas. †Vacunas del Programa nacional de inmunizaciones y vacunas para niños con necesidades especiales. ‡En caso de soplo en adolescente sin cardiopatía congénita. §Evaluación clínica de deglución y tránsito intestinal. ||Anticuerpos antitransglutaminasa e IgA. †Emissiones otoacústicas. **TSH, T4libre y T3.

como Estados Unidos de Norteamérica¹⁴, Reino Unido (UK) e Irlanda¹⁵ y España¹⁶. La mayoría de ellas no contiene tablas de índice de masa corporal (IMC), parámetro importante para el diagnóstico nutricional de escolares y adolescentes⁹.

Algunos presentan dificultad en ganar peso durante el primer año, principalmente por enfermedades intercurrentes, cardiopatías congénitas (CC) y trastornos de succión-deglución^{11,17}.

En escolares y adolescentes el sobrepeso y obesidad ocurren probablemente por recomendaciones nutricionales inadecuadas, sobreprotección de la familia, escasa actividad física y enfermedades no tratadas (ej: hipotiroidismo, depresión).

Recomendaciones: Evaluación de la succión-

deglución, fomento de lactancia materna y derivación a fonoaudiólogo para educación de deglución, si hay problemas. Evaluación nutricional con curvas de crecimiento especiales, que en Chile, en ausencia de curvas locales, pudieran usarse las de Pastor¹⁶ y, en escolares y adolescentes, además evaluar IMC según curvas del National Center of Health Statistics (NCHS) de Estados Unidos de Norteamérica, de acuerdo a la recomendación de la Academia Americana de Pediatría (AAP)⁹.

Neurodesarrollo y problemas neurológicos

El retraso en la adquisición de hitos del desarrollo y la DI, en la mayoría de los casos es leve a moderada, aunque varía en el tiempo, según

factores ambientales y de salud.

La estimulación precoz, se conoce como estimulación temprana, tiene por objetivo enseñar habilidades para el aprendizaje y comportamiento y tiene su mayor efectividad cuando se inicia los primeros meses de vida⁹.

Las convulsiones están descritas hasta en 13%¹⁸. El síndrome de West representa hasta 47% de los síndromes epilépticos en niños con SD¹⁸ y donde los espasmos pueden ser confundidos con cólicos del lactante y retrasar el diagnóstico y tratamiento.

Recomendaciones: Derivación precoz a programas de estimulación temprana.

Mantener alta sospecha de episodios sugerentes de crisis convulsivas, estudiar y derivar a neurólogo frente a movimientos anormales, estancamiento del desarrollo o microcefalia. Si bien las convulsiones son más frecuentes, no hay literatura que respalde realizar electroencefalograma de rutina.

Problemas cardiológicos

Cerca del 50% presentan algún tipo de CC⁹, lo que se relaciona a mayor mortalidad y morbilidad en los primeros años de vida¹⁹. En los pacientes con defectos septales, la cirugía correctora precoz previene el daño vascular pulmonar y sus complicaciones a largo plazo^{20,21}. En adolescentes y adultos sin CC, se ha descrito un aumento de valvulopatías^{22,23}.

Recomendaciones: Realizar ecocardiografía a todos los RN, aun cuando no existan soplos u otros síntomas cardiovasculares. En niños sin CC, en caso de aparición de soplos cardiacos, derivar a cardiología para búsqueda de valvulopatías.

Problemas gastrointestinales

Las malformaciones del tubo digestivo ocurren en 12%⁹. La sospecha diagnóstica es prenatal o en el período de RN y en su mayoría son de resolución quirúrgica.

El reflujo gastroesofágico (RGE) y la constipación son frecuentes. El RGE debe ser tratado en forma adecuada para favorecer la calidad de vida y prevenir complicaciones. La constipación ocurre generalmente después de la incorporación de alimentos sólidos y el tratamiento oportuno evita fisuras anales, megacolon o fecaloma. Cuando hay constipación desde el nacimiento o no hay respuesta a terapia médica, se debe sospechar enfermedad de Hirschprung (EH).

La prevalencia de enfermedad celiaca (EC) varía entre 5 y 15%^{24,25}, y hasta un 50% de los casos pueden presentarse en forma atípica²⁶. Aún hay discusión respecto a la utilidad del tamizaje para EC en pacientes asintomáticos.

Recomendaciones: Sospechar malformaciones gastrointestinales según historia clínica y examen físico. No se recomienda ecografía abdominal de rutina en RN asintomático.

Tratar el RGE y la constipación crónica y mantener alta sospecha de EH.

Para EC, el estudio en asintomáticos es controversial, y en caso de realizarlo, solicitar anticuerpos IgA anti-transglutaminasa e IgA total, luego de haber incluido el gluten en la dieta por al menos 6 meses. Luego de un primer estudio negativo, sólo se recomienda repetir en aquellos con factores de riesgo o sintomáticos⁹ según Tabla 3.

Problemas respiratorios

Malformaciones de vía aérea y pulmonares (quistes subpleurales, bronquio traqueal y broncomalacia) se han descrito en baja frecuencia^{27,28} y se manifiestan como neumonías recurrentes o atelectasia.

En lactantes con enfermedad pulmonar intersticial y crisis bronquial obstructiva recurrente, se debe sospechar microaspiración.

Las infecciones respiratorias agudas bajas son frecuentes y responsables de la mayoría de la morbilidad no cardiológica que requiere hospitalización. Los lactantes con infección por virus respiratorio sincicial (VRS) tienen riesgo aumentado de hospitalizarse por esta causa, especialmente

Tabla 3. Condiciones de riesgo y síntomas sugerentes de enfermedad celiaca

Condiciones de riesgo
Antecedentes familiares de Enfermedad Celiaca
Enfermedades autoinmunes relacionadas
Diabetes Mellitus
Hepatitis autoinmune
Tiroiditis autoinmune
Síntomas clínicos sospechosos
Diarrea
Mal incremento ponderal
Trastorno de conducta
Anemia
Dolor abdominal recurrente
Crecimiento enlentecido

aquellos con CC, los que además tienen estadias hospitalarias más prolongadas^{29,30}. Las sibilancias recurrentes están descritas hasta en 36% y se asocian con frecuencia a infección previa por VRS o malacia de la vía aérea²⁹.

Recomendaciones: Derivación y estudio en niños con historia y síntomas sugerentes de enfermedad pulmonar crónica o en aquellos con sospecha de aspiración. La primera aproximación es con radiografía de tórax, la que no está recomendada como rutina en asintomáticos³¹.

Inmunidad

Las infecciones respiratorias son frecuentes durante los primeros años, probablemente debido a la hipotonía y anatomía de la vía aérea, más que a un defecto específico del sistema inmune.

Recomendaciones: Optimizar medidas higiénicas, lavado de manos y reducción de contaminación ambiental intradomiciliaria.

En caso de infecciones recurrentes, derivar para estudio de inmunidad.

Fomentar adherencia al programa nacional de inmunizaciones, vacuna anti-influenza y anti-neumococo. Considerar profilaxis para VRS con anticuerpo monoclonal IgG1 humanizado en grupos de riesgo (Tabla 4)^{11,32,33}.

Problemas hematológicos

La poliglobulia es frecuente e independiente de la presencia de CC^{34,35}. Junto con la trombopenia, son comunes y benignas en las primeras semanas de vida⁹.

La HCM y VCM pueden estar elevadas, esta "macrocitosis" se observa en cerca de 2/3 de ellos³⁶, y hace difícil la orientación diagnóstica en estudios de anemia.

Las reacciones leucemoides son generalmente benignas y de remisión espontánea. En niños

mayores y adultos el recuento de leucocitos tiende a ser menor, sin exponerlos a mayor riesgo^{37,38}. El trastorno mieloproliferativo transitorio (TMT) es casi exclusivo de personas con SD, ocurre durante las primeras semanas de vida en cerca de 10%³⁹, generalmente es benigna y autolimitada, aunque en algunos puede preceder a leucemia mieloide^{40,41}.

La leucemia ocurre en 1%⁹ y por ello, grupos europeos recomiendan hemograma anual los primeros 5 años¹⁰, sin embargo, no hay consenso al respecto, por lo que los síntomas clínicos pasan a ser los elementos claves para sospecharla⁴².

El cáncer testicular es más frecuente en comparación con la población general⁴³. El tratamiento de la criptorquidia y el examen testicular anual⁴⁴ reduce los riesgos y facilita el diagnóstico precoz.

Recomendaciones: Hemograma con recuento de plaquetas en el RN. Hemograma a los 12 meses para pesquisa de anemia ferropiva y anualmente en mujeres adolescentes que menstrúan⁹. Monitoreo clínico de signos y síntomas sugerentes de leucemia y derivación en citopenias, reacción leucemoide o TMT.

En criptorquidia, derivar a cirujano para orquidopexia antes de los 12 a 18 meses.

Problemas endocrinológicos

La enfermedad tiroidea ocurre en 28-40% y aumenta con la edad^{45,46}. El hipotiroidismo congénito es 28 veces más frecuente que en la población general⁴⁵. Referencias en Chile muestran hasta 25% de hipotiroidismo durante el primer año de vida¹⁷. El hipotiroidismo subclínico es frecuente y reportado como transitorio en 70% de los casos⁴⁵, a pesar de ello, aún no hay consenso respecto al reemplazo hormonal en hipotiroidismo subclínico, por lo que el inicio del tratamiento debe decidirse individualmente.

Recomendaciones: TSH y T4 libre a todos los pacientes al nacer, a los 6 y 12 meses y luego anualmente para toda la vida o en caso de síntomas de hipotiroidismo. Derivar a especialista en hipotiroidismo e hipotiroidismo subclínico persistente o sintomático.

Problemas otorrinolaringológicos

Existe mayor incidencia de estenosis del conducto auditivo externo (CAE), otitis media serosa, infecciones óticas, rinorrea crónica, sinusitis y pérdida de la audición⁴⁷.

El síndrome de apnea obstructiva del sueño

Tabla 4. Grupos de riesgo para considerar profilaxis para VRS

Cardiopatía congénita cianótica
Insuficiencia cardíaca
Daño pulmonar crónico
Displasia broncopulmonar
Prematuros < 28 semanas, menores de 1 año
Prematuros entre 28 y 32 semanas, menores de 6 meses

(SAOS) es común, incluso con reportes de ocurrencia del 100%⁴⁸⁻⁵¹, sin embargo, frecuentemente es subestimado por la familia y personal de salud debido a la ausencia de ronquido durante el sueño y a lo inespecífico de las manifestaciones clínicas (Tabla 5)^{48,51}.

Recomendaciones: Tamizaje auditivo al nacer: emisiones otoacústicas o potenciales evocados auditivos de tronco. Evaluación clínica de la audición en cada control. Derivación al especialista en: CAE estrecho que impida la visualización, tamizaje alterado o preventivamente a los 6 meses y luego en forma rutinaria toda la vida.

Las recomendaciones internacionales sugieren polisomnograma a los 4 años para evaluación de SAOS^{9,51}. En nuestro medio, el polisomnograma es de alto costo, por lo que sería recomendable estudiar y derivar a aquellos con roncopatía y en aquellos sin ronquido, pero con síntomas asociados (Tabla 5).

Problemas oftalmológicos

Más de la mitad presentan desórdenes oftalmológicos con necesidad de tratamiento^{10,52}. Las cataratas congénitas o adquiridas, obstrucción del conducto nasolacrimal, estrabismo, nistagmus, vicios de refracción, conjuntivitis recurrentes, párpados cortos y oclusión incompleta del ojo, son los problemas más frecuentemente encontrados^{11,31}.

Recomendaciones: Rojo pupilar en el control pediátrico. Evaluación por oftalmólogo en los primeros 6 meses y luego anualmente^{9,52}. Derivar precozmente en caso de síntomas oftalmológicos según Tabla 6.

Problemas ortopédicos

La hipotonía e hiperlaxitud aumenta el riesgo de luxación de articulaciones¹¹, pies planos y escoliosis. Aproximadamente 15% presentan laxitud atlantoaxial. Si bien tienen un riesgo aumentado de subluxación atlantoaxial (SAA), sólo 2 a 10% de ese subgrupo presenta compromiso medular como resultado de accidentes^{53,54}. Aún hay discusión respecto al real beneficio de la radiografía cervical como examen de tamizaje, pues no está bien definido que el intervalo atlantoaxial aumentado prediga riesgo de SAA y daño medular, por lo que recientemente la AAP dejó de recomendarla de rutina en asintomáticos⁹.

Recomendaciones: Radiografía de pelvis a los 3 meses o ecografía antes cuando hay factores de

riesgo de displasia de cadera.

Evitar piqueros de cabeza en menores de 6 años⁹, radiografía de columna cervical en niños asintomáticos que se expondrán a actividad física de riesgo. Derivar a traumatología cuando hay síntomas sugerentes de SAA (Tabla 7)⁵³, genu valgo, sobrepronación del tobillo, pie plano y escoliosis.

Problemas dermatológicos

La sequedad de piel y fanéreos es frecuente y facilita grietas, fisuras y sobreinfección. Los problemas que requieren de derivación son: alopecia

Tabla 5. Síntomas inespecíficos en síndrome de apnea obstructiva del sueño

Despertares nocturnos
Posiciones inhabituales al dormir
Somnolencia durante el día
Falta de energía e iniciativa en actividades escolares
Trastorno del aprendizaje exacerbado
Falta de atención e inquietud psicomotora
Enuresis

Tabla 6. Causas de derivación precoz a oftalmología

Lagrimo persistente
Conjuntivitis recurrente
Rojo pupilar alterado
Estrabismo
Sensibilidad a la luz
Dolor ocular
Cambios en la visión

Tabla 7. Síntomas sugerentes de Inestabilidad atlanto-axial y compresión medular

Dolor cervical
Cambio en el tránsito intestinal y en la función vesical
Tortícolis
Hiperreflexia
Debilidad muscular
Cuadriparesia o cuadriplejía

areata, vitíligo, eccema seborreico y foliculitis¹⁰.

Recomendaciones: Educar sobre limpieza, hidratación y lubricación de la piel y uso de protector solar.

Salud mental

La patología “dual” es hoy día conocida como la concomitancia de donde dos tipos de trastorno mental; en personas con SD, puede existir co-morbilidad entre la DI y los trastornos del comportamiento psiquiátrico, déficit atencional, trastornos emocionales y de ansiedad, autismo, psicosis infantil y trastornos de adaptabilidad social, entre 18% y 38% de los niños y adolescentes con SD⁵⁵⁻⁵⁸.

Los factores facilitadores de patologías psiquiátricas se resumen en la Tabla 8^{56,57} y es conocido que pueden hacer retroceder las habilidades adquiridas y desencadenar cambios de conducta.

Recomendaciones: Apoyo en salud mental a familia y cuidadores. Controlar factores de riesgo modificables. Derivar a psiquiatra cuando el tras-

torno de la conducta es intenso, cuando resulta en déficit del aprendizaje y socialización o se acompaña de agresividad.

Salud dental

Los tiempos de dentición temporal y permanente suelen estar atrasados^{59,60}. La maloclusión, boca entreabierta, gingivitis y falla en la higiene, desencadena periodontitis, retracción gingival, movilidad dental y caída prematura del diente.

Recomendaciones: Educación sobre aseo dental y evaluación por odontopediatra antes de los dos años y luego anualmente.

Adolescentes

La edad promedio de la menarquia es 12 años 6 meses y casi la totalidad de las mujeres presentan ciclos ovulatorios regulares y posibilidad de embarazo^{61,62}. En los varones, el desarrollo puberal no difiere significativamente con otros adolescentes, sin embargo, las tasas de fertilidad son esporádicas y sólo reducida a reporte de casos⁶³⁻⁶⁵. A pesar de lo anterior, se hace imprescindible realizar consejo genético, ya que el riesgo de SD en la generación siguiente es de 50%⁶⁴⁻⁶⁶.

Los jóvenes pueden expresar deseos de tener una pareja y actividad sexual en su vida adulta, sin embargo, los padres y profesionales de la salud son generalmente pesimistas al respecto y muchas veces, se niegan a aceptarlo. En el desarrollo sexual de un adolescente, las barreras psicosociales pueden ser más obstáculo que la limitación propia de su condición^{61,67}, por lo que es recomendable derivación a ginecología, educación sexual y elección de métodos de prevención de embarazo adaptados a cada adolescente y adulto, lo que facilitará el desarrollo de una adolescencia saludable, respetando los derechos que toda persona tiene para vivir su sexualidad.

La transición a los cuidados de salud del adulto es compleja. El cambio de cuidadores y la posibilidad de que los proveedores de salud no estén familiarizados con los cuidados especiales, hace que la transición sea dificultosa⁶⁸.

Recomendaciones: Promover cuidados en salud, educación sexual, independencia y autocuidado. Fomentar actividad física, y de esparcimiento y prevenir conductas de riesgo.

Traspasar los cuidados de forma integral al equipo de salud de adultos.

Tabla 8. Factores facilitadores y de alerta en patologías psiquiátricas

Factores facilitadores
Estilos parentales rígidos, ansiosos o muy permisivos
Disfunción familiar severa
Adolescentes con sensación de sentirse inadaptados y diferentes
Temperamento ansioso y disruptivo
Disfunción práxica y ejecutiva
Déficit de aprendizaje severo
Habla no expresiva, lenguaje repetitivo y pobre comprensión del lenguaje
Déficit auditivo y/o visual
Trastornos primarios del sueño
Hipotiroidismo o hipertiroidismo
Hospitalizaciones recurrentes
Elementos de alerta
Inestabilidad emocional
Irritabilidad
Descontrol de impulsos
Autoinjurias
Pérdida de las rutinas de juego
Pérdida de habilidades aprendidas
Alteraciones de la interacción social

Conclusiones

En Chile, el nacimiento de personas con SD es mayor a lo reportado en Latinoamérica, Estados Unidos de Norteamérica y Europa, por lo que ofrecer mejores oportunidades en salud es un desafío. Existen acciones mínimas que están recomendadas para el cuidado en salud de personas con SD, especialmente orientados a detectar en forma precoz malformaciones o enfermedades que interfieren con su desarrollo o que impiden expresar al máximo sus potencialidades.

Las recomendaciones de los cuidados expuestos en esta revisión, son una orientación para los profesionales de la salud, deben ser conocidos por los cuidadores, coordinados por un pediatra, médico de familia o genetista, que eduque a los padres, derive en forma oportuna e integre las recomendaciones de todos los especialistas y facilite la transición a la etapa adulta.

Referencias

- Nazer J, Cifuentes L. Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr* 2011; 82 (2): 105-12.
- Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet*. 2003; 361 (9365): 1281-9.
- Morris JK, Alberman E. Trends in Down's syndrome live births and antenatal diagnoses in England and Wales from 1989 to 2008: Analysis of data from the National Down Syndrome Cytogenetic Register. *BMJ* 2009; 339: b3794.
- Cocchi G, Gualdi S, Bower C. International Trends of Down Syndrome 1993-2004 Birth relation to maternal age and Terminations of pregnancies. *Birth Defects Research*. 2010; 88: 474-9.
- Skotko BG, Kishnani PS, Capone GT, Down Syndrome Diagnosis Study Group. Prenatal diagnosis of Down syndrome: how best to deliver the news. *Am J Med Genet A* 2009; 149A (11): 2361-7.
- Dent KM, Carey JC. Breaking Difficult News in a Newborn setting: Down Syndrome as a Paradigm. *Am J Med Genet C Sem Med Genet* 2006; 142C (3): 173-9.
- Ptacek JT, Eberhardt TL. Breaking bad news. A review of the literature. *JAMA* 1996; 276 (6): 496-502.
- Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS, Down Syndrome Diagnosis Study Group. Postnatal diagnosis of Down syndrome: Synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics* 2009; 124 (4): e751-8.
- Bull MJ; Committee on Genetics. Health Supervision for Children With Down Syndrome. *Pediatrics* 2011; 128 (2): 393-406.
- Weijerman M, de Winter P. Clinical practice. The care of children with Down syndrome. *Eur J Pediatr* 2010; 169 (12): 1445-52.
- Baum RA, Nash PL, Foster JEA, Spader M, Ratliff-Schaub K, Coury DL. Primary Care of children and adolescents with Down Syndrome: An Update. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care* 2008; 38 (8): 241-61.
- Jones KL. Chromosomal abnormality syndromes: Down Syndrome. En: *Smith' Recognizable patterns of human malformation*, 6th ed. Elsevier Saunders, 2006, Philadelphia, Pennsylvania-USA. 2006.
- Tapia JL, Toso P. El recién nacido normal: Atención inmediata, cuidado de transición y puerperio. En: *Neonatología*. Tapia JL, González A. 3^{ra} ed. Editorial Mediterráneo, Santiago-Chile. 2008.
- Cronk C, Crocker AC, Pueschel 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 (1): 102-10.
- Styles ME, Cole TJ, Dennis J, Preece MA. New cross sectional stature, weight, and head circumference references for Down's syndrome in the UK and Republic of Ireland. *Arch Dis Child* 2002; 87 (2): 104-8.
- Pastor X, Quintó L, Corretger M, Gassió R, Hernández M, Serés A. Tablas de crecimiento actualizadas de los niños con síndrome de Down. *Revista internacional sobre Síndrome de Down* 2004; 8: 34-46.
- Retamales N, Moreno R, González A, Cerda J, Lizama M. Down' Syndrome Patient Morbidity and Mortality during the First Year of Life. *Rev Chil Pediatr* 2009; 80 (4): 323-31.
- Arya R, Kabra M, Gulati S. Epilepsy in children with Down syndrome. *Epileptic Disord* 2011; 13 (1): 1-7.
- Tubman T, Shields M, Craig B, Mulholland H, Nevin N. Congenital heart disease in Down's syndrome: Two year prospective early screening study. *BMJ* 1991; 302 (6790): 1425-7.
- Cappelli-Bigazzi M, Santoro G, Battaglia C, Palladino MT, Carozza M, Russo MG, et al. Endothelial cell function in patients with Down's syndrome. *Am J Cardiol* 2004; 94 (3): 392-5.
- Hals J, Hagemo PS, Thaulow E, Sorland SJ. Pulmonary vascular resistance in complete atrioventricular septal defect. A comparison between children with and without Down's syndrome. *Acta Paediatrica* 1993; 82 (6-7): 595-8.
- Goldberg-Stern H, Strawsburg RH, Patterson B, Hickey F, Bare M, Gadoth N, et al. Seizure frequency and

- characteristics in children with Down syndrome. *Brain Dev* 2001; 23 (6): 375-8.
23. Vis JC, de Bruin-Bon RH, Bouma BJ, Huisman SA, Imschoot L, van den Brink K, et al. Congenital heart defects are under-recognised in adult patients with Down's syndrome. *Heart* 2010; 96 (18): 1480-4.
 24. Bonamico M, Mariani P, Danesi HM, Crisogianni M, Failla P, Gemme G, et al. SIGEP, Medical Genetic Group. Prevalence and clinical picture of celiac disease in Italian Down syndrome patients: A multicenter study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2001; 33 (2): 139-43.
 25. Pueschel SM, Romano C, Failla P, Barone C, Pettinato R, Castellano Chiodo A, et al. A prevalence study of celiac disease in persons with Down syndrome residing in the United States of America. *Acta Paediatr* 1999; 88 (9): 953-6.
 26. Rodríguez A, Espín B, González-Meneses A, González M, Pizarro A, Gómez de Terreros I. Down celiac disease profile in Down syndrome patients. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down* 2010; 14 (1): 3-9.
 27. Bertrand P, Navarro, H, Caussade S, Holmgren N, Sánchez I. Airway anomalies in children with Down syndrome: endoscopic findings. *Ped Pulm* 2003; 36 (2): 137-41.
 28. Biko DM, Schwartz M, Anupindi SA, Altes TA. Subpleural lung cysts in Down Syndrome: prevalence and association with coexisting diagnoses. *Pediatr Radiol* 2008; 38 (3): 280-4.
 29. Bloemers BL, van Furth AM, Weijerman ME, Gemke RJ, Broers CJ, van den Ende K, et al. Down syndrome: a novel risk factor for respiratory syncytial virus bronchiolitis: A prospective birth-cohort study. *Pediatrics*. 2007; 120 (4): e1076-81
 30. Hilton JM, Fitzgerald DA, Cooper DM. Respiratory morbidity of hospitalized children with Trisomy 21. *Paediatr Child Health* 1999; 35 (4): 383-6.
 31. Davidson MA. Primary Care for Children and adolescent with Down Syndrome. *Pediatr Clin N Am* 2008; 55 (5): 1099-111.
 32. Corretger JM. Enfermedades susceptibles de vacunación y Síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el Síndrome de Down* 2008; 12 (2): 18-24.
 33. Figueras J, Florez J. Infecciones respiratorias por el virus respiratorio sincicial: prevención en el síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down* 2006; 23: 45-50.
 34. Widness J, Pueschel S, Pezzullo J, Clemons G. Elevated erythropoietin levels in cord blood of newborns with Down's syndrome. *Biol Neonate* 1994; 66 (1): 50-5.
 35. Kivivuori S, Rajantie J, Siimes M. Peripheral blood cell counts in infants with Down's syndrome. *Clin Genet* 1996; 49 (1): 15-9.
 36. Starc TJ. Erythrocyte macrocytosis in infants and children with Down syndrome. *J Pediatr* 1992; 121 (4): 578-81.
 37. Akin K. Macrocytosis and leukopenia in Down's syndrome. *JAMA* 1988; 259 (6): 842.
 38. Roizen NJ, Amarose A. Hematologic abnormalities in children with Down syndrome. *Am J Med Genet* 1993; 46 (5): 510-2.
 39. Lange B. The management of neoplastic disorders of haematopoiesis in children with Down's syndrome. *Br J Haematol* 2000; 110 (3): 512-24.
 40. Ma SK, Wan TS, Chan GC, Ha SY, Fung LF, Chan LC. Relationship between transient abnormal myelopoiesis and acute megakaryoblastic leukaemia in Down's syndrome. *Br J Haematol* 2001; 112 (3): 824-5.
 41. Zwaan CM, Reinhardt D, Hitzler J, Vyas P. Acute leukemias in children with Down syndrome. *Hematol Oncol Clin North Am* 2010; 24 (1): 19-34.
 42. Dixon N, Kishnani P, Zimmerman Sh. Clinical Manifestations of Hematologic and Oncologic Disorders in Patients With Down Syndrome. *Am J Med Genet C Sem Med Genet* 2006; 142C (3): 149-57.
 43. Satgé D, Sommelet D, Geneix A, Nish M, Malet P, Vekemans M. A tumor profile in Down Syndrome. *Am J Med Genet*. 1998; 78 (3): 207-6.
 44. Smith DS. Health care management of adults with Down syndrome. *Am Fam Physician* 2001; 64 (6): 1031-8.
 45. Gibson P, Newton R, Selby K, Price D, Leyland K, Addison G. Longitudinal study of thyroid function in Down's syndrome in the first two decades. *Arch Dis Child* 2005; 90 (6): 574-8.
 46. Kishnani P, Crissman B. Current perspectives on Down syndrome: selected medical and social issues. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2006; 142C (3): 127-205.
 47. Shott SR. Down syndrome: Common otolaryngologic manifestations *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 2006; 142C (3): 131-40.
 48. Marcus C, Keens T, Bautista D, von Pechmann W, Ward S. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Pediatrics* 1991; 88 (1): 132-9.
 49. Levanon A, Tatasiuk A, Tal A. Sleep characteristics in children with Down syndrome. *J Pediatr* 1999; 134 (6): 755-60.
 50. Dyken ME, Lin-Dyken DC, Poulton S, Zimmerman MB, Sedars E. Prospective polysomnographic analysis of obstructive sleep apnea in Down syndrome. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2003; 157 (7): 655-60.
 51. Shott SR, Amin R, Chini B, Heubi C, Hotze S, Akers R. Obstructive sleep apnea: Should all children with Down

- syndrome be tested? Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 2006; 132 (4): 432-6.
52. Roizen NJ, Mets MB, Blondis TA. Ophthalmic disorders in children with Down. Dev Med Child Neurol 1994; 36 (7): 594-60.
 53. Cohen WI. Current dilemmas in Down Syndrome Clinical Care: Celiac Disease, Thyroid disorders, and atlanto-axial instability. Am J Med Genet C Semin Med Genet 2006; 142C (3): 141-8.
 54. Pueschel SM, Scola FH. Atlantoaxial Instability in Individuals With Down Syndrome: Epidemiologic, Radiographic, and Clinical Studies. Pediatrics 1987; 80 (4): 555-60.
 55. Silka V, Hauser M. Psychiatric Assessment of the Person with Mental Retardation. Psychiatr Ann 1997; 27 (3): 162-9.
 56. Summers J, Boyd K, Morgan J. Evaluating patients with intellectual disabilities and comorbid mental health problems. Br J Psychiatry 2004; 34 (3): 215-20.
 57. Myers B, Pueschel SM. Psychiatric disorders in persons with Down syndrome. J Ner Ment Dis 1991; 179 (10): 609-13.
 58. Gath A, Gumley D. Behaviour problems in retarded children with special reference to Down's syndrome. Br J Psychiatry 1986; 149: 156-61.
 59. Jara L, Ondarza A, Muñoz P, Blanco R. Tiempos de la erupción dentaria temporal en pacientes con síndrome de Down. Rev Chil Pediatr 1995; 66 (4): 186-91.
 60. Jara L, Ondarza A, Blanco R. Cronología de la erupción dentaria permanente en pacientes con síndrome de Down. Rev Chil Pediatr 1992; 63 (2): 89-95.
 61. Berman H, Harris D, Enright R, Gilpin M, Cathers T, Bukovy G. Sexuality and the adolescent with a physical disability: understandings and misunderstandings. Issues Compr Pediatr Nurs 1999; 22 (4): 183-96.
 62. Scola PS, Pueschel SM. Menstrual cycles and basal body temperature curves in women with Down syndrome. Obstet Gynecol 1992; 79 (1): 91-4.
 63. Pueschel SM, Orson JM, Boylan JM, Pezzullo JC. Adolescent development in males with Down syndrome. Am JDis Child 1985; 139 (3): 236-8.
 64. Sheridan R, Llerena JJ, Matkins S. Fertility in a male with Trisomy 21. J Med Genet 1989; 26 (5): 294-8.
 65. Pradhan M, Dalal A, Khan F, Agrawal S. Fertility in men with Down syndrome: a case report. Fertil Steril 2006; 86 (6): 1765.e 1-3.
 66. Sutherland GR. Parental autosomal aneuploidy. En: *Chromosome abnormalities and genetic counseling*. 3th ed. Oxford University Press, New York, NY-USA 2004.
 67. Murphy NA, Elias ER. Council on Children With Disabilities. Sexuality of Children and Adolescents With Developmental Disabilities. Pediatrics 2006; 118 (1): 398-403.
 68. Lizama M, Avalos ME, Vargas N, Varela M, Navarrete C, Galanti M, et al. Transición al cuidado de la vida adulta, de niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud: recomendaciones del comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría. Rev Chil Pediatr 2011; 82 (3): 238-44.