



Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down

DOWN Federación
Española
de Síndrome
de Down
España

Patrocinado por:

Fundación Sanitas

Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de DOWN



Fundación Sanitas

Equipo de trabajo para esta edición:

En la revisión y edición del Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down han participado:

Dr. José María Borrel Martínez. Médico Asesor Sanitario de DOWN ESPAÑA.

Dr. Jesús Flórez Beledo. Catedrático de Farmacología. Médico, asesor científico de la Fundación Síndrome de Down de Cantabria.

Dr. Agustín Serés Santamaría. Coordinador del Centro Médico Down de la Fundación Catalana Síndrome de Down.

Dr. Rafael Fernández Delgado. Unidad de Síndrome de Down. Hospital Clínico Universitario de Valencia.

Dr. Jesús Albert Álvarez. Médico de Familia y Asesor Sanitario de Down Córdoba.

Dr. Carlos Prieto Santos. Pediatra y Responsable del Área Médica de la Asociación Amidown. Miembro de Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG).

Dr. Mariano Ota Castán. Neurólogo del Hospital San Millán de Logroño.

Dr. Salvador Martínez Pérez. Director del Laboratorio de Embriología Experimental. Subdirector del Instituto de Neurociencias. Miembro del Patronato de la Fundación Síndrome de Down de la Región de Murcia. FUNDOWN.

Coordinación de la Edición:

Agustín Matía Amor. Gerente de DOWN ESPAÑA.

Asistencia técnica

INTERSOCIAL

Diseño, maquetación e impresión
ZINK soluciones creativas

I.S.B.N: 978-84-693-1346-6

Depósito legal: Av 39 2010

	Introducción: la trayectoria de la persona con síndrome de Down	9
	1 Justificación del Programa de Salud	15
	2 Genética y diagnóstico	21
	2.1 Genética	23
	2.2 Pruebas prenatales para el diagnóstico de síndrome de Down	24
	2.3 Comunicación de la primera noticia	27
	3 Características específicas del síndrome de Down (Especificidades médicas)	31
	3.1 Desarrollo psicomotor y cognitivo	33
	3.2 Áreas de exploración	39
	3.3 Vida Adulta y Envejecimiento	51
	3.4 Terapéutica	55
	4 Controles de salud y exploraciones por edades	61
	4.1 Controles por edades	62
	4.2 Calendario de vacunación recomendado	70
	4.3 Parámetros somatométricos de referencia	72
	Entidades de referencia para el síndrome de Down en España	79
	Bibliografía	85
	Tabla resumen de controles	88

Presentación

Sanitas

Un paso más hacia la integración plena

Uno de los retos del sistema sanitario español es garantizar la igualdad de oportunidades y la accesibilidad universal en la atención sanitaria a las personas con discapacidad.

En los últimos años, la Fundación Sanitas ha apoyado la investigación y la generación de conocimiento en discapacidad. *El Programa Español de salud para personas con síndrome de Down* es un paso más en la voluntad de Sanitas de facilitar el acceso a la salud para las personas con discapacidad.

Nuestro grupo de empresas ha creado un Programa de Discapacidad bajo el lema “Todos iguales, todos diferentes”. Está formulado como un proyecto de gran envergadura que refleja nuestro compromiso con el avance en el acceso a la salud de las personas con discapacidad y el fomento del conocimiento en discapacidad y salud.

La Fundación Sanitas apoya investigaciones que contribuyan a incrementar la integración plena de las personas con síndrome de Down en la sociedad. En nuestro objetivo hemos encontrado en Down España un gran aliado. Desde 2007, trabajamos conjuntamente para ofrecer atención médica a personas con síndrome de Down.

El desarrollo y puesta en marcha de Sanitas Accesible Síndrome de Down nos ha permitido conocer de cerca y a fondo las necesidades médicas diarias de este colectivo, formado por cerca de 34.000 personas en nuestro país.

Buen ejemplo de ello es este *Programa Español de salud para personas con síndrome de Down*, un documento que esperamos sea de utilidad para los profesionales médicos que atienden a este colectivo, y ayude a mejorar su salud y su calidad de vida.

Yolanda Erburu
DIRECTORA GENERAL DE LA FUNDACIÓN SANITAS

Presentación

DOWN ESPAÑA

Fomentar e impulsar la salud en el conjunto de toda la población es un objetivo fundamental de cualquier sociedad. En nuestro caso la extensión de este principio a la población de personas con síndrome de Down es obvio.

Desde el momento del diagnóstico los profesionales han de estudiar la posible existencia de las alteraciones más frecuentes en los recién nacidos con síndrome de Down, para diagnosticarlas y tratarlas. A partir de este primer diagnóstico y tratamiento, si es necesario, ha de seguirse de manera regular el proceso de maduración biológica del niño, teniendo en cuenta que los niños con síndrome de Down han de ser seguidos clínicamente de la misma manera que los demás.

En líneas generales con la atención temprana y la exposición a los estímulos normales del mundo real, el cerebro va a desarrollarse lo suficiente como para alcanzar una calidad de vida y una autonomía social adecuada. Además las capacidades de desarrollo intelectual están presentes a lo largo de toda la vida de las personas con síndrome de Down. Es por lo tanto preciso hacer un seguimiento clínico normal del desarrollo del niño con síndrome de Down, sin

excesivos controles que hagan demasiado diferente la vida del niño y de su familia. Los familiares necesitan estar informados de manera clara y precisa de los progresos de su hijo y de las posibilidades de mejora, para que con su apoyo pueda conseguirse una plenitud de sus capacidades orgánicas y mentales.

Esta nueva edición del Programa Español de Salud pretende ser un instrumento de apoyo a las familias y a los médicos y personal sanitario de las unidades especiales, de atención primaria y de los centros hospitalarios, que han de estar preparados para responder en cada edad a las necesidades y seguimientos preventivos que las personas con síndrome de Down necesitan. Es importante que –como en el caso del documento que tienes en tus manos– las asociaciones y fundaciones, en comunidad con la administración, hagan llegar a estos profesionales la información actualizada, mediante actividades de investigación, formación y divulgación. Nuestro más sincero agradecimiento a quienes lo han hecho posible.

Pedro Otón Hernández
PRESIDENTE DE DOWN ESPAÑA

Introducción

Al ofrecer este Programa de Salud para Personas con síndrome de Down nos identificamos con el término de salud, entendida como un estado de completo bienestar físico, mental y social. El programa, pues, es un medio con el que intentamos aproximarnos a ese objetivo ideal, nunca plenamente alcanzado.

La necesidad de establecer o confeccionar un programa surge de la realidad biológica del propio síndrome de Down. Por tratarse de una trisomía del cromosoma 21, la alteración genética desequilibra la función de numerosos genes que en él se encuentran y, en consecuencia, pone en riesgo el pleno desarrollo y la función de diversos órganos y sistemas del organismo humano, en cualquier etapa de la vida.

No se puede desligar la visión sobre el síndrome de Down de la consideración del ser humano que lo tiene durante toda su vida, porque esta consideración condiciona de manera radical la forma de analizar los problemas que plantea. La persona con síndrome de Down es, ante todo y por encima de todo, una rica realidad intrínsecamente humana. Y como tal, plena de dignidad, merecedora de toda consideración como la que prestamos a cualquier otro ser humano.

Es frecuente que la visión de un profesional sobre el síndrome de Down difiera de la que puedan tener los padres. Para el primero, toda anomalía o alteración

patológica de la normalidad biológica es una enfermedad o trastorno; por consiguiente, el síndrome de Down, que se caracteriza por el hecho de que las células tienen 47 cromosomas en lugar de 46, es una enfermedad genética que se manifiesta o expresa en un conjunto de síntomas y signos que hay que corregir, enderezar, aliviar o curar hasta donde sea posible. Para los padres, en cambio, el síndrome de Down no es una enfermedad sino un estado, distinto ciertamente del que predomina en la naturaleza humana, pero que no por ello deja de formar parte ineludible de esa naturaleza, que se caracteriza por su diversidad. Surgen de ese modo dos concepciones o intereses diferentes. Por una parte, el síndrome de Down como patología de base que, a su vez, conlleva la posibilidad de que aparezcan situaciones patológicas diversas en los distintos órganos que es preciso atender. Por otra, la persona que se desarrolla, crece y vive como cualquier otra, dotada de sus propias cualidades y características, a cuyos intereses es preciso atender con la misma solicitud con que se atiende al resto de los seres humanos.

En razón de lo expuesto, la postura más creativa a adoptar ante una persona con síndrome de Down, sea cual fuere su edad, es la de considerarla como **un ser humano que, como cualquier otro, presenta un conjunto de cualidades y potencialidades que hay que ayudar a desarrollar, así como de problemas físicos y psíquicos que es preciso atender.**

Es imprescindible destacar a los padres y a los profesionales que cada persona con síndrome de Down es única e intransferible, de modo que tanto sus potencialidades como sus problemas abarcan un **espectro** muy amplio y muy distinto de unos individuos a otros, tanto por la naturaleza de dichas cualidades y problemas como por la intensidad con que se manifiestan.

De los diversos órganos que pueden verse afectados por la trisomía 21, el cerebro lo es de manera constante si bien lo hace en un grado extraordinariamente variable. De ahí deriva que la **discapacidad intelectual** que acompaña a toda persona con síndrome de Down se exprese con distinta intensidad. Sin duda, esta realidad es la que ensombrece el diagnóstico y el nacimiento de un hijo con síndrome de Down y afecta a las familias de manera marcada. Ello obliga a los profesionales a adoptar posturas de comprensión y de apoyo personal y, al mismo tiempo, a responder con rigor y empatía los interrogantes que las familias plantean, lo cual exige conocimiento, prudencia y sensibilidad.

La vida de las personas con síndrome de Down ha cambiado radicalmente en los últimos decenios. No sólo se ha prolongado hasta alcanzar una media de **esperanza de vida** próxima a los sesenta años, sino que la calidad de esa vida ha mejorado ostensiblemente, pudiendo alcanzar en muchos individuos altos niveles de autonomía individual. Ese progreso se consigue mediante la acción concertada de padres y profesionales en todos los ámbitos de la vida.

Los **bebés** con síndrome de Down se desarrollan al igual que los demás niños: crecen, cambian, progresan y aprenden. Pero lo hacen de forma más lenta y muestran algunas diferencias. El conocimiento que hemos ido adquiriendo sobre sus peculiaridades ayuda a los padres, a los terapeutas y a los educadores a proporcionarles los ambientes más propicios y las oportunidades de aprendizaje más eficientes. De ese modo, los bebés y los niños alcanzan el más completo potencial que su rea-

lidad biológica les permita, y en el futuro llegarán a vivir una vida feliz y plena en sus respectivos ambientes.

Los padres han de conocer que las respuestas del niño con síndrome de Down son más lentas. Esa lentitud en sus nuevas adquisiciones puede producir un desencuentro entre los padres y el niño que, en ocasiones, alteraría las primeras relaciones tan importantes para desarrollar un feliz vínculo entre ellos. Es importante que el profesional no generalice y hable de “estos niños” sino de “su” hijo que, aun presentando rasgos propios del síndrome de Down, es distinto a todos los demás: en ningún papel está escrito cómo será el futuro concreto de ninguna persona con síndrome de Down.

El papel que juegan los padres es muy importante para el desarrollo de sus capacidades y cualidades. Los profesionales y especialistas no pueden sustituirles en su función y responsabilidad, y no hay acción terapéutica alguna que ejerza un efecto duradero si no se acompaña de la colaboración permanente de los padres. Desde el momento en que el médico comunica a los padres la sospecha de que su hijo tiene síndrome de Down, con la confirmación posterior del diagnóstico mediante análisis cromosómico, éstos empiezan a plantearse una multitud de cuestiones relativas al futuro del niño, se les aparecen fantasmas e imágenes confusas y generalmente negativas relacionadas con las personas con discapacidad intelectual. La angustia y la mezcla de sentimientos contradictorios respecto al hijo pueden dificultar una relación cálida y distendida entre ellos y también en relación con el profesional que les atiende. Por eso es tan importante que, en la medida de lo posible y respetando siempre el “tiempo” de los padres, el profesional les ponga en contacto cuanto antes con **grupos de padres** experimentados y solícitos.

Una vez superada esta fase inicial, la pareja se encontrará más predispuesta a informarse y a pedir el asesoramiento profesional, lo que les ayudará a aceptar al hijo con su síndrome de Down y, al mismo tiempo, a ayudarle. Y comprenderán que la intervención profesional



no priva al niño de su afecto sino que, por el contrario, ayuda a enriquecerlo.

En los últimos decenios se ha pasado desde una posición consistente en no hacer nada, “porque estos niños no son capaces de...”, a hacerles practicar múltiples actividades para que hagan el máximo, olvidando muchas veces lo que el niño con síndrome de Down realmente puede y debe hacer. Conocedores los padres del alto nivel de desarrollo que algunas personas con síndrome de Down alcanzan, se proponen con la mejor intención, conseguir que su hijo “sea el mejor”, con la creencia de que ello depende exclusivamente de las oportunidades que se le den y de las atenciones sanitarias y educativas que se le presten. Aceptando que éstas son esenciales, el desarrollo pleno depende a su vez de las cualidades biológicas intrínsecas de cada

individuo. Es preciso, por tanto, encontrar el recto equilibrio, porque el exceso de intervención y de exigencias desestabiliza a cualquier individuo, y más aún al niño, adolescente o adulto con síndrome de Down, que es más vulnerable a las presiones estresantes del ambiente.

Es bien sabido que los primeros años de vida del niño son muy importantes para conseguir un desarrollo adecuado. La estimulación y demás acciones integradas en los **programas de atención temprana** son los mejores instrumentos para facilitar el desarrollo del niño con síndrome de Down.

La **integración o inclusión social y escolar** de la mayoría de los niños con síndrome de Down en centros de educación ordinarios es una realidad, superadas las reti-

cencias iniciales. Su escolarización está dando sus frutos, tanto a los propios niños, que se contemplan incorporados al ambiente, como a la sociedad en general, que experimenta con hechos el valor de la diversidad. Este proceso de integración ha sido posible merced a los avances conseguidos en las ciencias psicológicas y pedagógicas, que han promovido el desarrollo de mejores posibilidades de aprendizaje. Además, se ha ido profundizando en la consideración de que la inteligencia es una propiedad que está dotada de diversas dimensiones, no sólo las cognitivas sino las emocionales y de relación social.

Toda etapa de transición en una persona es compleja, muy en especial la adolescencia. **La adolescencia** de las personas con síndrome de Down constituye un periodo largo y arduo. Como en cualquier otro adolescente, este periodo está marcado por la inestabilidad, como consecuencia de dejar de ser niño para hacerse adulto. La forma de vestir, las aficiones, el fanatismo son los vehículos que sirven para canalizar sus inquietudes. Al final de la adolescencia, el joven adulto debe haber alcanzado un sentimiento de individualidad relativamente estable. La persona con síndrome de Down también debe resolver los conflictos que le suscita el crecimiento puberal; es posible que no se plantee con la misma intensidad las reflexiones y las luchas internas de otros adolescentes, pero añade sus propias incertidumbres. Es posible que la dinámica familiar, por el miedo al fracaso del hijo o a sus pobres expectativas, refuerce su dependencia y obstaculice un proceso que ya de por sí es desestabilizador e inquietante.

Es difícil saber el concepto y la vivencia de su discapacidad que puede llegar a elaborar un adolescente y un joven con síndrome de Down. Durante su infancia ha ido descubriendo sus peculiares y sucesivas dificultades en la realización o el dominio de situaciones: en sus relaciones sociales, en la escuela o en el trabajo. Padres y profesionales deben estar atentos para acompañarle desde pequeño en ese proceso de identidad personal, sin negar su realidad pero, al mismo tiempo, resaltando

sus cualidades, competencias y logros. Es así como se va elaborando la **autoestima** que tanta importancia ha de tener en la adolescencia y a lo largo de su vida, cuando se reconozca plenamente como una persona que tiene síndrome de Down. En todo momento se ha de estar dispuesto a responder a sus dudas y temores, con claridad pero con sensibilidad y empatía.

En la adolescencia, uno de los problemas que se presenta a la familia es cómo canalizar la sexualidad de la persona con síndrome de Down. En los últimos años se está produciendo un importante cambio en la consideración y la vivencia de la **sexualidad**, dentro de una pluralidad que debe ser respetada. La sexualidad se desarrolla de la misma forma en una persona con o sin síndrome de Down. Por este motivo es preciso enseñar a vivirla desde las edades más tempranas, y a conducir los propios sentimientos e impulsos. Ello puede llevar, en su caso, al establecimiento de relaciones firmes de pareja basadas en el amor y el respeto mutuos.

Uno de los grandes avances en la vida de las personas con síndrome de Down es su creciente autonomía, que se traduce en el ejercicio de las **habilidades sociales**, iniciado ya tempranamente (higiene, alimentación, juego y entretenimiento, etc.), y reforzado en la adolescencia, juventud y adultez a través de las relaciones sociales cultivadas en la familia, vecindario, escuela y entorno laboral. La **alfabetización** casi generalizada, la mejoría en la **capacidad comunicativa** y la familiarización en la **utilización de servicios públicos** por parte de las personas con síndrome de Down son los tres pilares que han conseguido establecer formas y canales de relación e interés que amplían el mundo en que se pueden mover. Es así como asientan amistades sociales en trato directo o a través de Internet, incorporan las modas y aficiones propias de cada edad y adquieren aficiones diversas en el mundo de la música, el cine, los deportes, etc.

Otro aspecto importante de la integración social es la **incorporación al mundo laboral** dentro de una empresa ordinaria. La experiencia demuestra que las personas

con síndrome de Down que están trabajando en la empresa ordinaria, no sólo adquieren los conocimientos técnicos del puesto de trabajo sino que también evolucionan en otras facetas de su vida. El hecho de convivir con otras personas en el trabajo con las que ha de establecer un nuevo tipo de relaciones favorece el crecimiento y la maduración personal. La disponibilidad de un sueldo acorde con sus méritos laborales le ayuda a valorar el trabajo y a programar la correcta utilización del dinero. La integración laboral exige una madurez personal y autonomía social, además de la calificación profesional.

La **vida adulta** de la persona con síndrome de Down conlleva el considerar el entorno en que se ha de desenvolver. Gracias al creciente grado de autonomía que consiguen, aumenta el número de individuos que eligen vivir en una vivienda independiente de la de sus padres.

Por otra parte, la prolongación de su vida hace más probable que sus padres fallezcan antes que ellos, o que el marcado envejecimiento de los padres impida atender ya a sus hijos de una manera eficaz. Se crean así múltiples circunstancias que aconsejan tener muy en cuenta formas alternativas de vivienda, de forma que se pueda elegir a aquella que mejor se ajuste al proyecto de vida.

Por último, pese a la prolongación de la vida ya señalada, destaca la precocidad con que las personas con síndrome de Down **envejecen** en comparación con el resto de la población, incluida la que tiene otras formas de discapacidad intelectual, y la tendencia a desarrollar la enfermedad de Alzheimer. Eso exige, por parte de los profesionales, atender al seguimiento periódico y evaluación de sus capacidades intelectuales y sociales.



01

Justificación del Programa de Salud



Justificación del Programa de Salud

La primera pregunta que nos debemos hacer es si es necesario que exista un programa de salud específico para las personas con síndrome de Down. La respuesta es: **Sí**. Ya hemos explicado que la presencia de un cromosoma extra, que en el caso del síndrome de Down pertenece al par 21, origina un desequilibrio en el modo en que los genes dirigen y regulan la constitución, el desarrollo y la función de diversos aparatos, órganos y sistemas del organismo humano. La consecuencia es que, en algún momento de la vida de una persona con síndrome de Down, pueden funcionar de manera desajustada y originar una alteración patológica que es causa de enfermedad.

Es cierto que alteraciones patológicas aparecen en todos los seres humanos. Pero esta alteración cromosómica de las personas con síndrome de Down es causa de mayores problemas y más frecuentes que en la población que no la tiene.

Fundamentalmente, sería bueno aclarar que, como norma general:

- Los problemas que pueden aparecer no son distintos de los que aparecen en las demás personas. Por ejemplo, el estrabismo, el hipotiroidismo o las infecciones respiratorias se observan también en la población sin síndrome de Down. Lo que ocurre es que aparecen con mayor frecuencia en las que lo tienen.
- La gran mayoría de personas con síndrome de Down son personas sanas que no presentan problema de salud alguno (excluidas las alteraciones en el cerebro que son prácticamente constantes), o si lo tiene, puede ser de carácter leve.
- El hecho de que existan ciertos problemas médicos en un caso concreto no significa que hayan de aparecer todos en todas las personas con síndrome de Down. Existe una gran variabilidad entre los distintos individuos.



- Los avances médicos han conseguido que la inmensa mayoría de los problemas de salud puedan ser tratados. A veces, la solución es definitiva (corrección de una anomalía congénita, curación de una leucemia); otras veces la terapéutica no suprime la enfermedad, pero la alivia o consigue suprimir síntomas y complicaciones.

La experiencia acumulada durante los últimos cuarenta años ha permitido conocer cada vez mejor cuáles son los problemas médicos que más frecuentemente aparecen en las personas con síndrome de Down. Incluso se ha podido comprobar con qué frecuencia aparecen y a qué edad es más probable que lo hagan. En consecuencia, esto significa que actualmente disponemos de magníficos medios para vigilar la salud de las personas con síndrome de Down, porque sabemos lo que puede ocurrir y cuándo puede ocurrir. Si esto es así, de lo que se trata es de poner los medios para detectar el problema lo antes posible, y aplicar las soluciones terapéuticas.

Con frecuencia, los individuos con síndrome de Down no aciertan a explicar o avisar de muchos de los problemas que les aparecen. Piénsese, por ejemplo, que se ha

comprobado que muchos de ellos tienen reducida la sensibilidad a ciertos tipos de dolor. Esto obliga a realizar exploraciones sistemáticas que rastreen los posibles problemas y los detecten.

Así es como han ido apareciendo los programas de salud específicos para las personas con síndrome de Down. Los inició la Dra. Mary Coleman en Estados Unidos en la década de los setenta del siglo pasado y se han ido ampliando, mejorando y extendiendo por todo el mundo. Primero eran unos listados sencillos de posibles problemas; actualmente son ya unos documentos muy elaborados y, sobre todo, bien respaldados por la experiencia de la comunidad médica en todo el mundo y por la satisfacción de las familias que ven en ellos una sólida base de apoyo para la salud.

Una nota de precaución

El hecho de que existan estos programas y tengan este respaldo no significa que todos los médicos, de atención primaria y hospitalaria, los conozcan y los apliquen, como se demostró recientemente en una encuesta realizada en Canadá. Con demasiada y penosa frecuencia comprobamos que muchas personas con síndrome de Down padecen enfermedades que podían haber sido previstas, detectadas y tratadas en su momento, y no lo fueron porque no se les sometió a las exploraciones que los programas recomiendan.

Durante mucho tiempo la salud de las personas con síndrome de Down fue pobremente atendida. Y aunque esto ha mejorado sustancialmente, todavía persiste la ignorancia en algunos reductos. Por eso es preciso que los padres y cuidadores de las personas con síndrome de Down dispongan de un ejemplar del programa de salud y, si es preciso, educada pero firmemente lo den a conocer y exijan su aplicación.

Precisamente porque la persona tiene síndrome de Down es más importante conseguir que goce de la mejor salud posible y corrija sus problemas médicos.

En efecto, la buena salud, el sentirse bien, contribuye decisivamente a mantener más despierta la mente, más motivada la actitud, a sentirse más alerta. Y ya que las personas con síndrome de Down tienen mayores dificultades para procesar la información, para aprender, para reaccionar con prontitud, etc., debemos todos procurar que su salud física sea óptima y esté en las mejores condiciones. Un ejemplo muy claro: si tiene alteraciones de visión o de audición (que son frecuentes), habremos de detectarlos y corregirlos a tiempo para que, al menos, la información le llegue adecuadamente y no añada más problemas a la dificultad de procesamiento.

Nuestro programa de salud

La mayoría de los programas actualmente vigentes se basan en el programa elaborado por una organización internacional llamada Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG). DOWN ESPAÑA elaboró y publicó también un programa de salud adaptado a la realidad española que se ha ido renovando sucesivamente.

Nuestro programa se basa en los siguientes principios:

- a) El derecho que toda persona con síndrome de Down tiene a gozar de la mejor salud posible.
- b) La realidad de que resulta más beneficioso para el individuo evitar que aparezca una alteración o enfermedad, o aliviarla en cuanto aparece, que hacerlo cuando ya esté en fase avanzada.
- c) La evidencia de que el bienestar físico favorece el desarrollo integral de las personas con síndrome de Down.

Las personas con síndrome de Down no son enfermos en el sentido más comúnmente aceptado del término, como hemos explicado en la Introducción, pero tienen mayor riesgo de padecer ciertas patologías. La aplicación de programas de medicina preventiva, mediante controles y exploraciones periódicas y sistemáticas, es

especialmente importante, pues con ellos se pueden evitar, aliviar o corregir los problemas de salud tan pronto como vayan apareciendo.

La aplicación de programas de salud, atención temprana y educación adecuados ha mejorado radicalmente las perspectivas de calidad de vida para las personas con síndrome de Down. Estas mejoras, en concreto, se traducen en:

- Mayor esperanza de vida y un mejor estado de salud a lo largo de toda la vida.
- Mejor desarrollo intelectual.
- Mayor destreza y capacidad para realizar un trabajo útil y remunerado.
- Mayor grado de independencia y autonomía personal para guiar su conducta.
- Mayor capacidad para vivir una vida plenamente integrada en la comunidad.

Es por ello que DOWN ESPAÑA pone en manos de pediatras, médicos de familia, médicos hospitalarios, geriatras, internistas, matronas, enfermeros y otros profesionales de la sanidad, un instrumento útil, suficientemente contrastado y adaptado a la realidad sanitaria española, con una única intención: mejorar la atención médica y la calidad de vida de las personas con síndrome de Down de todas las edades.

Su **objetivo general** es mejorar la prevención y la detección precoz de cualquier alteración o enfermedad en personas con síndrome de Down.

Objetivos específicos

- Unificar los contenidos específicos de los controles de salud de las personas con síndrome de Down.
- Unificar el calendario mínimo de revisiones de salud de las personas con síndrome de Down.
- Unificar las acciones de los profesionales.
- Informar y dar apoyo a las familias.

Cómo usar este documento (nota para las familias)

Como explicábamos anteriormente, no se asuste cuando lo lea, porque un programa avisa de posibles problemas, pero en absoluto han de aparecer todos, y a veces no aparece ninguno. En la práctica, las afectaciones más frecuentes son unas pocas y resulta sencillo seguirlo. No se agobie.

Acepte la posibilidad de que su médico de cabecera o pediatra no lo conozca. No tenga reparos en presentárselo y muéstrese decidido a llevarlo a la práctica.

Entérese si en la Institución relacionada con el síndrome de Down de su localidad tienen desarrollado el programa de salud porque, si lo tienen, eso significa que existe ya un cuadro de especialistas que lo conocen y lo siguen. Eso le facilitará mucho la labor.

Si no existe tal Institución, establezca una fluida y cordial relación con su médico y analicen juntamente el modo en que van a actuar, para que las exploraciones sean periódicas. Habrán de evaluar también qué especialistas de su localidad son los más aptos para realizar exploraciones en cada especialidad. No siempre los médicos más renombrados son los más adecuados. Es importante que el médico tenga interés y disponga de tiempo. Como en todas las profesiones, no todos tienen lo uno o lo otro.

Estadísticas sobre población con síndrome de Down

De acuerdo con la información recogida por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas¹, durante el período 1980-2007 se diagnosticó síndrome de Down a aproximadamente 11 de cada 10.000 nacidos. Es significativo, sin embargo, com-

¹ El *Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas* es un programa de investigación clínica y epidemiológica sobre los defectos congénitos humanos, que fue organizado por la Dra. María Luisa Martínez-Frías en 1976.

probar la progresiva disminución de la incidencia para tres períodos de tiempo: 1980-1985, 1986-2006, y para el último año del que se tienen datos, 2007. Si en el primer período mencionado, la incidencia era de 14,78 nacidos con síndrome de Down por cada 10.000, en el año 2007 la tasa ha descendido significativamente hasta los 8,09.

Tabla 01: Número de recién nacidos con síndrome de Down en España. Tasas por 10.000 nacidos. 1980-2007.

Período	Por 10.000
1980-1985	14,78
1986-2006	10,5
Año 2007	8,09
Totales	11,33

Fuente: *Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas*.

Al respecto, un **Equipo Investigador del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)** sugiere una explicación clínica al descenso de la incidencia del síndrome de Down (así como de otras malformaciones congénitas): *“En lo que respecta a la intensidad de los descensos, el más acusado ha sido el del síndrome de Down, cuya frecuencia global está disminuyendo a razón de 3,9 casos menos cada año por cada 100.000 nacimientos (0,39 por 10.000). Sin embargo, dentro del grupo de edad materna igual o superior a 35 años, el descenso es mucho más marcado, ya que cada año se están registrando 28,6 casos menos por cada 100.000 nacimientos (2,86 por 10.000). Ello es debido a que existen planes de diagnóstico prenatal específicamente dirigidos a la detección del síndrome de Down, y a que están especialmente enfocados a los grupos de mayor riesgo, es decir, a las madres de mayor edad. En cuanto a la frecuencia en madres jóvenes menores de 35 años, ya se había identificado previamente un descenso leve pero estadísticamente significativo, aunque no en todas las*

*Comunidades Autónomas. Esa tendencia es debida a la aplicación de los nuevos marcadores ecográficos en el diagnóstico prenatal en madres jóvenes”.*²

A partir de la *Encuesta de Discapacidad, Autonomía Personal y Situaciones de Dependencia (EDAD 2008)*, realizada por el Instituto Nacional de Estadística con el apoyo del Ministerio de Sanidad y Política Social, la Fundación ONCE, el CERMI y FEAPS, podemos realizar una estimación de la población española con síndrome de Down de 6 o más años residente en hogares³. Si a esa cifra le sumamos la población estimada de menores con síndrome de Down de 0 a 5 años calculada a partir de la tasa de nacimientos de niños con síndrome de Down y los datos generales de población del Padrón Municipal para esas edades, podemos afirmar que en España viven aproximadamente 34.000 personas con síndrome de Down.

Tabla 02: Distribución de la población con síndrome de Down en España por grupos de edad y sexo. Año 2008.

Grupo de edad	Varones	Mujeres	Total
De 0 a 15	2.380	3.224	5.604
De 16 a 30	6.468	3.731	10.199
De 31 a 45	8.283	5.273	13.556
45 y más	2.901	1.705	4.606
TOTAL	20.032	13.933	33.965

Fuente: Elaboración propia a partir de la *Encuesta sobre Discapacidades, Autonomía Personal y Situaciones de Dependencia (2008)*, *Padrón Municipal 2009* y *Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas*.

² E. Bermejo, L. Cuevas, J. Mendioroz, Grupo Periférico del ECEMC y M. L. Martínez-Frías: “Frecuencia de anomalías congénitas en España: Vigilancia epidemiológica en el ECEMC en el período 1980-2007” en *Boletín del ECEMC: Revista de Discapacidad y Epidemiología*, Serie V, nº 7, 2008, pp. 59-88: http://bvs.isciii.es/mono/pdf/CIAC_07.pdf

³ Datos procedentes de la *Encuesta de Discapacidad, Autonomía Personal y Situaciones de Dependencia (EDAD 2008)* para hogares. Los datos de la EDAD para centros no se encuentran disponibles.

02

Genética y diagnóstico



02 Genética y diagnóstico

2.1 Genética

El síndrome de Down, como se ha indicado en la Introducción, es el cuadro clínico que deriva de la presencia de 47 cromosomas en el núcleo de las células de un organismo humano, en lugar de los 46 que existen normalmente. Ese cromosoma adicional o extra pertenece a la pareja 21.

Los cromosomas contienen los genes que son la base de la información que rige el desarrollo y constitución del organismo, y que se transmite de padres a hijos. Normalmente, cada progenitor aporta a su descendencia la mitad de la información genética en forma de 23 cromosomas contenidos en el núcleo del óvulo (madre) o del espermatozoide (padre). Así el nuevo ser humano tiene 46 cromosomas distribuidos en 23 parejas (de la 1 a la 22, más la pareja de cromosomas sexuales: X-X para la mujer, X-Y para el varón). Puesto que los cromosomas contienen los genes, eso significa que de cada gen hay dos copias. Por causas que aún desconocemos, el óvulo o el espermatozoide puede aportar 24 cromosomas en lugar de 23, dos de los cuales corresponden al par 21. En tal caso, en el momento de la fecundación, la fusión del óvulo con el espermatozoide originará la primera célula del nuevo ser que contendrá 47 cromosomas de los que 3 pertenecen al par 21; por tanto, tiene 3 copias de los genes que se encuentran en el cromosoma 21, en lugar de dos. Este desequilibrio de genes ocasionado por la presencia del cromosoma extra origina las modificaciones estructurales y funcionales que se manifiestan por último en el síndrome de Down, llamado también trisomía 21.

“Síndrome” es un término médico que define el conjunto de síntomas y signos que tienden a aparecer de forma agrupada y que expresan la presencia de una alteración médica concreta, es decir, conforman un patrón identificable. “Down” es el apellido del médico inglés John Langdon Down que en 1866 descubrió y definió

este síndrome. Aunque en las primeras décadas del siglo XX se sospechaba ya que el síndrome de Down podría deberse a alguna anomalía cromosómica, no fue hasta 1959 cuando los genetistas Jérôme Lejeune y Marthe Gautier en Francia y Patricia Jacobs en el Reino Unido asociaron de forma incontrovertible el síndrome de Down con la presencia de tres cromosomas 21 en las células: trisomía 21. Por consiguiente, sólo se puede diagnosticar con seguridad que una persona tiene síndrome de Down si los estudios de laboratorio demuestran que sus células tienen tres cromosomas 21. Los signos y síntomas, incluidos los ecográficos fetales, son sólo datos presuntivos.

La forma más frecuente de síndrome de Down es la ya descrita: tres cromosomas 21 completos; se denomina **trisomía regular o simple** y aparece en el 95% de los casos. El origen de este error es la mala separación de la pareja 21 al formarse el óvulo o el espermatozoide, en el momento de pasar de 46 cromosomas a 23 (meiosis): se llama no-disyunción. Este error aparece con mucha mayor frecuencia en el óvulo (85-90%) que en el espermatozoide (10-15%). Desconocemos la causa originaria de la no-disyunción. Sólo sabemos con seguridad que cuanto mayor es la edad de la madre, mayor es la probabilidad de que tenga un hijo con síndrome de Down, probabilidad que aumenta de forma exponencial a partir de los 35 años; pero una madre puede engendrar un hijo con síndrome de Down a cualquier edad.

En el 3-4% de los casos, la trisomía 21 se presenta en forma de **translocación**: se debe a que, al separarse los dos cromosomas 21 en la formación del óvulo o el espermatozoide, uno de ellos (o un trozo o segmento) queda unido a otro cromosoma (generalmente al 14 pero puede hacerlo a otros, incluido el 21) para formar un solo cromosoma. Aproximadamente tres de cada cuatro translocaciones ocurren espontáneamente durante la fertilización. Las restantes son heredadas de los progenitores, única situación en la que el síndrome de Down es causada por una condición cromosómica materna o

paterna, en donde la madre o el padre se comporta como portador: ella o él no tienen síndrome de Down porque sus células sólo tienen dos cromosomas 21 (uno de ellos translocado), pero su óvulo o espermatozoide puede aportar esos 2 cromosomas 21 que se sumarán al cromosoma 21 de su cónyuge durante la fertilización.

La trisomía 21 por **mosaicismo cromosómico** (1-2%) significa que sólo una fracción de células del organismo tiene trisomía 21. El mosaico surge en una fase posterior a la concepción, debido a una mala segregación de los cromosomas 21 en alguna de las divisiones iniciales de las células. Tendrán trisomía las células que deriven de la célula en donde hubo mala segregación; por eso, la fracción de células trisómicas puede ser muy variable entre un individuo y otro.

Durante muchos años se ha propuesto que el fenotipo (manifestaciones orgánicas de la trisomía 21) propio del síndrome de Down se debe principalmente a la triplicación de copias de genes situados en una región concreta del cromosoma 21 situada en la porción distal del brazo grande del cromosoma (región DSCR). Esta idea no se ve apoyada por las investigaciones más recientes. Genes situados en regiones muy diversas y distantes del cromosoma pueden contribuir a aspectos diversos del fenotipo.

EL fenotipo es muy variable entre una persona y otra. Ténganse presentes las observaciones expuestas en la página 15 (Justificación del programa de salud). Con frecuencia se habla de “grados” del síndrome de Down. En sentido estricto no existen grados en la trisomía simple: o hay tres cromosomas 21 o no los hay. Por “grados” la gente suele referirse a las variaciones en la discapacidad intelectual. Todas las personas con síndrome de Down tienen discapacidad intelectual, pero ésta puede ser muy variable tanto por causas genéticas como por causas ambientales (se aborda este tema con amplitud en la sección “Discapacidad intelectual”, pág. 37 y siguientes).

En cuanto a la probabilidad de que se repita la presencia de un síndrome de Down en futuros embarazos dependerá del tipo de alteración. Si se tuvo un trisomía regular el riesgo de tener otro embarazo con síndrome de Down será como mínimo del 1% pero puede ser mayor en función de la edad materna. Si el antecedente es de un mosaico la recurrencia es inferior al 1%. Por el contrario, si se trata de una translocación estará condicionado a si se trata de un proceso de novo o presente de uno de los progenitores. Si es de novo la probabilidad que se repita es baja, inferior al 1%. Por el contrario, si procede de uno de los progenitores dependerá del tipo, en las translocaciones entre un 14 y un 21 maternas el riesgo es del 10%, si es el padre el portador será del 3%. En todos los casos es importante buscar un asesoramiento genético especializado.

2.2 Pruebas prenatales para el diagnóstico de síndrome de Down

Al tratarse de una alteración cromosómica que tiene lugar durante la concepción o muy poco después de ella, las modernas técnicas han permitido diagnosticar el síndrome de Down durante la etapa fetal. Como ya se ha indicado, el diagnóstico exige visualizar los tres cromosomas 21 o cuantificar la triple presencia de ADN de ese cromosoma en las células fetales. Pero hay otras técnicas que permiten sospechar con grados variables de precisión la presencia de un feto con trisomía 21. Por eso es preciso diferenciar entre las pruebas exploratorias o de cribado, presuntivas, y las pruebas de diagnóstico o confirmatorias. Las primeras tienen la ventaja de no ser agresivas y dan la señal de alerta, mientras que las segundas son más agresivas pero aseguran el diagnóstico. (Actualmente se está trabajando de manera intensa en una técnica no agresiva con valor diagnóstico: medición de ADN o de ARN propios del cromosoma 21 fetal en la sangre materna).

a) Pruebas exploratorias o de cribado

Son de dos tipos: análisis ecográfico y análisis bioquímicos de sangre.

Cribado prenatal ecográfico. Dentro de las técnicas de cribado prenatal no invasivo la ecografía es uno de los más importantes y extendidos. La ecografía se realiza con un equipo que emite ondas de sonido de alta frecuencia hacia las estructuras corporales, y recoge los ecos provocados para proyectarlos como imágenes. La prueba ecográfica se inicia muy tempranamente en el embarazo (10-12 semanas). Son múltiples los indicadores (*marcadores*) ecográficos que pueden hacer sospechar que el feto puede tener síndrome de Down, aunque no todos ellos tienen el mismo valor pronóstico. Uno de los marcadores más potente es el pliegue o translucencia nucal que indica la presencia de un pliegue en la nuca más grueso de lo normal, debido a la acumulación de líquido subcutáneo en la nuca del bebé. No es un signo definitivo de síndrome de Down sino que puede aparecer con otros trastornos cromosómicos. Se considera que un feto tiene un pliegue engrosado cuando la medición de la distancia entre la piel de la nuca y el hueso supera el percentil 95. Se han de realizar cálculos estadísticos que tengan también en cuenta la edad de la madre y la semana de gestación. Esta prueba ha de ser realizada por ecografistas con experiencia, que posean un equipo emisor y receptor de alta resolución y tecnología avanzada. Otro de los parámetros que está adquiriendo importancia es la presencia o no de osificación del hueso de la nariz fetal; si el hueso no está formado a las doce semanas es más probable que se trate de un feto con síndrome de Down. Las cardiopatías congénitas son frecuentes en el síndrome de Down y muchas de ellas son detectables *in utero* mediante ecocardiografía fetal.

Cribado bioquímico. Se basa en la determinación en suero materno de una serie de sustancias bioquímicas de origen fetal o placentario. El *cribado* debe conjugar-

se con la edad materna, ajustada al momento del parto, y ser calibrado según la semana de gestación para establecer la probabilidad de que el feto tenga síndrome de Down.

El cribado puede ser de dos tipos, dependiendo de cuándo se realice: en el **primer trimestre** de gestación, el estudio más extendido es la valoración de los niveles en suero materno de la PAPP-A (Pregnancy Associated Placental Protein – A) y el nivel de la fracción b libre de la HCG o *free b* (Hormona Gonadotropina Coriónica). Este análisis se debe realizar entre las 8 y 12 semanas de gestación (SG). Los valores se expresan en términos absolutos, pero para su ponderación informática se han de transformar en valores relativos, los MoM (*Multiples of the Media*) o valores de la mediana, establecidos para cada semana de gestación ajustados según la ecografía. Para aumentar su precisión, el *cribado* de primer trimestre puede complementarse con los valores del pliegue nucal medidos en MoM en la ecografía realizada en la 12 semana de gestación, es el conocido como **cribado combinado**, conjuntando así edad materna, bioquímica y ecografía.

En el **cribado de segundo trimestre**, la extracción de sangre materna ha de realizarse entre las 14 y 17 semana de gestación ecográfica, de preferencia en la 15-16. En este caso se sustituye la PAPP-A por los niveles de a-fetoproteína, y en ocasiones además se valoran los niveles de estriol. Los valores elevados de a-fetoproteína superiores a 3 MoM, pueden ser indicativos de que el feto tenga un defecto del tubo neural, espina bífida.

El resultado del *cribado* es un coeficiente de riesgo, una posibilidad sobre X de que ese feto tenga el síndrome de Down. Se considera que un riesgo es alto cuando es superior a 1/250; así una posibilidad entre cien (1/100) sería un riesgo alto y una entre quinientas sería un riesgo bajo. Se trata de un sistema de pruebas de cribado o de selección poblacional, en ningún caso son pruebas diagnósticas de síndrome de Down.

El **índice de falsos positivos** (casos en que el riesgo es alto a pesar de que son fetos normales), suele estar entre el 3% y el 5% de la población. La **tasa de detección** (embarazos con síndrome de Down que por sus valores son situados correctamente en el grupo de alto riesgo) está entre el 60 % y el 90%. El *cribado* de primer trimestre y el *cribado* combinado tienen una mayor tasa de detección. De lo expuesto se desprende que (según el método utilizado) entre un 10% y un 40% de embarazos con fetos con síndrome de Down sometidos a este cribado serán catalogados como de bajo riesgo son los **falsos negativos**.

Es preciso insistir en que incluso la mejor combinación del cribado ecográfico y bioquímico tiene sólo un valor predictivo, no diagnóstico. El diagnóstico exige comprobar la presencia de tres cromosomas 21.

b) Pruebas diagnósticas

Requieren métodos invasivos cuya finalidad es la obtención de una muestra de tejido fetal. Aunque son múltiples los tejidos fetales que se pueden obtener, los que por su accesibilidad son más fáciles de conseguir son tres: la placenta o corion, el líquido amniótico y la sangre fetal. Así tendremos respectivamente la biopsia de corion (BC), la amniocentesis y la cordocentesis.

Biopsia de corion. La BC consiste en la obtención de una muestra de corion, que es el tejido que posteriormente constituirá la placenta. Este tejido ha de tener la misma información genética que el feto, por proceder ambos de la misma célula original. Según la vía de acceso al tejido corial, el riesgo de pérdida fetal atribuible a este sistema de muestreo es de un 1% cuando lo practican profesionales experimentados. Este riesgo debe añadirse al de pérdida fetal propio del embarazo durante un periodo de unos días. La BC tiene que realizarse preferentemente entre las semanas 10 y 13 de gestación. Los resultados se obtienen al cabo de unos pocos días, entre 2-7 días para el análisis directo de la muestra y 12-15 días para los cultivados.

Amniocentesis. Consiste en la obtención de una muestra de líquido amniótico, en el que hay células de decamación fetal, por lo tanto con la misma dotación cromosómica que el feto. La vía de acceso al líquido es por punción abdominal, siempre con control ecográfico. Esta técnica tiene un riesgo de pérdida fetal situado entre un 0,5% y un 1% cuando es realizada por profesionales debidamente entrenados; este riesgo incrementa durante unos días el riesgo de pérdida fetal propio del embarazo. La amniocentesis debe realizarse preferentemente después de la semana 15 de gestación, ya que la poca cantidad de líquido amniótico existente antes de esa semana y el consiguiente incremento de riesgo de pérdida fetal desaconsejan realizar la prueba en periodos más precoces. Al igual que en la BC, se trata de un análisis fetal indirecto, pues se estudian células que proceden de la célula original, por lo tanto si la primera tenía una trisomía 21 u otra alteración cromosómica, se verá reflejada en la muestra. La fiabilidad es muy alta, superior al 99%. Las células de la muestra pueden analizarse directamente en 24-48 horas, por los métodos de FISH o PCR. El resultado definitivo es el estudio citogenético (cariotipo), para lo cual es preciso un cultivo celular, en cuyo caso el análisis puede demorarse entre 12-18 días.

Cordocentesis. Es un método extraordinario que solo se utiliza en casos excepcionales. Consiste en la punción del cordón umbilical a través de la pared abdominal de la madre, para la obtención de sangre fetal; en el caso de síndrome de Down sería para el estudio del cariotipo fetal. En comparación con los otros métodos, su riesgo de pérdida fetal es alto, situado en el 3% cuando la punción se realiza en un centro experimentado. Esta prueba no se recomienda hacerla antes de las 20 semanas de gestación. Los resultados cromosómicos suelen tenerse antes de una semana.

Análisis de ADN fetal en la sangre de la madre. Es una técnica en fase experimental que permitirá un diagnóstico preciso y relativamente precoz por un método no invasivo. Requiere alta tecnología.

c) Consideraciones

El diagnóstico prenatal del síndrome de Down permite a los padres informarse sobre la naturaleza del síndrome de Down, comunicarse con otros padres o grupos de apoyo para conocer mejor la situación, coordinar la asistencia del personal médico en el momento del parto, conocer los servicios de apoyo de que se puede disponer, prepararse emocionalmente para el nacimiento y plantearse la posibilidad del aborto cuya realización la actual legislación española permite hasta la semana 22 de gestación.

Es potestad de la pareja el someterse a una de las técnicas diagnósticas o un método de cribado. Toda exploración prenatal para detectar el síndrome de Down debe ser voluntaria. La pareja también tiene derecho a la información. El médico o genetista debe presentar todas las opciones de pruebas prenatales pero debe ser imparcial con respecto a los objetivos que cada prueba consigue y sus inconvenientes. Debe estar actualizado en la información sobre la naturaleza y posibilidades de las personas con síndrome de Down. Es obligación del profesional que atiende a la pareja el facilitar dicha información o remitirles a otros profesionales que les faciliten la información que ellos desean. El médico debe respetar la decisión de la pareja sin influir en ninguna dirección, dentro del ámbito de la ética médica, de los protocolos y de la legislación vigente.

2.3 Comunicación de la primera noticia

Existen dos momentos muy bien diferenciados en que se puede recibir la noticia de que un hijo o hija tiene el síndrome de Down: antes y después de las 22 semanas de gestación. La forma de dar la noticia y su repercusión variará radicalmente dependiendo del periodo en que se comunique a la pareja o a la familia.

a) Antes del nacimiento (y antes de las 22 semanas de gestación)

Los métodos de diagnóstico prenatal (biopsia de corion y amniocentesis) nos indican con certeza si un feto tiene síndrome de Down. Estas pruebas sólo se realizan por la voluntad que tiene la pareja de conocer o confirmar la presencia del síndrome en su hijo, ya sea por una sospecha ecográfica, por un triple cribado alterado o simplemente por el deseo expreso de conocer si el feto tiene una alteración cromosómica. Por este motivo la actitud de los padres cambia sustancialmente ante el diagnóstico de síndrome de Down. Esto es así por existir la posibilidad de tener o no al hijo que esperan. La legislación vigente actualmente en España contempla la presencia de síndrome de Down en el feto como uno de los supuestos de despenalización del aborto hasta la semana 22 de gestación. Los padres tienen derecho a la información sobre esta materia. El profesional que les atiende debe dar la información necesaria u orientarles sobre dónde puedan conseguirla.

Cuando se hace un diagnóstico prenatal por existir una sospecha, es probable que la pareja ya haya tenido un tiempo de reflexión antes de tener un resultado definitivo. En estos casos el diagnóstico de síndrome de Down se da bajo dos premisas: la primera es que la pareja sólo confirma un hecho, el que su hijo tiene el síndrome y ha podido informarse sobre el mismo, y en segundo lugar, que existe la posibilidad de no tenerlo. Ante esta circunstancia, a diferencia del diagnóstico en el recién nacido, hay un conflicto de prioridades en la pareja. Por un lado, la consideración de la dignidad del feto como ser humano con derecho a la vida; por otro, la posibilidad legal de interrumpir el embarazo. Es un momento extraordinariamente delicado en el que la pareja debería sentirse libre de presiones profesionales y familiares para poder tomar una decisión plenamente informada y libre. Esa información debe ser ofrecida por personas que tengan conocimiento directo y actualizado sobre lo que el síndrome de Down significa en la actualidad. Se puede reforzar los aspectos positivos de



tener un hijo con síndrome de Down, siempre de forma imparcial, pero no podemos ocultar que el tener un hijo con síndrome de Down, o con otra discapacidad, tiene también sus problemas. Se debe respetar la opción que tomen los padres, lo que no implica necesariamente que tengamos que compartirla.

Para dar la noticia de que el feto tiene el síndrome de Down es importante seguir las siguientes recomendaciones:

- Es conveniente que la noticia la dé un profesional sanitario experimentado, que conozca el caso y a los pacientes, ya sea ginecólogo o genetista clínico.
- La noticia se debe dar tan pronto como sea posible, para que los padres puedan tomar la decisión dentro de los plazos establecidos.
- Es recomendable dar la noticia conjuntamente a ambos padres, en un ambiente discreto, tranquilo, sin prisas y sin la interferencia de familiares.
- Se ha de ser directo y comprensivo a la vez, dándoles el tiempo necesario para que tomen una decisión, la que crean más oportuna. Dentro de las posibles opciones, no se debe olvidar la de la acogida y adopción.

- No caer en la trampa de tomar la decisión por ellos. Es frecuente la pregunta ¿y usted qué haría? o ¿qué hace la gente? Con la información correcta, son ellos y sólo ellos, nunca terceras personas, los que han de tomar la decisión.
- Inmediatamente después de esta entrevista, los padres deben disponer de un espacio privado en donde puedan compartir sus sentimientos sin que nadie les moleste. La pareja ha de pasar el duelo por la desaparición de aquel hijo que esperaban, un hijo idealizado en su imaginación y que creían ya conocer, y su cambio por otro que presentará problemas y además desconocen. También es importante para los padres disponer de un tiempo para tomar la decisión.
- El profesional que da la noticia debe ofrecer la información que los padres soliciten, ya sea directamente o a través de otros profesionales o instituciones especializadas de la zona, sea cual fuere la decisión tomada.

b) Después del nacimiento (o con posterioridad a la semana 22 de gestación)

Es conveniente no ofrecer demasiada información en los primeros momentos, para no sobrecargar y agobiar a la familia. Es más útil sugerir fuentes y vínculos donde obtener información (que los padres explorarán cuando lo consideren oportuno) que proporcionar montañas de documentación no solicitada, haciéndoles ver que el bebé con síndrome de Down es como cualquier otro niño aunque pueda presentar algunos problemas para cuya solución van a disponer de apoyos. Es especialmente importante dar tiempo al proceso de asunción de la noticia.

Es más útil una información esperanzadora, sobre aspectos positivos (sobre lo que el niño podrá hacer) que la referente a los aspectos negativos (lo que no podrá hacer). La información ha de ser global (considerando al niño en

su globalidad: “es un niño que se va a desarrollar bien”), y no debe inducir a la familia a centrar la atención en todos los problemas patológicos posibles.

El primer acto terapéutico es una adecuada comunicación a los padres de la noticia de que su hijo recién nacido tiene el síndrome de Down. Quienes han analizado con detalle el ambiente en que se suele dar la noticia y las reacciones que ésta origina, proponen las siguientes recomendaciones:

- Es conveniente que la noticia la dé un profesional sanitario con experiencia y conocimientos actualizados sobre el síndrome de Down.
- Ante un diagnóstico confirmado, la noticia se debe dar tan pronto como sea posible, salvo en casos en los que la situación de la madre obligue a esperar.
- Se debe dar la noticia conjuntamente a ambos padres, en un ambiente discreto, tranquilo, y con espacio adecuado para favorecer la intimidad de la pareja.
- Es conveniente que esté presente el propio niño, en brazos de la madre y facilitando el contacto y el intercambio afectivo entre ellos (que lo coja, lo acaricie y lo maneje con naturalidad y afecto). Se debe centrar la atención de los padres en el “NIÑO” antes que en el “SÍNDROME”.
- Puede suceder que sea un embarazo en curso, de más de 22 semanas, sin la posibilidad legal de interrupción. Esta sería una situación más compleja, y el que informa ha de saber manejarla con delicadeza.
- El enfoque ha de ser directo, dedicándole el tiempo que sea necesario; se debe realizar una exposición equilibrada y global del problema, en lugar de plantear un catálogo exhaustivo de posibles problemas y complicaciones presentes y futuras.

- Debe dejarse la puerta abierta a más entrevistas, bien con el mismo pediatra o con otras personas (no necesariamente médicos) que tengan experiencia en el trato con niños con síndrome de Down, pues ellos pueden aconsejar desde un punto de vista más cercano y con la experiencia de sentimientos muchas veces compartidos.
 - Inmediatamente después de esta entrevista, los padres deben disponer de un espacio privado en donde puedan compartir sus sentimientos sin que nadie les moleste.
- El pediatra ha de procurar que los padres sean atendidos psicológica y educativamente; lo mejor es que se les ponga en contacto con instituciones locales especializadas en el campo del síndrome de Down y que les oriente hacia un buen servicio de atención temprana.



Características específicas del síndrome de Down



03 Características médicas específicas del síndrome de Down

A continuación se añaden comentarios y detalles sobre cada una de las exploraciones y análisis recomendados para las personas con síndrome de Down.

3.1 Desarrollo psicomotor y cognitivo

Desde una perspectiva general, los bebés con síndrome de Down se desarrollan y progresan de modo muy parecido a como lo hacen los demás niños en la mayoría de las áreas de desarrollo, aunque lo hacen a una velocidad más lenta. Pero estudiado más de cerca, su desarrollo avanza más deprisa en unas áreas que en otras, de forma que, con el paso del tiempo, se establece un perfil de puntos fuertes y débiles en las principales áreas del desarrollo. Por ejemplo, para la mayoría de los bebés con síndrome de Down el desarrollo social es un punto fuerte y no se retrasan mucho en la sonrisa y la interacción social, mientras que el progreso motor y el aprendizaje del lenguaje se retrasan más y, a veces, mucho más.

Si se mira con detalle su progreso dentro de cada área del desarrollo, volvemos a encontrarnos con puntos débiles y fuertes. Por ejemplo, en lo que respecta a la comunicación, van bien en la utilización de gestos para comunicarse, pero muestran mayor dificultad para el habla, de modo que entienden más de lo que pueden decir. En la cognición, van mejor en el procesamiento y recuerdo de la información visual (lo que ven) que de la información verbal (lo que oyen). Esto significa que tanto en la comunicación como en la cognición empezamos a apreciar diferencias en el modo en que los bebés y niños mayores con síndrome de Down van progresando y aprendiendo: es decir, no sólo hay retrasos en el desarrollo, sino que hay formas diferentes en el modo en que se va estableciendo.

Esta información resultará muy útil para ayudarnos a desarrollar los métodos más eficaces para enseñar y ayudar a que los niños progresen. Se deberá utilizar sus puntos fuertes para ayudarles a aprender con mayor rapidez y eficacia y, del mismo modo, se habrá de trabajar de forma directa para mejorar sus puntos débiles.

Todos los bebés con síndrome de Down deben ser atendidos en un **programa de atención temprana** con experiencia en síndrome de Down. El beneficio que reporta tanto para el desarrollo del niño como para la adquisición de seguridad por parte de las familias está plenamente demostrado.

Desarrollo motor

Los bebés y niños pequeños con síndrome de Down siguen los mismos pasos del desarrollo motor que los demás niños, pero les lleva más tiempo desarrollar la fuerza y el control motor, y necesitan más práctica para su desarrollo. Es de destacar también que en la población con síndrome de Down existe una mayor variabilidad a la hora de alcanzar un determinado hito de desarrollo. Esto queda expresado en la tabla que muestra la edad media a la que aparece cada uno de los hitos junto con sus correspondientes intervalos.

Todas las habilidades motoras son realizadas inicialmente de un modo más bien torpe o menos controlado, y sólo mejoran con la práctica. Los niños con síndrome de Down tienen además articulaciones más flexibles y pueden parecer más “flojos” (hipotónicos). Puede llevarles también más tiempo desarrollar el equilibrio tanto para mantenerse de pie como para andar. Pero, como todos los niños, aprenden a moverse moviéndose, y sus cerebros aprenden a controlar sus cuerpos, sus pies y sus manos mediante la práctica.

La experiencia nos dice que no todos los niños con síndrome de Down muestran los mismos patrones en el retraso motor. Algunos son muy fuertes y están sólo un

Tabla: Edades de desarrollo psicomotor con sus correspondientes intervalos:

Área de desarrollo	Habilidades	Niños con el s. Down		Población General (otros niños)	
		Media	Intervalo	Media	Intervalo
Motor grueso (movilidad)	*Control cefálico boca abajo	2'7m	1-9m	2m	1'5m-3m
	*Controla la posición de la cabeza estando sentado	5m	3-9m	3m	1-4m
	*Volteos	8m	4-13m	6m	4-9m
	*Se sienta solo	9m	6-16m	7m	5-9m
	*Andar a gatas	11m	9-36m	7m	6-9m
	*De pie solo	16m	12-38m	11m	9-16m
	*Camina solo	23m	13-48m	12m	9-17m
Motor fino (coordinación ojo/mano)	*Subir y bajar escaleras sin ayuda	81m	60-96m	48m	36-60m
	*Sigue un objeto con los ojos	3m	1'5-8m	1'5m	1-3m
	*Alcanza objetos y los coge con la mano	6m	4-11m	4m	2-6m
	*Transfiere objetos de una mano a la otra	8m	6-12m	5'5m	4-8m
	*Construye una torre de dos cubos	20m	14-32m	14m	10-19m
Comunicación (audición y lenguaje)	*Copia un círculo	48m	36-60m	30m	24-40m
	*Balbucea...Pa..Pa..Ma..Ma...	11m	7-18m	8m	5-14m
	*Responde a palabras familiares	13m	10-18m	8m	5-14m
	*Dice las primeras palabras con significado	18m	13-36m	14m	10-23m
	*Manifiesta sus necesidades con gestos	22m	14-30m	14'5m	11-19m
Desarrollo social	*Hace frases de dos palabras	30m	18-60m	24m	15-32m
	*Sonríe cuando se le habla	2m	1'5-4m	1m	1-2m
	*Se come una galleta con la mano	10m	6-14m	5m	4-10m
	*Bebe de una taza	20m	12-23m	12m	9-17m
	*No se hace pis durante el día	36m	18-50m	24m	14-36m
	*Sin pañal (no se hace caca)	36m	20-60m	24m	16-48m

Fuente: Elaboración propia a partir de: DSMIG 2000. Cunningham, 1988. *Down's syndrome. An Introduction for Parents*. Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series.

poco retrasados; otros tienen mayor fuerza en la mitad superior del cuerpo que en la inferior, y eso afectará a la edad en que empiezan a andar; otros son más fuertes en su mitad inferior que en la superior; y un pequeño grupo muestra mayor debilidad y mayor retraso en todos los aspectos del progreso motor.

Vemos también distintas velocidades de progreso en las diferentes áreas del desarrollo. Algunos niños con síndrome de Down andan pronto y hablan tarde, y otros tardan en andar y hablan pronto, y así lo vemos también en los demás niños. Mientras que los niños en general andan hacia los 13 meses como media, los que tienen síndrome de Down lo hacen hacia los 22-24 meses. Pero hay una amplia variación sobre esas medias en ambos grupos (ver la tabla anterior).

Crecimiento

Una de las características presentes en la mayor parte de las personas con el síndrome de Down es **la talla baja**. A cualquier edad, la talla media está alrededor del percentil dos (2%) para la población general.

En la mayor parte de los casos la **causa de este retraso en el crecimiento** es **desconocida**, aunque se especula con una posible deficiencia de IGF-1, que permanece baja a lo largo de la vida, siendo el IGF-2 normal y los receptores de la somatomedina también normales. Algunas patologías que conducen a un cierto déficit de crecimiento, tales como, **cardiopatías congénitas, apneas del sueño, enfermedad celíaca, problemas nutricionales debidos a dificultades en la alimentación**, así como **deficiencia de hormona tiroidea**, ocurren con

mayor frecuencia entre aquellas personas con el síndrome de Down. Es por tanto muy importante el adecuado seguimiento y monitorización del crecimiento para la identificación temprana de estas patologías adicionales.

Las tablas de crecimiento específicas para las personas con síndrome de Down proporcionan valores de referencia esenciales. La existencia de patología asociada debe ser considerada en aquellos que están en los percentiles más bajos (< 2%) y que no tienen cardiopatía congénita asociada. (Ver Curvas Somatométricas en página 71).

Así pues, durante los dos primeros años de la vida, el peso y la talla deben ser controlados y anotados, con frecuencia, en las tablas de crecimiento específicas para el síndrome de Down. Posteriormente, al menos anualmente, a lo largo de toda la infancia y adolescencia, y a intervalos regulares, durante la vida adulta. Estas mediciones de peso y talla, son un indicador sensible de las patologías asociadas al síndrome de Down.

Existen datos que sugieren que muchos bebés con el síndrome de Down, pierden peso al nacer y no lo recuperan, hasta el final del primer mes aproximadamente. Esto puede deberse a las dificultades que muchos de estos bebés plantean con su alimentación durante las primeras semanas. Sin embargo, a partir del primer mes, el peso debe de incrementar paralelo a los percentiles y, en caso contrario, debe ser investigado.

La relación peso/talla se debe valorar utilizando los mismos **índices de masa corporal (IMC) que en la población general**. El **Sobrepeso (IMC >91%)** y la **Obesidad (IMC>98%)** no son inevitables en las personas con síndrome de Down, por lo que se deben de prevenir aconsejando adecuadamente con respecto a **la dieta y la actividad física**. El IMC debe controlarse regularmente, a partir de los 5 años de edad, en los niños cuyo peso esté por encima del percentil 75.

La función tiroidea debe considerarse siempre que se produzca una aceleración en la ganancia de peso. El esti-

rón puberal es menos vigoroso que en la población general y puede ocurrir antes.

Por último, el uso de hormona del crecimiento en el síndrome de Down no se recomienda en la actualidad, salvo en el caso excepcional en que concurra una deficiencia primaria de dicha hormona.

Desarrollo social y cognitivo

Los primeros pasos en el desarrollo social y emocional se aprecian muy pronto, cuando el bebé empieza a mirar y a sonreír. Por lo general los bebés con síndrome de Down son muy sociales (les gusta mirar a la cara, sonreír y empezar a conocer a otra gente). Los bebés aprenden a comprender las expresiones faciales, los tonos de voz, las posturas corporales, ya que éstos son los medios por los que expresamos cómo nos sentimos.

Los bebés con síndrome de Down a menudo pasan más tiempo mirando a la cara y pendientes de la gente que los demás niños, y conforme van creciendo siguen estando interesados y pendientes de los demás, tanto de los adultos como de los otros niños. Esto es bueno porque que repercute en su aprendizaje social y en su capacidad para relacionarse con los demás, pero pasan más tiempo buscando la atención de los otros que jugando y explorando los juguetes y el mundo físico. Ello puede ir ligado a su retraso en las habilidades motoras necesarias para jugar y explorar, pero si los padres están alertas sobre esto, usarán las situaciones de apego de su hijo para jugar con él y enseñarle cómo funcionan las cosas.

Cognición y juego

El desarrollo cognitivo que surge inicialmente se llama desarrollo sensoriomotor porque los niños exploran el mundo a través de los sentidos. Los niños tocan y toman los juguetes y los objetos y los llevan a su boca: están aprendiendo a ver las cosas, sentir las, gustarlas, y a saber qué pueden hacer con ellas. Los niños con síndrome de Down aprenden de la misma manera, pero

puede haber un retraso en su capacidad para explorar debido a que su desarrollo motor es más lento. Para algunos de ellos, el retraso puede deberse también a aspectos sensoriales, como es su rechazo a sentir sus manos mojadas o sucias. Por lo general, los niños con síndrome de Down van saliendo lentamente de estas sensibilidades sensoriales. En la etapa siguiente, los niños aprenden sobre la causa y el efecto (el hecho de que puedan hacer que un juguete se mueva tirando de la cuerda, o de que se produzca ruido al agitar algo) y pueden avanzar en la solución de problemas sencillos como es encajar la forma correcta en el agujero correcto. Aprenden también sobre la permanencia del objeto (las cosas siguen existiendo aunque las tapemos) y aprenderán a buscar y encontrar los objetos ocultos.

Los bebés con síndrome de Down hacen todas estas cosas, pero en edades algo más tardías y tienen más dificultades en las tareas que implican la solución de un problema conforme las tareas se hacen más dificultosas. Se beneficiarán de las oportunidades del juego si hay un “compañero de juego” que les muestra cómo hacerlo pero no lo hace en su lugar. Eso es lo que se llama entrenamiento o ensayo y lo hacemos con todos los niños, pero puede que los que tienen síndrome de Down necesiten más apoyo en el juego y durante más tiempo. Puede que no aprecien todas las posibilidades que un juguete ofrece sin ayuda, y puede que entonces se dediquen al juego de manera simplemente repetitiva golpeando, arrojando o montando los juguetes porque necesitan ayuda para pasar a la etapa siguiente.

Puede que los niños con síndrome de Down no persistan tanto como los otros niños en la solución de un problema, e incluso pueden recurrir a sus buenas habilidades sociales para distraer a la persona que está tratando de enseñarle. Esto significa que perderán oportunidades de aprendizaje y que se retrase su progreso en el aprendizaje y en el sentimiento de satisfacción por haber triunfado en una tarea. Pero existen buenas estrategias para que el aprendizaje sea divertido y eficiente.

Memoria

Existen diversas formas de memoria. La **memoria a largo plazo** incluye las llamadas memoria implícita y explícita. La memoria **implícita** se refiere a las habilidades, como el andar en bicicleta que lo hacemos automáticamente una vez que lo hemos aprendido, y la memoria **explícita** es la que almacena hechos, experiencias y conceptos. Los niños con síndrome de Down tienen más dificultad para la memoria explícita.

La **memoria operativa** (mal traducida a veces como memoria de trabajo) es el sistema de memoria inmediata que sustenta toda nuestra actividad mental consciente que utilizamos para escuchar, ver, recordar, pensar y razonar. La información es procesada en la memoria operativa antes de que se convierta en memoria a largo plazo. El sistema de memoria operativa incluye dos componentes: la memoria a corto plazo verbal (auditiva) y la memoria a corto plazo visual.

Los niños con síndrome de Down generalmente muestran habilidades de la memoria a corto plazo visual mejores que las de la memoria verbal. Esto significa que aprenderán más fácilmente si la información se les presenta de manera visual que si se les presenta de manera verbal. Las dificultades de la memoria verbal a corto plazo son importantes, puesto que mucha información a lo largo del día va a llegar al niño a partir de la gente que le habla, ofreciendo una información verbal que un niño con síndrome de Down va a procesar y recordar con dificultad. Además, la memoria verbal a corto plazo es importante para aprender a hablar, tanto para aprender palabras como para aprender frases. Puesto que utilizamos nuestras habilidades del lenguaje para pensar y razonar, es razonable suponer que el retraso en el lenguaje les creará dificultades para realizar estas actividades cognitivas y que la mejoría del lenguaje les llevará a mejorar las habilidades cognitivas.

Discapacidad Intelectual

Cuando los padres reciben la noticia de que su hijo –engendrado o nacido– tiene síndrome de Down, el sentimiento que con mayor fuerza golpea su ánimo es la consideración de que van a tener lo que, en términos antiguos pero todavía presentes en algunos medios, se denominaba retraso mental y hoy denominamos discapacidad intelectual, discapacidad cognitiva o discapacidad mental. Por eso es extraordinariamente importante que desde el principio queden bien aclarados los términos: qué es la discapacidad intelectual, cómo se expresa en el síndrome de Down y cuáles son los principales mitos y prejuicios que existen sobre esta realidad y que conviene desmontar lo antes posible. Es de capital importancia que los médicos (ginecólogos, neonatólogos, pediatras) y demás profesionales conozcan con precisión aspectos esenciales de la discapacidad intelectual porque, al ser esta condición la que más persistentemente se asocia al síndrome de Down, su opinión correcta o equivocada va a influir decisivamente sobre el concepto que los padres en particular, y la sociedad en general, vayan a tener sobre una persona con síndrome de Down. Esto cobra especial relieve en la actualidad, cuando el diagnóstico precoz coloca a los padres en situaciones en las que han de tomar decisiones de indudable contenido ético y de inmensa responsabilidad.

La expresión “discapacidad intelectual” no define ni condena irreversiblemente a la persona, sino que nos alerta hacia una situación o estado especial eminentemente evolucionable, con sus luces y sombras, que exige, eso sí, una atención también especial en forma de apoyos para limitar los problemas y potenciar las capacidades presentes en las diversas dimensiones de su personalidad.

La discapacidad intelectual es definida como una entidad que se caracteriza por la presencia de:

- limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual o inteligencia.

- limitaciones significativas en la conducta adaptativa o capacidad de adaptación.
- una edad de aparición anterior a los 18 años.

Durante años, la inteligencia, el desarrollo cognitivo o las capacidades mentales se han medido mediante tests estandarizados que tratan de calibrar la capacidad de un niño para razonar, conceptualizar y pensar. Las puntuaciones obtenidas se calculan en una medida que se llama cociente intelectual (CI). En la población general existe una enorme variación en el CI. Hasta el 95% tiene lo que suele llamarse inteligencia normal o media, con CI entre 70/80 y 130. El 2,5% tiene un nivel superior, con CI por encima de 130. Y el otro 2,5% la tienen por debajo de la media, con valores inferiores a 70/80.

Del mismo modo, en la discapacidad intelectual existe una variación en el CI que determina lo que suelen llamarse **grados de discapacidad**. Se dice que una persona tiene discapacidad intelectual de grado leve cuando su CI está entre 55 y 70/80; moderada cuando está entre 40 y 55, y severa entre 25 y 40.

La mayoría de las personas con síndrome de Down presentan un retraso mental de grado ligero o moderado, a diferencia de las descripciones antiguas en las que se afirmaba que el retraso era severo. Existe una minoría en la que el retraso es tan pequeño que se encuentra en el límite de la normalidad (con frecuencia, asociada al diagnóstico de síndrome de Down mosaico con elevado porcentaje de células normales); y otra en la que la deficiencia es grave, pero suele ser porque lleva asociada una patología complementaria de carácter neurológico o sensorial, o porque la persona se encuentra aislada y privada de toda estimulación ambiental (afectiva, cognitiva, etc.).

Esta mejoría en el grado de discapacidad se ha debido a los programas específicos que se aplican en las primeras etapas (estimulación e intervención temprana), a la aplicación de apoyos y estrategias educativas en aquellas áreas más necesitadas, y a la apertura y enri-

quecimiento ambiental que, en conjunto y de manera inespecífica, está actuando en la sociedad actual sobre todo niño, incluido el que tiene síndrome de Down. Lo que resulta más esperanzador es comprobar, a partir de los estudios longitudinales, que no tiene por qué producirse deterioro o regresión al pasar a edades superiores (niño mayor, adolescente) cuando la acción educativa persiste.

Debe tenerse presente que los tests que miden el CI no son muy precisos hasta que el niño tiene siete años; por otra parte, se basan mucho en el lenguaje, cualidad claramente reducida en las personas con síndrome de Down, por lo que el test “castiga” de manera especial a esta población. Las puntuaciones del test no tienen mucho valor práctico para predecir lo que un niño o adulto va a hacer en su vida diaria, ya que su función diaria en situaciones académicas, sociales y prácticas es a menudo mejor de lo que cabría esperar de su puntuación como “edad mental” o “test de inteligencia”. Ciertamente, con un CI moderado a ligero, las personas con síndrome de Down aprenden a cuidarse de sí mismas, leen, escriben, manejan el dinero, hacen deporte, desarrollan sus talentos artísticos, hacen trabajo productivo, aprecian y defienden los valores, participan en la vida ciudadana y, sobre todo, siguen aprendiendo porque la capacidad de aprender persistirá durante toda la vida.

Es preciso prevenir contra algunos mitos relacionados con el CI. Se dice que el CI de los niños con síndrome de Down declina a lo largo de los primeros años, pero eso no significa que haya un declive real en las capacidades cognitivas; se trata de un artefacto debido al modo de calcular el CI. La puntuación del CI se calcula en relación con la edad, y para ello, la puntuación real de un niño obtenida en el test se compara con la de los niños de la misma edad. Los niños con síndrome de Down aprenden con más lentitud que los niños que tienen un CI medio y que realizan una cierta cantidad “media” de avance por año; de este modo, pese al progreso realizado por los niños con síndrome de Down durante el

año, no será de tan alto grado como el de los otros niños de su edad, y así no podrá mantener el mismo CI un año después: habrá un descenso del CI a pesar de que el niño progresa en conocimientos. Por eso es más eficiente y se entiende mejor expresarse en términos de **edad mental**, porque es la que mejor define los progresos que la persona consigue.

Otro mito es el de que los niños con síndrome de Down presentan una estabilización de su desarrollo cognitivo hacia los 7 u 8 años. Esta sugerencia proviene de estudios muy antiguos cuando los niños no recibían la educación que ahora reciben. Los estudios recientes muestran que los niños con síndrome de Down continúan progresando en su adolescencia y en la vida adulta en lo referente a las habilidades lingüísticas, académicas y sociales, especialmente si se les educa en buenos ambientes familiares y escolares de integración y no en los de educación especial.

La conducta adaptativa

Entendemos como conducta adaptativa “el conjunto de habilidades que se despliegan en el terreno de los conceptos (p. ej., lenguaje, lecto-escritura, dinero), en el ámbito social (p. ej., responsabilidad, autoestima, probabilidad de ser engañado o manipulado, seguimiento de normas), y en la práctica (actividades de la vida diaria como son el aseo o la comida; actividades instrumentales como son el transporte, el mantenimiento de la casa, la toma de medicina o el manejo del dinero), y que son aprendidas por las personas para funcionar en su vida diaria”.

La capacidad de adaptación marca de modo especial la habilidad de funcionamiento del individuo, porque las limitaciones en la conducta adaptativa son las que más van a afectar tanto a la vida diaria como a la habilidad para responder a los cambios constantes e imprevistos que ocurren permanentemente en nuestras vidas y en las demandas que impone el ambiente en que vivimos. Ocurre, sin embargo, que bien pueden convivir dentro

de una misma persona las limitaciones en ciertas habilidades de adaptación con altas capacidades en otras áreas. De ahí la necesidad de hacer una evaluación que, de manera diferenciada, aborde y analice distintos aspectos de la vida adaptativa. Para hacer un buen diagnóstico de las limitaciones que una persona tiene en su conducta adaptativa es preciso utilizar medidas bien estandarizadas con baremos de la población general que incluya a personas con y sin discapacidad.

La mayoría de las personas con síndrome de Down muestran una gran variedad en el número y grado en que pueden verse afectadas algunas de las cualidades inherentes a la capacidad adaptativa. Su desarrollo dependerá en forma extrema de la calidad de educación y ambiente en el que la persona crezca y se desarrolle. La atención que actualmente se presta al fomento de las habilidades sociales y al desarrollo de la inteligencia emocional de las personas con síndrome de Down ha hecho incrementar considerablemente su capacidad adaptativa. Pese a ello, poseen limitaciones que obligan, al menos en la mayoría de los casos, a mantener un grado de dependencia que varía de unas personas a otras.

3.2 ÁREAS DE EXPLORACIÓN

El corazón

Aproximadamente un 50% de los niños con síndrome de Down presentan cardiopatía congénita. La alteración más común son los defectos de la pared auriculoventricular. Es importante tener en cuenta que puede haber defectos graves sin que se aprecien soplos cardíacos.

La cirugía reparadora, que se debe realizar a la edad recomendada según la patología previo diagnóstico precoz e individual, puede prevenir complicaciones graves, como la presencia precoz de hipertensión arterial pulmonar. Esta complicación se produce antes en el niño con síndrome de Down que en otros niños con las mismas patologías cardíacas, pudiendo comenzar inclu-

so en los seis primeros meses de vida. La calidad de vida del paciente no operado que desarrolla una obstrucción valvular es mala.

Las intervenciones quirúrgicas cardíacas presentan unos resultados similares en los niños con síndrome de Down y en el resto de los niños, con una supervivencia de entre el 80 y el 90 por ciento.

Es obligada la realización de ecocardiograma al recién nacido y recomendable durante la adolescencia, así como no descuidar las exploraciones en la edad adulta por la mayor incidencia de patologías como el prolapso mitral.

Audición, nariz y oído

Es importante la detección temprana de los problemas de audición, pues ello permitirá reducir sus repercusiones sobre el desarrollo del lenguaje.

En ocasiones, la pérdida de audición comienza en la segunda década de la vida de las personas con síndrome de Down. Si no se la detecta y corrige precozmente, puede ocasionar conductas desajustadas que serán mal interpretadas y diagnosticadas como si correspondieran a una alteración psiquiátrica.

Por otra parte, la oclusión congénita del conducto lacrimonasal aparece en el 5-6 % de los lactantes. Se manifiesta como lagrimeo y secreción antes del mes de edad. Puede complicarse con infección bacteriana en forma de conjuntivitis, dacriocistitis o celulitis.

La disminución de audición en la infancia puede contribuir a las alteraciones del lenguaje y de la conducta. La hipoacusia puede ser de origen neurológico, conductivo, o de ambos tipos. Para detectar la hipoacusia neurológica, se debe practicar a todos los lactantes con síndrome de Down una evaluación de potenciales evocados auditivos dentro de los seis meses de vida. Después de esta edad son más apropiadas las pruebas de valoración basadas en reflejos conductuales.

La prevención de la hipoacusia por conducción, se realiza en las revisiones audiológicas sistemáticas, valorándose entre otras, la formación de tapón de cerumen, (frecuentes por lo tortuoso y estrechos de los conductos), y la presencia de derrame en el oído medio (otitis media seromucosa), que en la infancia es la causa más común de pérdida de audición adquirida. Esta enfermedad tiene una prevalencia aproximada del 20% a los dos años de edad, y en la mayoría de los casos es asintomática. Existe la posibilidad de realizar una intervención quirúrgica efectiva para tratarla, mediante la introducción de tubos de drenaje.

Vías respiratorias

El asma, el ronquido y el síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS) son problemas frecuentes que pueden pasar desapercibidos y por consiguiente no tratados adecuadamente. El asma tiene una prevalencia en la edad infantil del 6-15 % y en la edad adulta del 4-5%. El ronquido se da en algún momento de la vida en el 95% de la población, más en los varones que en las mujeres, igualándose la proporción después de la menopausia.

El SAOS afecta al 4-6% de los hombres y al 2-4 % de las mujeres, aumentando la frecuencia con la edad. Ésta aumenta notablemente en el síndrome de Down.

La espirometría es la técnica diagnóstica habitual en los casos de asma. La dificultad que conlleva su realización en las personas con síndrome de Down, obliga a diagnosticar esta enfermedad por los síntomas (*tos, sibilancias, disnea, sensación de opresión torácica persistente o intermitente, especialmente de noche y en ocasiones relacionados con la exposición a agentes desencadenantes o con el ejercicio*) historia familiar y personal de asma/atopia y la elevación de la IgE en sangre.

No todos los roncadores desarrollan un SAOS, aunque la obesidad aumenta la posibilidad.

El SAOS se produce por la obstrucción de las vías respiratorias. En el síndrome de Down se ve favorecida por sus características físicas (cuello corto, hipotonía de la lengua, hipertrofia de adenoides, retrognatia). Dicha obstrucción provoca por un lado una reducción de la cantidad de oxígeno disponible en sangre, y por otro, múltiples despertares que dan lugar a un sueño no reparador. Como consecuencia aparece un cuadro de cefalea matinal con dificultad de concentración y somnolencia diurna excesiva. La polisomnografía realizada en la Unidad de Sueño hospitalaria o la poligrafía respiratoria en el domicilio del paciente, recomendadas en neumología, diagnostican la enfermedad.

Ojos y visión

El 75% de las personas con síndrome de Down presentan problemas oculares. Los más frecuentes son la refracción, miopía e hipermetropía y/o el estrabismo, que pueden presentarse desde muy temprano.

Las cataratas pueden estar presentes al nacimiento o desarrollarse a lo largo de la vida, pero al igual que el glaucoma, pueden ocurrir durante la infancia. Hasta un 10% de la población con síndrome de Down presenta nistagmus. Entre los adolescentes y adultos jóvenes es común la presencia de queratoconus o córnea cónica. Si estas alteraciones no son detectadas a tiempo y tratadas adecuadamente, contribuirán a incrementar la discapacidad de las personas con síndrome de Down, constituyendo un handicap añadido o secundario que puede prevenirse mediante el seguimiento oftalmológico periódico. Así pues, como todos los recién nacidos, los bebés con el síndrome de Down deben ser examinados al nacer para descartar la presencia de cataratas congénitas.

Durante el primer año de vida, el “comportamiento visual” debe ser vigilado y monitorizado, en las visitas periódicas al pediatra, quien debe remitir, para revisión por el servicio de oftalmología, cualquier anomalía como

la aparición de estrabismo, lagrimeo persistente, cambios en la apariencia del ojo, etc.

Todos los niños con síndrome de Down deben pasar un examen oftalmológico en profundidad en el segundo año de vida, incluyendo refracción y fondo de ojo. En un importante número de casos, se encontrará alguna desviación de la normalidad que justificará un seguimiento más cercano.

Aquellos que no presentan anomalías en este primer examen han de ser revisados nuevamente, incluyendo refracción, a los cuatro años de edad. Si la hipermetropía no se ha desarrollado a esta edad, es improbable que ocurra más tarde.

Los niños y adultos con síndrome de Down pueden, en la mayoría de los casos, ser evaluados con los procedimientos y test de visión habituales, adaptándolos a la apropiada “edad mental” y en un entorno sin distracciones.

Después de los cuatro años de edad la vista ha de ser evaluada al menos cada dos años durante el resto de sus vidas.

Como ocurriría con cualquier otro niño, si a cualquier edad la agudeza visual se deteriora, se requerirá la opinión de un oftalmólogo. Cualquier niño o adulto con dolor y/o enrojecimiento ocular y/o cambios en la visión debe ser derivado urgentemente con el fin de obtener opinión especializada.

Neurología

Como ya se ha indicado, el síndrome de Down se produce por una copia extra de genes que se sitúan en el cromosoma 21 (casi siempre en vez de los dos cromosomas 21 hay tres). Es por ello que las alteraciones en la función de los órganos, y de forma muy evidente el sistema nervioso al presentar discapacidad intelectual, son debidas a un exceso en la información que depende de la expresión normal de estos genes. Sabemos que hay algunos genes muy importantes para el desarrollo del sistema nervioso que se

sitúan en este cromosoma. Así, este exceso de información puede originar efectos tóxicos de los productos codificados por genes del par 21 y/o conllevar un desequilibrio genético que repercuta en otros genes situados en otros cromosomas. Aunque la información genética es muy parecida entre todos los humanos, la forma de expresarse esta información y traducirse en la anatomía y las capacidades individuales es característico de cada ser humano; de ahí que un desequilibrio en la expresión de múltiples genes produce patrones diferentes y propios de cada individuo. Es por ello que cada persona con síndrome de Down es diferente y presentará sus propias características y capacidades.

Para poder entender el funcionamiento cerebral en una persona con síndrome de Down es necesario conocer algunos aspectos del desarrollo del cerebro. Durante las primeras fases de la vida embrionaria la información genética (puesta de manifiesto por la expresión de los genes) regula de forma precisa el desarrollo del tubo neural (estructura que dará lugar al cerebro). Las células del tubo neural *prolifera*n dividiéndose para originar abundantes neuronas (y los otros tipos de células del sistema nervioso, como la glía). Estas neuronas una vez generadas son portadoras de la información necesaria para moverse siguiendo rutas *migratorias* adecuadas y para establecer los contactos (*sinapsis*) correctos con otras neuronas o con otros tipos de dianas, como son los músculos (por ejemplo). Si se alteran los genes que regulan el desarrollo se pueden producir anomalías del desarrollo del cerebro. Hoy en día tenemos datos que nos ayudan a explicar algo sobre lo que está ocurriendo en el cerebro con síndrome de Down, con claras implicaciones sobre las posibles causas de la discapacidad intelectual. Vamos a desarrollarlas de forma separada.

- Disminución en la proliferación celular y generación de células progenitoras de neuronas. Esto se debe a alteraciones en la expresión de genes cuyos productos regulan la división celular, así como el control en la decisión de los progenitores embrionarios diferenciarse en neuronas.

- Alteraciones de la migración de las neuronas que una vez nacidas tienen que moverse para llegar a los sitios donde deben madurar funcionalmente. Estas alteraciones pueden ser debidas a que las neuronas ya nacieron de forma anómala, por lo que hemos comentado antes, o porque hay alteración en sus mecanismos migratorios y/o en las señales que las guían.
- Problemas en el establecimiento de conexiones entre neuronas. Las neuronas se comunican entre ellas mediante el establecimiento de contactos llamados sinapsis. En estas sinapsis, los neurotransmisores producidos y emitidos por una neurona (presináptica) se unen a sus receptores específicos de la otra neurona (postsináptica) y activan la propagación del impulso nervioso. En el síndrome de Down se sabe que el establecimiento y la función de estas sinapsis están alterados.

Ahora bien, todas estas alteraciones no son en grado severo, siendo algunas veces sólo modificaciones pequeñas que afectan sutilmente a la función neuronal. También es interesante conocer que unas regiones del cerebro se afectan más que otras. Es por ello que en líneas generales el cerebro del recién nacido con síndrome de Down no presenta prácticamente alteraciones morfológicas. Durante los primeros años de la vida (entre dos y tres) y dependiendo mucho de los estímulos ambientales se establece la mayoría de las sinapsis en la corteza cerebral. Después, este ritmo de producción de sinapsis va disminuyendo, aunque toda la vida permanece activo (por ello se habla de plasticidad cerebral y podemos aprender cosas nuevas). Como los contactos sinápticos entre neuronas de la corteza cerebral son el factor más importante para el desarrollo de las funciones mentales, tres consecuencias son muy importantes de este hecho:

- Los programas de atención temprana neonatal actúan en el momento de mayor capacidad del cerebro para producir contactos sinápticos y, con

ello, mejorar el desarrollo de la corteza cerebral. En definitiva, mejorar la función cerebral.

- Durante toda la vida de cualquier individuo (también con síndrome de Down) podemos mejorar su función mental si mantenemos activa la producción de contactos sinápticos con estímulos adecuados.
- Hay funciones cerebrales que se desarrollan a un ritmo normal y otras necesitan mayor apoyo, pero todas son susceptibles de mejorar siempre.

El cerebro siempre responde a estímulos adecuados mejorando sus funciones. ¿Cuáles son los estímulos más adecuados para el desarrollo y mejora de la función cerebral? La respuesta a esta pregunta está fundada en la evolución. Nuestro cerebro se ha seleccionado evolutivamente por estar bien adaptado y entender el mundo en el que vivimos (si el mundo fuera diferente el cerebro sería diferente). Por lo tanto los estímulos que el cerebro entiende e interpreta mejor son los que proceden del mundo. Por el mismo motivo su intensidad debe ajustarse a lo normal en cada circunstancia. Debemos proporcionar al cerebro los estímulos más normales para su edad y periodo de desarrollo. Esto que parece no muy complicado a veces es difícil, puesto que implica normalizar en la medida de lo posible a cada individuo en el entorno apropiado a su edad. El exceso de estímulos no consigue un mayor desarrollo neuronal sino un desarrollo desequilibrado.

Durante la adolescencia se produce una poda de conexiones entre neuronas. Esta poda tiene como resultado la eliminación de conexiones poco eficaces, y como consecuencia la estabilización de las funciones maduras adecuadas (entre ellas las que caracterizan al desarrollo de la personalidad) y la eliminación de ruido funcional. Esta época es muy importante en las personas con síndrome de Down.

Finalmente es bien sabido que un gen muy implicado en el desarrollo de la enfermedad de Alzheimer está en el

cromosoma 21. Por ello es más frecuente que las personas ancianas con síndrome de Down presenten anomalías cerebrales de enfermedad de Alzheimer, y en consecuencia, hay que prever que con frecuencia pueden aparecer los síntomas de demencia que caracterizan a esta enfermedad.

En definitiva, el síndrome de Down presenta alteraciones del desarrollo cerebral que fundamentalmente van a asociarse a anomalías en la maduración funcional de sistemas cerebrales que se traduce en un menor número de contactos sinápticos entre neuronas. Aunque no conocemos de forma precisa cuáles son los mecanismos moleculares y celulares de estas alteraciones, está claro que responden a estímulos adecuados, mejorando su función.

Durante la vida de una persona con síndrome de Down pueden aparecer problemas neurológicos, que no necesariamente deben asociarse de forma directa con el síndrome de Down. Sólo la aparición precoz de síntomas de deterioro cognitivo debe dirigirnos hacia estudios más precisos para el diagnóstico de Alzheimer.

Patología osteoarticular

Los problemas ortopédicos son frecuentes en las personas con síndrome de Down, fundamentalmente debido a hiperlaxitud ligamentosa asociada a la trisomía 21. Aunque existen pequeñas alteraciones en la conformación de los dedos como la **clinodactilia** y otras que no requieren habitualmente atención médica, las causas más frecuentes de consulta son las **luxaciones o subluxaciones rotulianas, la inestabilidad de las caderas, los pies planos y la escoliosis**. El manejo es semejante al de la población general.

Las escoliosis detectadas suelen ser secundarias a laxitud ligamentosa y se presentan principalmente en la región toracolumbar, siendo generalmente de grado ligero. La luxación de cadera presenta, en los niños pequeños con síndrome de Down, una frecuencia similar al resto de la

población. En edades más tardías (adolescencia o edad adulta), parece apreciarse una mayor incidencia en las personas con síndrome de Down, pudiendo presentar acetábulos normales o displásicos. Se pueden producir luxaciones sin necesidad de traumatismos. Esta patología se manifiesta por trastornos en la marcha y, en ocasiones, por la dificultad para cargar peso.

La inestabilidad de la rótula es un problema frecuente, que puede dar lugar a una luxación irreductible, aunque generalmente es bien tolerada y no hay trastornos en la marcha.

Los pies planos, que son un hallazgo clínico frecuente en las personas con síndrome de Down, pueden ser dolorosos o no. En caso de ser dolorosos, habrá que valorar un tratamiento ortopédico y/o quirúrgico para favorecer la marcha autónoma y aliviar el dolor.

Un hallazgo poco frecuente es la **inestabilidad atlanto-axial**, debida a la laxitud de los ligamentos que fijan la primera y segunda vértebra cervical. Aunque algunos estudios cifran su incidencia en, aproximadamente, el 15% de los jóvenes con síndrome de Down, su importancia real es, probablemente, menor. El riesgo principal de esta inestabilidad es la compresión medular por una vértebra.

Se recomienda vigilar la estabilidad atlanto-axial mediante radiografía simple de raquis cervical de perfil en posición neutra, hiperflexión e hiperextensión, hacia los 3 años y repetirla a los 10-12 años. En caso de movilidad excesiva o en presencia de síntomas como cansancio precoz, marcha anormal o dificultosa, dolor o dificultad a la movilización del cuello, pérdida de fuerza en miembros inferiores e hiperreflexia tendinosa, se debe realizar una resonancia magnética y, eventualmente, reparación quirúrgica. Los casos de inestabilidad asintomática deben ser vigilados y se recomienda la restricción de actividad física de riesgo.

Menos frecuente, pero con un manejo semejante es la **inestabilidad atlanto-occipital**.

Función endocrina

En las personas con síndrome de Down de cualquier edad está aumentada la incidencia de las alteraciones tiroideas. Es importante detectarlas, porque tanto el crecimiento del cuerpo como el desarrollo de la función cognitiva requieren que los niveles de hormona tiroidea sean normales.

Los signos de hipotiroidismo pueden ser muy tenues en las personas con síndrome de Down y pueden ser confundidos con el fenotipo propio de este síndrome, por lo que a veces pasan desapercibidos. Por ello, se recomienda la vigilancia anual de la función tiroidea, mediante la determinación del valor de TSH (Hormona estimulante de la tiroides) y T4 libre (Hormona tiroidea). Cuando existe una disminución de la tasa de T4, habitualmente acompañada de elevación de TSH, se debe remitir al paciente al especialista en Endocrinología para tratamiento de **hipotiroidismo**. En muchas ocasiones, sin embargo, existe una elevación de TSH con niveles normales de T4. Esta situación denominada **hipotiroidismo subclínico** es una condición muy frecuente en las personas con síndrome de Down y, no siempre, finaliza en un hipotiroidismo verdadero. En muchas ocasiones se trata de una situación pasajera y los valores vuelven a la normalidad o bien, otras veces, permanecen estables (TSH elevada, T4 normal). Es discutible la necesidad de tratar el hipotiroidismo subclínico y, en muchos casos, si la cifra de TSH no muestra un ascenso progresivo, o no se demuestra la presencia de anticuerpos antitiroideos, la vigilancia semestral de TSH y T4 puede ser más prudente. Los casos de **hipertiroidismo** deben ser remitidos a Endocrinología.

La **talla corta** en las personas con síndrome de Down refleja un rasgo constitucional propio de la trisomía, en cuya etiología está probablemente implicada la hormona de crecimiento y algunos mediadores necesarios para el desarrollo de los tejidos. Por ello, existen curvas de peso, talla y perímetro craneal específicas para personas con síndrome de Down. Aunque se ha propuesto la administración generalizada de hormona del cre-

cimiento a niños con síndrome de Down, la indicación actual es exclusiva para los que presentan deficiencia confirmada de dicha hormona.

Función digestiva

Las personas con síndrome de Down pueden tener problemas con la alimentación desde el nacimiento; es preciso tenerlo en cuenta para que en los programas de atención temprana se cuide este aspecto, recurriendo, si es preciso, a profesionales especializados en nutrición. A lo largo de la vida pueden aparecer otros problemas que, aunque en la mayor parte de los casos son competencia del médico de familia, pueden generar necesidad de consulta con el especialista en aparato digestivo.

a) **Malformaciones congénitas:** La presencia de estenosis o atresias digestivas es más frecuente (12%) en los recién nacidos con síndrome de Down. Su diagnóstico debe evocarse ante la presencia de signos de obstrucción digestiva alta en los niños con trisomía 21. También se presenta con mayor frecuencia la enfermedad de Hirschsprung o megacolon congénito (<1%), que puede ponerse de manifiesto al nacimiento o en cualquier otro momento de la infancia en forma de estreñimiento pertinaz. Todas estas alteraciones requieren tratamiento quirúrgico.

b) **Trastornos en la función de la masticación:** La erupción dental está frecuentemente retrasada, conduciendo a una adquisición tardía del hábito masticatorio. De forma general, los niños con síndrome de Down presentan una hipoplasia del macizo facial que se asocia frecuentemente a una maloclusión dental (mala coincidencia entre los dientes superiores y los inferiores). Si a lo anterior se suma la hipotonía de la lengua y, con frecuencia, la macroglosia relativa, se comprende la dificultad masticatoria de algunos niños con trisomía 21. En ocasiones, estas situaciones justifican que los niños tengan problemas para ingerir alimentos no triturados o, por el contrario, ingieran estos alimentos sin

masticarlos correctamente. La aproximación diagnóstica y terapéutica de este problema conlleva la visita al odontólogo, que debe intentar corregir la fisioterapia de la musculatura maxilar que interviene en la masticación y la maloclusión cuando ésta sea relevante desde un punto de vista funcional y no meramente estético. Se debe ser paciente con este problema cuya solución es lenta y requiere educación del hábito masticatorio, asumiendo la mayor lentitud en las comidas y evitando degluciones sin masticar, que pueden asociarse a conductas bulímicas.

c) **Trastornos en la deglución:** A todo lo anterior se suma un retraso variable en la adquisición del reflejo faríngeo de la deglución, que origina con frecuencia atragantamientos e, incluso, aspiración de alimentos o líquidos. Con frecuencia, la hipertrofia adenoidea o amigdalara y la hipotonía lingual dificultan más el mecanismo deglutorio, pues obligan a los niños a mantener la respiración bucal mientras ingieren alimentos. Por otro lado, los problemas de motilidad esofágica son más frecuentes en las personas con síndrome de Down (adultos o niños) que en la población general. La adición de estas situaciones genera frecuentes problemas de deglución en las personas con síndrome de Down a lo largo de toda su vida. El abordaje de estos problemas se debe realizar desde una perspectiva multidisciplinar, con intervención del pediatra o médico de familia, el especialista en ORL, el digestólogo y el fisioterapeuta. Si ningún problema médico o quirúrgico es responsable del trastorno deglutorio, se debe ser prudente en la administración de alimentos y establecer pautas de ingesta con el menor riesgo posible.

d) **Estreñimiento:** El estreñimiento es un hallazgo frecuente en personas con síndrome de Down y se relaciona con el tipo de alimentación y la hipotonía muscular. En presencia de estreñimiento pertinaz, se debe descartar la presencia de megacolon agangliónico no diagnosticado en la época neonatal o de la primera infancia, pero también de otras enfermedades que generan malabsorción intestinal y se asocian, ocasionalmente, a estreñimiento, como intolerancia a proteínas vacunas, celiacía o alergia ali-

mentaria. Sin embargo, la mayoría de las veces se trata de un problema funcional, relacionado únicamente con la hipotonía muscular abdominal, una motilidad intestinal disminuida y la escasez de fibra en la alimentación. Se debe ser extremadamente cuidadoso con el tipo de alimentación y con el estilo de vida, que son las formas más oportunas para combatir el estreñimiento funcional. Una ingesta diaria suficiente de fruta y verdura y la práctica frecuente de actividad física suelen ser más eficaces que los diferentes laxantes, aunque en ocasiones se debe recurrir a ellos, pero siempre bajo indicación médica.

e) **Celiacía:** Como otras enfermedades de carácter autoinmune, la celiacía es más frecuente en las personas con síndrome de Down que en la población general. Aunque su incidencia es variable, se considera que esta enfermedad se debe descartar en todas las personas con trisomía 21, independientemente de la presencia de otros síntomas o signos de malabsorción intestinal. Se considera suficiente la realización de dos determinaciones de anticuerpos de tipo IgA antiendomiso o antitransglutaminasa, a los 3-4 años y a los 6-7. Si no existe elevación de estos anticuerpos, no es necesaria la realización de nuevas pruebas, siempre que se haya descartado previamente la existencia de un déficit de IgA.

Trastornos odontoestomatológicos

Las personas con síndrome de Down presentan una baja incidencia de caries, siendo relativamente frecuentes la boca entreabierta por falta de tono muscular, el retraso de la erupción dentaria, y cuadros como la gingivitis, periodontitis, bruxismo y maloclusión.

La hipotonía de los músculos orofaciales provoca una posición de boca entreabierta, sin cierre labial, con eversion y desplazamiento anterior del labio inferior. El tamaño del interior de la boca está reducido longitudinal y transversalmente. Como consecuencia, el tamaño de la lengua parece mayor (macroglosia). En ocasiones aparece una superficie de lengua no patológica con grietas y surcos profundos (lengua fisurada o escrotal).

El retraso en la erupción dentaria es por causa genética. Si en los niños, en general, la aparición del primer diente de leche se da entre los 6-7 meses, en el síndrome de Down, lo es a los 14-18 meses.

En la dentición permanente, si en general el primer molar sale a los 6 años, en el síndrome de Down lo hace sobre los 8 años. En caso de coexistencia de ambas denticiones, está indicada la extracción del diente de leche para que el definitivo ocupe su lugar.

La gingivitis se da con una frecuencia elevada en los niños con síndrome de Down de 3 a 9 años, caracterizándose por unas encías inflamadas, edematizadas y de fácil sangrado. La causa fundamental está en la placa bacteriana provocada por una falta de higiene. También influye la falta de cierre bucal y la reseca de la mucosa gingival que se produce. Se suele asociar a queilitis.

Al no tratarse correctamente, evoluciona a periodontitis, que se caracteriza por una retracción gingival, movilidad dentaria y caída espontánea de los dientes. La enfermedad progresa por brotes dando el aspecto de encía normal en los períodos de latencia.

El bruxismo o rechinar de dientes es un acto de oclusión dental inconsciente que aparece precozmente y decrece con los años. Su frecuencia es elevada en los niños con síndrome de Down. Entre las causas predisponentes está la maloclusión y como desencadenantes la personalidad, el estrés, y las lesiones cerebrales, entre otras.

El bruxismo diurno es de mayor intensidad que el nocturno, a diferencia de lo que ocurre en la población general. Se caracteriza por la presencia de desgaste en los bordes de los dientes, sobre todo en la dentición temporal, ya que la capa de esmalte es más voluminosa en la dentición permanente.

La maloclusión dental en el síndrome de Down puede deberse a una anomalía en el número, tamaño o forma de los dientes. La dentición temporal normal es de

20 piezas y la definitiva de 32. El número puede estar disminuido sobre todo en la dentición permanente debido a una falta de germen dentario (agenesia) o a retención en el desarrollo del mismo (anquilosis maxilar).

El tamaño de los dientes en síndrome de Down, en comparación con los niños en general, es de mayor tamaño en los dientes de leche (macrodoncia), y menor en la dentición permanente (microdoncia). Los dientes pueden aparecer con formas cónicas y como fusiones dentarias, sobre todo en la dentición temporal.

Piel

Los problemas cutáneos que con mayor frecuencia afectan a las personas con síndrome de Down son los trastornos tróficos de la piel como la xerosis (piel seca) y la queilitis comisural. Dentro del grupo de las alteraciones autoinmunes es común la alopecia areata. Se debe tener especial cuidado en la higiene de la piel, ya que aparecen habitualmente piodermitis y forunculosis, especialmente a partir de la pubertad.

Ginecología

Toda joven entre los 17 y 20 años debería someterse a una exploración ginecológica rutinaria, incluido un frotis de Papanicolau si tiene actividad sexual. Aunque generalmente se recomienda repetir los frotis cada tres años, no es necesario efectuarlo con esta frecuencia a la mujer con síndrome de Down que no tenga actividad sexual y no presente síntomas. Habrá que valorar los beneficios de la exploración frente al riesgo de traumatizar a la paciente.

Teniendo en cuenta las implicaciones éticas y jurídicas, debe plantearse el momento y el sistema más adecuado para la previsión de un método de anticoncepción, en coherencia con la propia persona con síndrome de Down y/o su red de apoyo natural: familia, entorno institucional (asociación), profesional, etc.

Inmunidad e infecciones

Existe una mayor incidencia de infecciones en las personas con síndrome de Down, sobre todo a nivel de vías respiratorias. Esta mayor incidencia se debe más a la conformación anatómica del macizo facial que a un defecto del sistema inmune.

Aunque se han realizado estudios sobre la situación de la inmunidad innata y adquirida en el síndrome de Down, no hay acuerdo sobre la existencia de una alteración intrínseca del sistema inmune. Los trastornos sutiles de la fagocitosis o la tendencia a la linfopenia que ponen de manifiesto algunos trabajos, no justifican la inclusión del síndrome de Down entre las causas de deficiencia inmune. Eventualmente, en caso de infecciones repetidas en otras localizaciones corporales, se realizará un estudio básico de la inmunidad.

Hematología y oncología

Está constatado que la incidencia de cáncer es más baja en personas con síndrome de Down que en la población general. Hay dos excepciones:

- El **cáncer testicular** en varones, aunque no muy frecuente, tiene una incidencia superior en varones adultos con síndrome de Down y hace necesaria la vigilancia mediante exploración clínica. De ahí la necesidad de intervenir en los casos relativamente frecuentes de criptorquidia (testículos no descendidos).
- La **leucemia** se presenta con mayor frecuencia en el síndrome de Down durante la edad infantil. Algunos estudios muestran una incidencia hasta 30 veces superior a la de la población general de su misma edad. La Leucemia Mieloblástica Aguda ocurre, generalmente, en niños de menos de 3 años, mientras que la Leucemia Linfoblástica Aguda tiene mayor incidencia en edades posteriores. Los niños con síndrome de Down que enferman de Leucemia Mieloblástica Aguda, suelen presentar el subtipo M7 (Leu-

emia Megacarioblástica) que tiene mal pronóstico en la población general, pero que en los niños con síndrome de Down, responde de forma excelente a la quimioterapia y permite obtener una tasa de curación superior. Existe un protocolo terapéutico específico para la Leucemia Mieloblástica Aguda en niños con síndrome de Down que tiene en cuenta esta excelente respuesta y el exceso de toxicidad que podría inducir un tratamiento quimioterápico convencional. Éste se debe reservar para los niños que no responden al tratamiento específico. En el caso de la Leucemia Linfoblástica Aguda, las tasas de curación son semejantes a las de la población general, pero se deben tener en cuenta, durante el tratamiento, la elevada toxicidad que provocan algunos medicamentos, dada la dificultad de las personas con síndrome de Down para metabolizar algunos de los medicamentos utilizados.

Cerca de un 10% de recién nacidos con síndrome de Down puede presentar una alteración hematológica llamada Mielopoyesis Anormal Transitoria o **síndrome mieloproliferativo transitorio**, que recuerda a la Leucemia Mieloblástica Aguda, pero que tiene como característica especial su transitoriedad. Suele cursar con hepato-esplenomegalia, citopenia y presencia de blastos en sangre periférica y se relacionan con mutaciones en el gen GATA-1. Habitualmente, de forma espontánea desaparece en pocas semanas. En algunas ocasiones puede requerir tratamiento quimioterápico a dosis muy bajas. Sin embargo, aproximadamente un 30% de ellos pueden desarrollar en los 3 años siguientes una Leucemia Mieloblástica Aguda.

Una característica importante a tener en cuenta es la **macrocitosis** presente en las personas con trisomía 21. Se trata de un hallazgo constitucional, probablemente ligado a trastornos en el metabolismo del ácido fólico. No requiere investigaciones diagnósticas ni tratamiento, pero se debe tener presente a la hora de considerar el diagnóstico de anemia ferropénica. En las personas con síndrome de Down, los valores considerados

normales en la población general de Volumen Corpuscular Medio pueden ser sugestivos de microcitosis.

El resto de alteraciones hematológicas tienen un manejo semejante al de la población general.

Trastornos mentales y conductuales

Formas de comportamiento

Una de las representaciones más afianzadas con que la gente en general imagina a la persona con discapacidad intelectual es la de una persona con serios problemas de comportamiento y difícil de manejar, que incluso puede mostrarse agresiva. En su mayor parte, esta concepción es falsa. Y sin duda, la inmensa mayoría de las personas con síndrome de Down, a cualquier edad, tienen un comportamiento normal e idéntico al del resto de la población. En el otro extremo del imaginario, existe la idea de que las personas con síndrome de Down son particularmente tranquilas, apacibles, sociales y afables. Aunque algo de ello puede haber, es, sin duda, una idea excesivamente generalizadora que, como tal, transmite una información imprecisa y poco válida.

Es importante reconocer que la problemática intrínseca a la discapacidad intelectual puede facilitar la aparición de conductas o reacciones anómalas que pueden ser equivocadamente consideradas como síntomas de un trastorno mental. Por ejemplo, la presencia de dolor en una persona que tiene dificultades para comunicarlo o expresarlo puede promover la realización de una conducta agresiva como único medio de llamar la atención en busca de alivio o de apoyo. Además, en el síndrome de Down pueden aparecer rasgos conductuales específicos, de origen no bien conocido, que llevados al extremo pueden aparecer y ser considerados como trastorno mental. Por ejemplo, la rigidez e inflexibilidad en la realización de tareas, rasgo frecuente en las personas con síndrome de Down, puede terminar en el extremo de una conducta obsesiva-compulsiva.

Particular importancia adquiere el análisis de la conducta en la edad infantil. Es la primera vez en que los padres se

encuentran con problemas de conducta, dudan si es algo normal o lo achacan sistemáticamente al síndrome de Down, desconocen el modo de reconducir esas reacciones, y, lo que es peor, pueden adoptar métodos educativos contraproducentes que empeoran la conducta. Lo normal es que consulten al pediatra o al educador. Por este motivo, los profesionales han de conocer las principales características.

La mayoría de los niños son fáciles de manejar, pero alrededor de un tercio de los preescolares son más difíciles, en parte porque no son capaces todavía de comunicarse de forma eficiente. Por lo tanto es importante sentar los límites y las reglas, ya que los estudios demuestran que los niños con síndrome de Down que tienen conductas más difíciles a la edad de tres años progresan más lentamente en sus años escolares, probablemente porque no son capaces de permanecer quietos, escuchar y beneficiarse de las oportunidades de aprendizaje.

Además, si queremos que se beneficien de estar integrados en situaciones de guardería o preescolar con otros niños sin discapacidad, habremos de esperar que se comporten lo más posible en la forma más apropiada a su edad. Un niño con conducta problemática trastorna la vida familiar y aumenta la tensión de todos los miembros de la familia. El temperamento y la personalidad juegan en parte su papel, ya que algunos niños son más plácidos y fáciles de llevar desde su nacimiento, mientras que otros son más activos, exigentes y ansiosos. Hay algunos datos que respaldan la idea de que los niños con síndrome de Down tienden a tener personalidades positivas y a ser felices, amables y sociales, pero aun así hay un amplio margen de diferencias individuales entre ellos.

En la etapa infantil es frecuente observar aspectos de la motivación que se caracterizan por el hecho de que el nivel en la perseverancia de tareas es bajo, y eso se combina con una mayor frecuencia de conductas que, basadas en su positiva sociabilidad, tienden a desligarse de las tareas. Esta menor persistencia se complementa a veces por un rasgo de obstinación y de personalidad con una voluntad firme, tal como se han descrito en algunos

estudios sobre temperamento. Esta perseverancia pobre en las tareas y el temperamento obstinado pueden tener implicaciones de largo alcance en el desarrollo de un niño con síndrome de Down. Su rechazo a intervenir en sus tareas durante los primeros años ejerce una fuerte influencia sobre el retraso que con frecuencia vemos en el desarrollo y el aprendizaje.

Para muchos padres y profesionales familiarizados con los niños que tienen síndrome de Down, la conducta problemática es un suceso ordinario. A menudo se les describe como “tercos” y “obstinados”. Los niños con síndrome de Down muestran mayores tasas de problemas de atención que los demás niños, retraimiento social, desobediencia, conducta compulsiva (agarrar objetos, repetir ciertas acciones), altas tasas de soliloquios. Es bastante frecuente que, desde que son pequeños, muestren problemas de conducta relacionada con el escape y la inatención, desobediencia, enfados y pobre conducta social. El hecho de que estas conductas problemáticas se inicien pronto y se expresen con claridad, ha inducido a incluirlas dentro del fenotipo conductual (el patrón que define los puntos fuertes y débiles de una discapacidad) que caracteriza al síndrome de Down. Hay otros factores asociados al síndrome de Down que pueden contribuir también a que surja esta conducta, como son los trastornos del sueño y la mayor frecuencia con que padecen ciertas enfermedades. Por ejemplo, si se da una norma verbalmente y no se tiene en cuenta que su procesamiento auditivo y su memoria a corto plazo son limitados, puede parecer terquedad o desobediencia lo que simplemente es incapacidad para recibir y procesar todo el mensaje.

La mayoría de estas expresiones de su conducta no indican una particular patología mental y son perfectamente manejables. Pero ello exige analizar el contexto global en que aparecen y aplicar diestramente técnicas conductuales en las que es necesario adiestrarse con la ayuda de profesionales competentes. De no hacerlo, la conducta empeora con grave perjuicio para el niño y el entorno (familia, escuela).

Diagnóstico dual

El diagnóstico dual se refiere a la coexistencia de un trastorno mental en una persona que tiene discapacidad intelectual, en nuestro caso el síndrome de Down. La experiencia nos dice que las personas con síndrome de Down presentan menos trastornos mentales que el resto de la población con discapacidad intelectual y, los que presentan, en su mayoría son susceptibles de ser analizados y atendidos.

Conductas disruptivas

Es importante distinguir entre niños con síndrome de Down que son activos y muestran una conducta apropiada a su edad mental dentro de las características que han sido señaladas anteriormente, y niños que muestran un patrón persistente de descontrol conductual que se convierte en una conducta disruptiva o desorganizadora capaz de provocar alteraciones sociales y/o académicas. Se estima que la prevalencia de trastornos de conducta disruptiva es del 8-12% en los niños con síndrome de Down, pudiendo aparecer a partir de los 3 años; en la población general aparece en un 3-4% y suele hacerlo entre los 5 y 7 años. No todo niño con una conducta inapropiada tiene trastorno de conducta. La gravedad, la intensidad y el patrón de conducta que aparece como negativa, desafiante, disruptiva, destructiva o agresiva dan origen a un espectro de trastornos que siguen una línea de continuidad con gravedad creciente:

- trastorno de hiperactividad con déficit de atención,
- trastorno de oposición desafiante,
- trastorno de conducta disruptiva (sin especificar).

Los factores que pueden predisponer a que los niños con síndrome de Down muestren esta conducta pueden ser los siguientes:

- Exigencias poco realistas por parte de los padres y educadores basadas en las expectativas del desarrollo (habla, lenguaje, cognición, autoayuda).
- Ansiedad recurrente, frustración.

- Órdenes inmediatas que exigen interrumpir una actividad preferida o abandonar un ambiente.
- Desajuste temperamental entre los padres y el niño.
- Descontrol de los impulsos.
- Un estilo cognitivo rígido e inflexible.
- Una conducta aprendida para llamar la atención social o para escaparse.

Los niños que tienen un trastorno cognitivo son muy capaces de utilizar la conducta disruptiva para manipular a sus cuidadores y para establecer un patrón de conducta aprendido, nada deseable, que es preciso cambiar. Hay también ciertas alteraciones médicas que pueden predisponer a individuos previamente vulnerables: dolor físico no detectado, hipertiroidismo, trastornos del sueño, trastornos visuales o auditivos que pasan desapercibidos o efectos secundarios de alguna medicación.

Trastornos del espectro autista

Los graves trastornos psiquiátricos como son los trastornos del espectro autista (TEA) tienen una prevalencia en las personas con síndrome de Down que alcanza el 5-7%. Al mejorar dramáticamente el desarrollo cognitivo, adaptativo, comportamental y social del “grueso” de los niños y adolescentes con síndrome de Down que van camino de una notable integración en la sociedad, destaca aún más la diferencia y el retraso que marcan a un número no desdeñable de niños atrapados en sus problemas con rasgos autistas, y fuerza a practicar diagnósticos que antiguamente se consideraban innecesarios. Las implicaciones familiares y sociales son evidentes porque estos niños poseen el mismo derecho que los demás para ser atendidos adecuadamente, y no quedarse tirados en la cuneta del camino que los demás siguen recorriendo.

Los padres de estos niños con síndrome de Down observan con preocupación y tristeza cómo los demás que quizá iniciaron conjuntamente con sus hijos una animosa andadura, se van distanciando a niveles inalcanzables. La condición de tipo autista se define como una situa-

ción a la que se llega tras examinar y apreciar la existencia de conductas motóricas repetitivas (estereotipias), atención atípica, y unas formas poco corrientes (por exceso o por defecto) de responder a estímulos sensoriales en su más amplio sentido: contacto táctil o visual, visión, audición. Esta situación abarca:

1. Trastorno de espectro autista (TEA) que, a su vez, comprende estos otros:
 - 1.1. El autismo propiamente dicho.
 - 1.2. El trastorno desintegrativo infantil.
 - 1.3. El trastorno generalizado del desarrollo.
2. Trastorno de movimientos estereotipados.

Para llegar a estos diagnósticos hay que cumplir exquisitas condiciones recogidas por análisis y exploraciones bien definidas. Para ello existen procedimientos de diagnóstico concretos y bien perfilados, expuestos en manuales especializados.

Enfermedad mental

Dos terceras partes de las personas con síndrome de Down no desarrollan enfermedad mental alguna a lo largo de su vida. Las diversas estadísticas dan cifras de prevalencia de enfermedad mental en esta población que oscilan entre el 27 y el 35%. Se distinguen los siguientes tipos:

- Trastornos del ánimo: depresión, trastorno bipolar, trastorno distímico.
- Trastornos de conducta y trastornos de oposición y desafío.
- Esquizofrenia y otros trastornos psicóticos.
- Trastornos de ansiedad y trastorno obsesivo-compulsivo.
- Trastorno de control de impulsos.
- Demencia tipo Alzheimer.

Pueden aparecer a cualquier edad. Los más frecuentes son los trastornos del ánimo, en especial la depresión (alrededor del 20%) que predomina en períodos de transición (p. ej., la adolescencia) o en fases avanzadas de la edad adulta.

3.3 VIDA ADULTA Y ENVEJECIMIENTO

Programa de salud del adulto con síndrome de Down

Conocido y asumido el concepto de Salud como un bien y un derecho de toda la población, debemos velar cada uno desde nuestro ámbito (padres, médicos, psicólogos, profesores) por las personas con discapacidad intelectual.

Existe todavía una tendencia a relacionar el síndrome de Down con la infancia, olvidando que son personas que se hacen adultas. En materia de salud, cuando se pasa la edad pediátrica se produce un vacío ya que con frecuencia nadie asume el papel que hasta entonces venía desarrollando el pediatra, que se ve obligado a prolongar sus actuaciones más allá de lo que es competencia suya por edad. Este vacío hace que el adulto con síndrome de Down abandone las revisiones médicas que le corresponden (con el riesgo de que se pasen por alto problemas médicos frecuentemente asociados al síndrome de Down), e incluso otras enfermedades menos específicas que a cualquier persona adulta se le diagnostican cuando siguen los controles propios del programa de salud del adulto, de la mujer o del anciano, implantados en todas las comunidades autónomas. La redacción de un Programa de Salud del Adulto con síndrome de Down es consecuencia y continuación, por tanto, del Programa de Salud existente para niños y adolescentes.

En congruencia con los principios de integración e igualdad, lo ideal es incluir a los adultos con síndrome de Down como beneficiarios de los mencionados programas dirigidos a la población general, pero siempre teniendo en cuenta las especificidades propias del síndrome de Down y las alteraciones frecuentemente asociadas. Es función del médico de familia o del internista estar al tanto y coordinar las actividades sanitarias, como responsables de la prevención y promoción de su salud. No es bueno distribuir los problemas de salud de una perso-

na (con o sin síndrome de Down) entre muchos especialistas, pues la realidad es que más que tratar enfermedades debemos acostumbrarnos a tratar con personas enfermas, tomadas en su totalidad. Lógicamente hay áreas específicas que es mejor que las controle un especialista en esa materia, pero cuando se deben frecuentar varios médicos debe haber uno de ellos que coordine todas las intervenciones.

Es recomendable, si no lo tenía ya, escoger un oftalmólogo, un otorrinolaringólogo y un dentista que continúen las revisiones de la visión, de la audición y de la boca. Mantener la agudeza visual y el nivel de audición adecuados son condiciones imprescindibles para todas las funciones básicas de la vida diaria. Pero además, cualquier déficit repercute muy negativamente en las personas con discapacidad intelectual, provocando incluso problemas de conducta que inducen a errores diagnósticos, con lo que se impide el correcto tratamiento. Mantener la funcionalidad de la dentadura o de la prótesis dental permitirá triturar adecuadamente los alimentos con lo que reducimos los problemas funcionales digestivos. De la misma forma hay que seguir con los hábitos adquiridos para evitar la obesidad y el estreñimiento.

Las mujeres deben integrarse en los programas de detección del cáncer ginecológico según les correspondan por edad y actividad sexual, con las pautas indicadas en cada caso para citología o ecografía, además de la atención en la menopausia o la anticoncepción. En lo referente a la exploración mamaria, aun sabiendo la menor incidencia de cáncer de mama en el síndrome de Down, también deberemos tener en cuenta el envejecimiento prematuro, por lo que se valorará de forma individualizada la opción de realizar la mamografía de referencia incluso anticipadamente antes de los 50 años, sobre todo si hay antecedente familiar directo de cáncer de mama.

Se establecerá un seguimiento directo de la patología osteoarticular, ya existente o que pueda surgir, pues es origen de severas limitaciones en el plano físico. La

osteoporosis, que de manera fisiológica incide con la edad, se retrasa con el ejercicio y la alimentación sana en donde destaca la ingesta suficiente de calcio, presente en leche y sus derivados.

Los cuidados de la piel y la higiene quedan descritos en otro capítulo del programa. No se deben olvidar la detección precoz y prevención de toxicomanías, básicamente alcohol y tabaco. Además, por las complicaciones que puedan aparecer, es necesaria la vacunación del adulto frente a la gripe y al neumococo, además de las imprescindibles del tétanos y hepatitis B según las pautas establecidas.

Hay que tener siempre presente la excepcional tolerancia que estas personas tienen al dolor, el cual no se corresponde en general con la gravedad del cuadro patológico real, y eso exige que demos por nuestra parte el valor que se merecen, otros síntomas y signos para evitar errores diagnósticos. Las personas con síndrome de Down tienen un umbral del dolor elevado que condiciona la poca expresividad de dolor ante traumatismos de consideración. Además no tienen facilidad para localizarlo. Otras veces lo expresan en forma de cambios de comportamiento con ansiedad, retraimiento o agresividad. Asimismo, previo a intervenciones quirúrgicas, habrá que prevenir al anestesiista de la posibilidad de alteración atlanto-axoidea o hipersensibilidad a la atropina.

Siguiendo las indicaciones de la Organización Mundial de la Salud (O.M.S.), los adultos con síndrome de Down, incluso estando perfectamente sanos en los aspectos físico y psíquico, son personas frágiles en lo social, y requieren una intervención multidisciplinar que les garantice sus derechos como seres humanos. Siempre desde nuestras consultas deberemos interesarnos por este aspecto y pedir la intervención de los servicios sociales si detectamos cualquier carencia.

El plan de actuación ante el adulto que sufre problemas crónicos vendrá condicionado por el control de éstos, mientras que ante el adulto sano con síndrome de

Down deberemos aplicar las mismas medidas preventivas que al resto de la población, teniendo en cuenta las especificidades de la trisomía 21. Para ello una buena táctica es hacer llegar a nuestro médico de familia o internista un ejemplar de este *programa español de salud para personas con síndrome de Down*.

En la página 67 se detallan con precisión las exploraciones clínicas y controles analíticos que se deben realizar a lo largo de toda la etapa adulta (cronograma).

El anciano con síndrome de Down

Ahora, gracias a las atenciones que se les prestan, las personas con síndrome de Down ya no sólo se hacen adultas sino que se hacen ancianas. No es fácil precisar su expectativa de vida pues todavía está aumentando, pero podemos prever que, una vez superada la patología congénita asociada, la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down sobrepasará los 60 años.

Está demostrado que en el síndrome de Down se produce un envejecimiento prematuro, que hace que las características propias del anciano se manifiesten en ellos a edades más tempranas, por lo que no sería propio hablar de ancianos sino más bien de **personas mayores con síndrome de Down**. Precisan, por tanto, cuidados geriátricos sin cumplir el requisito de la edad, entrando de lleno en el concepto de persona mayor de alto riesgo o anciano frágil, cuando menos por criterios sociales. Además, algunos desarrollarán la enfermedad de Alzheimer.

El envejecimiento no es una enfermedad, es un proceso fisiológico que se caracteriza por el deterioro progresivo e irreversible de todas las funciones del organismo. Habitualmente asociamos el término anciano con enfermedad, pues suelen presentar patologías crónicas asociadas, pero también hay ancianos sanos, que no presentan enfermedad ni problemática funcional, física, mental ni social. No obstante irán acusando el paso de los años e inexorablemente irán adquiriendo unas características que requerirán de cuidados médicos.

Caracterizan a la persona anciana no sólo la edad sino también la pluripatología (entre la que suele haber una enfermedad principal que le incapacita al menos en parte) y el deterioro cognitivo y/o problemática social. Presenta limitaciones funcionales a la movilidad, con inestabilidad y por tanto tendencia a las caídas, déficits sensoriales, tendencia a malnutrición, deshidratación y consumo de medicamentos. En conjunto, lo que más llama la atención son el deterioro cognitivo y el físico.

Propio del paso de los años es el deterioro cognitivo que, en el síndrome de Down, puede verse acrecentado si se asocia a la enfermedad de Alzheimer (ver página 54). Afecta a la memoria, atención, concentración, pensamiento, lenguaje, capacidad de juicio, conducta, comportamiento, personalidad, etc. La intervención debe ser individualizada, a base de mucha paciencia, y entendiendo siempre que es una enfermedad y que, además del tratamiento médico actual, no hay otro tratamiento que el prestar todos los cuidados precisos. La mejor prevención está en no dejar de ejercitar nunca la mente, mediante lectura, conversación, planteamiento de problemas cotidianos para su resolución, etc.

Debe tenerse muy en cuenta el síndrome depresivo, caracterizado por la pérdida de interés o de la capacidad de disfrutar de las cosas, que se modifica poco por factores ambientales, y puede haber también cuadros confusionales ligados al deterioro cognitivo y a la edad. El síndrome de inmovilidad consiste en la reducción de su capacidad de moverse independientemente. El poco ejercicio físico, la obesidad y la vida sedentaria conllevan debilidad muscular progresiva y, a la larga, la necesidad de movilización por otras personas. Es muy incapacitante y genera nuevos problemas como el encamamiento y las ulceraciones. La solución está en prevenirlo, y eso se consigue manteniendo un cierto grado de actividad física. No se debe caer en la tentación de la comodidad, y para ello se les debe incitar a participar en actividades de cualquier tipo adaptadas a sus posibilidades. Un paseo diario o una tabla de gimnasia están al alcance de todos y mantener tareas sua-

ves en casa también, con las que además, evitamos la sobreprotección y les hacemos sentir útiles.

El síndrome de inestabilidad respondería a la dificultad para mantener la postura erguida, cuya principal consecuencia serán las caídas y fracturas, entre las que destacan las de cadera y vértebras, que serán luego causa de inmovilidad. Con excesiva frecuencia está implicada en su causa la toma de algún medicamento.

No debemos olvidar los déficits sensoriales tanto en la esfera visual como en la auditiva, ya vistos en edades anteriores, y el mantenimiento de las prótesis. Cerca del 50% de ancianos no llevan las gafas apropiadas.

Fundamental es comprobar el estado de la dentadura o de la prótesis dental, pues su deterioro es motivo de malnutrición, malas digestiones y estreñimiento. Debemos aportar una dieta saludable, basada en verduras, hortalizas y frutas (aportan fibra para evitar el estreñimiento), complementada con proteínas (carnes, huevos y lácteos) y pocas grasas. Además es necesario el aporte de agua suficiente (al menos 1 litro diario) para evitar la deshidratación, problema habitual en las personas mayores. La sal se tomará con moderación, e intentaremos que las comidas sean poco copiosas y fraccionadas, de fácil masticación, variadas y adaptadas a los gustos de cada cual. Llegado el momento se puede recurrir a papillas o suplementos nutricionales.

Otra situación prevalente en los ancianos es la incontinencia urinaria o pérdidas de orina. Supone un serio problema no sólo de higiene, sino también social, pues limita sus actividades de relación.

Ya se ha mencionado la polifarmacia o polimedicación, que es la toma de varios medicamentos de forma crónica. Con la edad, el cuerpo no está en condiciones de transformarlos, utilizarlos y eliminarlos de la misma manera, por lo que se producen acumulaciones que pueden llegar a ser tóxicas, al tiempo que nos producen efectos indeseados. En ocasiones no se corrigen pato-

logías dando otra medicina sino quitando alguna de las que ya toman. La polifarmacia está relacionada con caídas, insomnio, estreñimiento, falta de apetito, cefaleas, confusión, incontinencia, temblores y muchas cosas más. Es recomendable revisar periódicamente los fármacos que se consumen, para que el médico deje los estrictamente necesarios.

El contacto con los servicios sociales debe ser permanente, al igual que con todos los profesionales involucrados en la atención a la discapacidad. Con las personas mayores, y ahora más que nunca, es obligación de todos nosotros garantizar no sólo su salud, sino también su bienestar social.

El aumento de la esperanza de vida hace que la población anciana sea cada día más numerosa, pero no todos ellos pueden llegar en las condiciones deseables, por lo que paralelamente se incrementa la población con menor capacidad de autonomía y, por lo tanto, dependiente de otros. Es el caso de las personas mayores con síndrome de Down. A la situación de discapacidad intelectual se puede añadir la física con lo que adquiere especial relevancia la figura del cuidador, a quien deberemos apoyar desde la multidisciplinariedad que defiende DOWN ESPAÑA para que lleven a cabo una labor tan delicada como es cuidar de una persona mayor discapacitada.

Enfermedad de Alzheimer y síndrome de Down

Con independencia del envejecimiento precoz, los adultos con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de padecer enfermedad de Alzheimer (demencia tipo Alzheimer) que el resto de la población. Este riesgo, sin embargo, es considerablemente más pequeño del que se pensaba inicialmente y no se eleva hasta alcanzar los 40 o 50 años. Se ha estimado que la prevalencia de demencia en los adultos con síndrome de Down es de alrededor del 20% en la edad de los 40 años y de 45% pasados los 55 años. Sin embargo, incluso pasados los 60 años sólo poco más de la mitad de las personas con síndrome de Down (56%) pre-

sentan un diagnóstico de demencia (Esbensen et al., 2008).

Puesto que hay muchos problemas de salud que producen demencia, es obligado evaluarlos antes de hacer el diagnóstico de enfermedad de Alzheimer. Por desgracia, no es esto lo que siempre se hace en el caso de las personas con síndrome de Down. No existe un test específico que diagnostique la enfermedad de Alzheimer, y se basa el diagnóstico en la comprobación de la existencia de un patrón de deterioro en la función neurológica y psicológica. El equipo sanitario médico y psicológico debe también descartar otras enfermedades y problemas que originan síntomas similares a los que se observan en la enfermedad de Alzheimer. El proceso diagnóstico es idéntico para todas las personas, tengan o no síndrome de Down.

Procesos patológicos que se deben descartar

Señalamos otras causas de declive que no son enfermedad de Alzheimer:

- Depresión y otros problemas psicológicos o psiquiátricos.
- Apnea del sueño.
- Trastorno tiroideo.
- Déficit de vitamina B12.
- Enfermedades metabólicas (renales, diabetes, anomalías del calcio).
- Enfermedad celíaca.
- Pérdida de audición o de visión.
- Inestabilidad atlo-axoidea u otros problemas cervicales.
- Cardiopatías.
- Trastornos convulsivos.
- Hidrocefalia con presión normal.
- Efectos secundarios de los medicamentos.

Merece mención especial el diagnóstico diferencial con el primer punto. Son indicios de depresión la existencia de un estado de tristeza o agitación que dure más de dos semanas, las alteraciones del sueño, los brotes de llanto, la pérdida de gusto por actividades que anterior-

mente le agradaban o el aislamiento. Algunas personas pueden iniciar conductas de autolesión.

Se considerará también el dolor crónico, no diagnosticado. Los adultos con síndrome de Down muestran a veces un declive globalizado en sus funciones como respuesta al dolor y a enfermedades que por sí mismas no deberían ser causa de la pérdida de esas funciones. Parece tratarse, más bien, de una reacción emocional o psicológica al trauma que les ocasiona el dolor o la enfermedad. Son igualmente muy sensibles al duelo por la pérdida de un ser querido.

Además, las personas con síndrome de Down parecen envejecer más rápidamente que las demás, de modo que cuando tienen 55 años los vemos más como uno de 75 años que no tiene síndrome de Down. Por eso es importante recordar que en una persona con síndrome de Down puede haber cambios propios del envejecimiento a una edad más temprana. Situarlos desde una perspectiva del envejecimiento proyecta nueva luz sobre estas alteraciones.

Pruebas y análisis ante un deterioro funcional

Las pruebas que recomendamos hacer a todos los pacientes que muestren un declive funcional son:

- Analítica que incluya hemograma con las tres series, electrolitos, incluido el calcio, pruebas de función tiroidea, folatos y vitamina B12 en suero.
- Pruebas de visión y audición.

Pueden estar indicadas otras pruebas basadas en los hallazgos de la historia clínica, la exploración física y los resultados del laboratorio como radiografía de la columna cervical (en posición de flexión, extensión y neutra), analíticas (función hepática, enfermedad celíaca o serologías de sífilis y VIH), tomografía computerizada o resonancia magnética del cerebro, electroencefalograma o estudio del sueño.

La exploración neuropsicológica forma parte de la evaluación de la enfermedad de Alzheimer en personas que

no tienen discapacidad intelectual. Sin embargo, estas exploraciones son más difíciles en las personas con síndrome de Down u otra discapacidad. Y es que la discapacidad intelectual subyacente hace más difícil ejecutar la mayoría de los tests y, consiguientemente, los resultados son menos precisos. Hay, no obstante, algunos tests de los que se cree que, si se realizan de manera secuencial a lo largo del tiempo, son más eficaces.

En las revisiones médicas anuales se deben valorar aspectos generales como: disminución en el cuidado personal, pérdida de habilidades personales diarias, de las verbales y comunicativas, de las sociales y profesionales, del estado de retraimiento, lentitud, aparición de rasgos paranoides, aumento de soliloquios, conducta agresiva o autolesiva, modificaciones en el patrón de sueño, cambios de peso, olvidos persistentes, incontinencia urinaria/fecal, aparición de convulsiones; y valorar, en su caso, la derivación a Atención Especializada.

3.4 TERAPÉUTICA

Plantear el “tratamiento” del síndrome de Down nos conduce a una situación ambigua que puede confundir. El síndrome de Down, como tal, no es curable si por ello se entiende la eliminación del cromosoma extra del par 21 en las células del organismo, y la consiguiente desaparición de sus consecuencias orgánicas. Apenas ver a muchos padres de recién nacidos con síndrome de Down, desorientados y con lógica expectación y angustia, que consumen dinero y energías en la búsqueda del medicamento o de la terapia milagrosa que cure el síndrome de Down. Por desgracia, algunas personas e instituciones desaprensivas e irresponsables se aprovechan de tales circunstancias y ofrecen a las familias curas milagrosas en sus páginas de Internet.

Hemos de afirmar rotundamente, conscientes de nuestra responsabilidad ante la sociedad, que el síndrome de Down no tiene curación en la actualidad. Pero hemos de manifestar con no menos énfasis que muchos de los

problemas médicos y cognitivos que lo acompañan tienen formas de tratamiento altamente eficaces. A ellas se debe, precisamente, que la media de la esperanza de vida haya aumentado tan extraordinariamente en los últimos 25-30 años.

Terapéutica de los problemas médicos

La terapéutica de la patología médica va dirigida a curar o mejorar los diversos procesos patológicos que se pueden desarrollar en cualquier persona con síndrome de Down: unos son de carácter congénito y se aprecian por lo general en el momento del nacimiento, y otros van apareciendo a lo largo de la vida. Ninguna forma de tratamiento que en buena práctica hubiese de ser aplicada a una persona que no tenga síndrome de Down, debe ser negada a una persona con síndrome de Down por el mero hecho de tenerlo.

Según sea la naturaleza del problema clínico, el tratamiento puede ser:

- Quirúrgico (p. ej., diversas formas de atresia en el aparato digestivo, cataratas, cardiopatías congénitas, hipertrofia amigdalar, luxaciones articulares, etc.).
- Farmacológico (p. ej., hipotiroidismo, infecciones de repetición, trastornos mentales, epilepsia, leucemias, etc.).
- Dietético (p. ej., control de sobrepeso y obesidad, celiaquía, etc.).
- Psicoterápico (p. ej., conductas anómalas, trastornos mentales).
- Físico (fisioterapia, radioterapia, termoterapia, etc.).
- Mixto: combinación de dos o más de los anteriores.

Cualquiera de los procesos patológicos es similar en su naturaleza a los que aparecen en el resto de la población, por lo que los tratamientos son también similares y ofrecen resultados eficaces en igual proporción. La respuesta a los fármacos en la población con síndrome de Down es también similar, en general, a la del resto de la población,

tanto en lo que se refiere a su eficacia como a su toxicidad o producción de efectos secundarios. Puede ser una particular excepción el caso de algunos antineoplásicos que se utilizan en el tratamiento de las leucemias, a los que muestran especial sensibilidad los niños con síndrome de Down, así como la respuesta a los antitérmicos, que en ocasiones aparece exagerada.

La respuesta a las intervenciones quirúrgicas suele ser buena, como se ha descrito repetidas veces para el caso de la corrección de las cardiopatías congénitas. Sin embargo, la evolución a la cirugía de la enfermedad de Hirschsprung puede ser más tórpida que en el resto de la población.

La anestesia general no ofrece especiales riesgos, debiendo tenerse en cuenta la posible patología que la hace necesaria: el menor calibre de la laringe y vías respiratorias superiores obliga a extremar la selección del material de intubación; puede haber mayor tendencia a la bradicardia. En caso de subluxación atloaxoidea habrá de tenerse cuidado en las maniobras de hiperextensión de la cabeza durante la intubación de las vías aéreas. Se ha descrito una mayor sensibilidad a los efectos de la atropina.

El tratamiento de la enfermedad de Alzheimer en las personas con síndrome de Down no difiere del establecido para el resto de la población. Están propuestos los fármacos anticolinesterásicos y la memantina para las primeras fases de aparición. Sin embargo, debido a la carencia de estudios realizados en condiciones objetivas, no es posible asegurar con certeza el beneficio que puedan aportar.

Terapéutica del desarrollo general y cognitivo

Es enorme el esfuerzo y dinero invertidos en proponer y anunciar remedios de todo tipo para favorecer el desarrollo general y psico-cognitivo del niño y del adolescente con síndrome de Down. Buena parte de la llamada medicina complementaria y alternativa, tan aireada y difundida en algunos medios como Internet, es

utilizada con ese fin. Sin embargo, es obligado afirmar rotundamente que no ha sido posible hasta ahora demostrar con métodos científicos y objetivos que existan sustancias (fármacos, nutrientes, hormonas, aportes minerales y vitamínicos –incluido el ácido fólico–, agentes antioxidantes y estimulantes) que mejoren dichos desarrollos. La buena práctica exige que la terapia, tanto médica como educativa, se fundamente en datos y resultados objetivos, como recientemente ha afirmado la prestigiosa educadora Sue Buckley (2009).

Existen en la actualidad varias líneas de trabajo que estudian las acciones de diversos agentes químicos en modelos animales del síndrome de Down, basándose en los hallazgos genéticos y neurobiológicos que constantemente se están produciendo. Ninguno de estos agentes, sin embargo, ha pasado todavía a la fase de su estudio científicamente programado en las personas con síndrome de Down.

De la misma manera, técnicas como la terapia celular o la ionización han mostrado su completa inutilidad.

Todo ello no significa que no haya posibilidad de mejorar el desarrollo global y cognitivo de las personas con síndrome de Down. Por el contrario, los últimos años son testigos del avance incontenible en el progreso de las funciones psicológicas y cognitivas. Esto se debe a que, sobre la base de una buena salud y alimentación que asegure los adecuados nutrientes, se aplican de forma temprana, constante, paciente e inteligente buenos instrumentos educativos que se ejercitan en el ambiente familiar, escolar y comunitario. La atención temprana con sus diversas formas de terapia, las nuevas metodologías en la enseñanza de la lectura, escritura, cálculo y lenguaje, el desarrollo de técnicas cognitivas, el entrenamiento de las habilidades sociales y la inteligencia emocional, la formación física, deportiva y lúdica, la programación del tiempo libre, son todos ellos claros exponentes del rico bagaje terapéutico que en la actualidad es recomendado y utilizado con evidentes beneficios.

Terapéutica de las conductas disruptivas y alteraciones mentales

El buen criterio terapéutico exige una valoración precisa y multiprofesional de todos los factores que intervienen en la aparición y mantenimiento de las conductas disruptivas y alteraciones mentales, antes de recurrir a los psicofármacos. Una vez descartadas las alteraciones orgánicas que tantas veces son responsables de estos cuadros, habrán de valorarse las circunstancias personales y ambientales en cuanto que pueden ser modificables, teniendo en cuenta que existen diversas formas de psicoterapia y de modificación de conducta que por sí solas frecuentemente bastan para restablecer la conducta normal. Los psicofármacos –antidepresivos, ansiolíticos, neurolépticos, antimaníacos, anticonvulsivantes– constituyen, sin duda, un apoyo indispensable y su utilización habrá de ser cuidadosamente evaluada y vigilada en cada caso.

Es fundamental la presencia de especialistas profesionales de la medicina, la psicología y la psiquiatría que, junto al conocimiento específico de su especialidad, estén bien familiarizados con las características de las personas con síndrome de Down. Sólo así se puede abordar un tratamiento adecuado en el que se combinen las terapias y el asesoramiento de carácter psicológico y conductual con, cuando sea preciso, la medicación específica. El recurso inmediato y exclusivo a los medicamentos es fuente segura de fracaso, cuando no de empeoramiento.

Educación para la salud

Abordaremos la higiene y la prevención de accidentes en la infancia desde múltiples puntos de vista.

A) Hábitos de higiene y vida saludable:

La salud de la persona no es responsabilidad de los profesionales sino que corresponde a cada uno. En el caso de personas con discapacidad intelectual habrá una parte de la que se puedan responsabilizar y otra

que deberán asumir o vigilar sus padres o tutores. Es este un capítulo del programa de salud dirigido a la familia, la cual debe involucrarse de lleno en actividades de prevención y promoción de la salud.

Un aspecto a tener en cuenta al hablar de educación para la salud es el de la higiene, tomándolo desde un punto de vista amplio. No es específico para personas con síndrome de Down sino que sirve para todos, pero en nuestro caso es importante insistir para lograr unas pautas de actuación y comportamiento que les van a ser muy importantes no sólo a la hora de la prevención de enfermedades sino también para su relaciones sociales y su integración plena en la sociedad. Podemos hablar de:

- **Higiene corporal:** hay que acostumbrar a los hijos a la más estricta higiene, pues ello beneficia su propia imagen. Si se les enseña desde el primer momento (baño, ducha), será una tarea que luego nos llevará poco tiempo, pues ellos mismos adquieren pronto esa responsabilidad, y no se puede decir que no sean pulcros. Les enseñaremos la limpieza general de piel y uñas, de vulva o prepucio, el manejo de los olores corporales, mocos, legañas, incontinencia o pérdidas de orina, etc. Ligado a esto va la limpieza de las ropas y el vestir adecuadamente. Son tan presumidos y presumidas como el resto de chavales, y les gusta también la elegancia.
- **Higiene bucodental:** el hecho de ser menos propensos a las caries no debe ser motivo de dejadez en este aspecto, pues también hay problemas de halitosis, aftas y otros. Se debe educar a nuestros hijos en el cepillado de dientes desde que estos aparecen, y que no se lo planteen como otra obligación sino como un juego más. Lo ideal es el cepillado tras cada comida (nunca menos de una vez al día), pero es obvio que los hijos aprenden lo que ven hacer a sus padres. Además del cepillado habrá que llevarlos a las revisiones que les marquen desde el sistema público de salud o por parte del pro-

fesional que elijamos, y habrá que adiestrarles en el manejo de la seda dental o cuidados de las correcciones ortodóncicas si fuera preciso, y seguir las indicaciones que den los especialistas.

- **Higiene física:** la actividad física es fundamental para activar gran parte de las funciones de nuestro organismo, circulación, respiración... Sabemos que junto a una alimentación sana son los dos factores que pueden evitar la obesidad. Pero no es sólo eso, pues también ayuda a vencer el estreñimiento, favorece la oxigenación, previene enfermedades cardiovasculares ligadas al sedentarismo, etc. No hay dudas en la necesidad y beneficios del ejercicio físico regular, bien sean paseos, senderismo, bicicleta, footing, natación, tenis, golf... o incluso deportes de equipo como fútbol o baloncesto. Se pueden plantear igualmente desde el punto de vista de la competición. Las carreras es preferible elegir las de fondo o semifondo a las de velocidad pura. Es preciso un informe médico previo de aptitud el cual tendrá en cuenta ya las patologías previas. Dentro de éstas tendremos siempre presente la inestabilidad atlanto-axoidea. Descartada ésta, no debe haber problemas tampoco en artes marciales, defensa personal o equitación, y son especialmente aconsejables las actividades de montaña o al aire libre, incluido el esquí. No olvidemos nunca las protecciones individuales propias de cada actividad.
- **Higiene postural:** el objetivo básico es evitar todo tipo de desviaciones de la columna. En el síndrome de Down, las articulaciones son más laxas y las vértebras pueden perder su alineación, por lo que habrá que insistir constantemente para corregir vicios a la hora de sentarse delante de la mesa de trabajo o de ver televisión en un sofá. La elección del colchón es también fundamental para evitar lesiones crónicas de espalda, al igual que el control del peso en las mochilas escolares. Otra elección que debe responder a criterios de salud y no

comerciales o de imagen, es la del calzado. Cuando sea preciso pediremos la colaboración de un ortopeda u otro especialista en la materia, ya que con frecuencia precisarán plantillas o cuñas para corregir distintos problemas.

- **Higiene dietética:** ya se ha incidido en diversos puntos del programa, pero hacemos ahora una recopilación. Para evitar la obesidad debemos controlar su dieta tanto en el aspecto de cantidad como de calidad. Hay que evitar la llamada comida basura, la comida rápida y los platos precocinados, los refrescos azucarados y las calorías gratuitas como chucherías o pastelillos industriales. Esto ayuda no sólo a prevenir la obesidad, sino también enfermedades endocrinas, alergias, etc. No nos olvidemos de la fibra para prevenir el estreñimiento. Está presente en la mayoría de frutas, verduras, legumbres, hortalizas, pan y patata, todo ello acompañado de la suficiente ingesta de agua. En caso de estreñimiento habrá que evitar los alimentos que lo favorecen como arroz, membrillo, zanahoria, manzana, plátano, y el abuso de leche y derivados. Las personas celíacas tienen prohibido tomar los cereales trigo, cebada, avena y centeno, así como sus derivados, sémolas, pan, harinas, galletas, pasteles, etc. Debemos recordarlo cuando confiemos nuestros hijos a otras personas (fiestas, asociaciones, etc.).
- **Higiene mental:** muchos son los puntos a abordar aquí, dosificar las horas de ver televisión, videojuegos o juegos en solitario, fomentar hábitos de juego y actividades de ocio y tiempo libre en familia o asociaciones, propiciar grupos de amigos para divertirse y otros. Hay que abordar de forma multidisciplinar la adolescencia, la sexualidad, la anticoncepción, el trabajo, la vida independiente, sin olvidarnos de la prevención de toxicomanías (alcohol, tabaco, drogas). Todo ello proporciona un efecto beneficioso en su salud, ayuda a la detección precoz de síntomas depresivos o autistas, o a evitar el

descontrol emocional o el exceso de fantasías, e incluso a retrasar la demencia tipo Alzheimer.

B) Prevención de accidentes en la infancia:

Nuestros hijos crecen rodeados por potenciales peligros para la salud a los que no damos la importancia que merecen puesto que estamos totalmente familiarizados con ellos, y a veces no pensamos en las consecuencias fatales que puede provocar una herramienta de trabajo, de cocina, o una situación por la que pasamos a diario. En resumen:

- Mantendremos siempre en sus envases originales tanto los medicamentos como los líquidos de beber y los productos de limpieza. El niño debe reconocer cual es cada uno y no debemos cambiarlos bajo ningún concepto pues puede conducir a errores fatales. Además cada cual estará en su sitio, lo que es de beber en un lado y los medicamentos, limpiadores y otros potenciales tóxicos alejados de su alcance o protegidos y nunca mezclados entre ellos.
- El niño tiene tendencia a llevarse a la boca todo objeto que llama su atención, y eso exige especial precaución a la hora de trabajar con objetos pequeños no sólo por su toxicidad, sino por el riesgo de atragantamiento. Es el caso de juguetes de piezas, pinturas y también pilas de botón o cerillas.
- El riesgo de atragantamiento está presente también a la hora de las comidas o de tomar biberón los más pequeños. Vigilaremos cuando empiecen a hacerlo de forma independiente.
- Infinidad de objetos de uso diario mal utilizados pueden provocar graves consecuencias. Unas tijeras o un cuchillo pueden provocar lesiones a uno mismo o a otra persona, los alfileres pueden ser ingeridos o clavados, etc. Con las cerillas y mecheros está el riesgo añadido de provocar un incendio o sufrir quemaduras.
- Los electrodomésticos y la electricidad son amenazas permanentes. Hay que tener los enchufes

protegidos para evitar que introduzcan los dedos y enseñarles el correcto funcionamiento de cada aparato así como los riesgos que comportan. Las planchas, hornos, vitrocerámicas y estufas queman, pero está el peligro aun mayor de electrocución, que puede darse con una sola bombilla. Especial atención hay que prestar a la combinación de electricidad y agua que se da en el baño.

- En la cocina, controlar las proximidades del fuego, y sobre todo sartenes (el mango siempre hacia dentro) y cacerolas por la gravedad de las quemaduras que provoca el aceite o el agua hirviendo. Mucha atención si hay a su alcance alguna llave de paso del gas.
- Uno de los principales motivos de muerte en la infancia es el ahogamiento. Éste se puede producir con muy poca agua. Vigilemos siempre su hora de baño y no les dejemos solos. Esto es aplicable a bañeras, piscinas, ríos y playas.
- Los traumatismos en espacios cerrados son debi-

dos muchas veces a resbalones por el suelo mojado, caídas por las escaleras o al instinto de trepar en busca de lo que está alto. Especial gravedad tiene la precipitación al vacío, por lo que nunca dejaremos a un niño solo en un balcón o asomado a una ventana.

- Debemos anticiparnos a los riesgos que conlleva cada juego. Los columpios pueden golpearles, puede haber caídas, etc. Es recomendable el uso de casco, rodilleras o coderas al jugar con patines o bicicletas.
- La educación vial es imprescindible para que aprendan a bajar del autobús o a cruzar la calle, y en viajes o desplazamientos además de llevar el cinturón de seguridad o las sillas homologadas en los coches, adoptaremos otras medidas de seguridad como las ventanillas cerradas o el bloqueo de puertas.
- En las actividades al aire libre nunca se debe olvidar la protección frente al sol, mediante gorras, gafas, ropa, cremas y líquidos suficientes.



Controles de salud y exploraciones por edades



0 - 12 meses



Dentro de las revisiones incluidas en los Programas del Salud en Atención Primaria y Atención Especializada de cada una de las Comunidades Autónomas, se recomienda realizar, al menos, las siguientes acciones específicas a todas las persona con síndrome de Down según edad y sexo.

En el nacimiento (antes del alta hospitalaria)

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Confirmación del diagnóstico de síndrome de Down.
- Estudio cromosómico mediante cariotipo, y en caso de duda, hibridación “in situ” por fluorescencia (FISH).
- Pruebas de metabopatías (cribado metabólico): Hipotiroidismo y fenilcetonuria.
- Exploración general del recién nacido, prestando una especial atención a los siguientes puntos:
 - Posibles malformaciones congénitas externas e internas.
 - Exploración neurológica con especial referencia al tono muscular.
 - Estudio cardiológico clínico mediante ecocardiografía y otros métodos.
 - Exploración oftalmológica. Detección precoz de cataratas congénitas.

Desde el nacimiento hasta los 6 meses

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Analítica con hemograma y bioquímica general.
- Resultado de estudio cromosómico y determinación del tipo de trisomía: regular, en mosaico o por translocación.
- Consejo genético familiar si procede.
- Crecimiento, peso y perímetro craneal de acuerdo con las tablas específicas para el síndrome de Down (ver en página 71).

- Exploración del aparato auditivo. Detección precoz de hipoacusia.

Recuerde que es importante:

- Coordinación con los servicios de atención temprana, asociaciones e instituciones de apoyo y otros profesionales.
- Durante los primeros seis meses se deben realizar, además, los controles y vacunaciones (ver calendario de vacunaciones en página 70) habituales para cualquier niño de esta edad.
- Educación para la salud (ver *Hábitos de higiene y vida saludable* en página 57).

Entre 6 y 12 meses

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Exploración y valoración del estado general y nutricional.
- Crecimiento, peso y perímetro craneal, de acuerdo con las tablas específicas para el síndrome de Down (ver en página 71).
- Valoración del desarrollo psicomotor (ver en página 33).
- Órganos genitales: comprobar el descenso de los testículos.
- Exploración oftalmológica.
- Exploración otológica.
- Determinación del nivel de hormonas tiroideas (ver en página 71).

Recuerde que es importante:

- Coordinación con los servicios de atención temprana.
- Seguimiento de cualquier patología detectada.
- Durante este periodo se deben realizar las exploraciones generales y controles habituales para cualquier niño de esta edad, incluyendo el calendario de vacunación (ver en página 70).
- Educación para la salud.

1 - 12 años



Entre el año y los 5 años

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Exploración y valoración del estado general y nutricional.
- Crecimiento, peso y perímetro craneal, de acuerdo con las tablas específicas para el síndrome de Down (ver en página 71).
- Exploración oftalmológica anual.
- Exploración otológica y valoración de la audición anual.
- Dentición (ver orientaciones sobre *Higiene bucodental* (en página 58).
- Analítica con hemograma y bioquímica general. Existe mayor riesgo de leucemias.
- Determinación del nivel de hormonas tiroideas anual.
- Diagnóstico de celiaquía a los 3-4 años.
- Estudio de la columna cervical para descartar inestabilidad atlanto-axoidea a los 4 ó 5 años (ver en página 43).
- Evaluación de los trastornos del sueño.

Recuerde que es importante:

- Control de hábitos higiénicos y de salud.
- Coordinación con los servicios de atención temprana
- Valoración del desarrollo psicomotor: marcha, bipedestación, adquisición del habla...
- Durante este periodo se deben realizar las exploraciones generales y controles habituales para cualquier niño de esta edad, incluyendo el calendario de vacunación (ver en página 70).
- Educación para la salud.

Entre los 6 y los 12 años

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Exploración y valoración del estado general y nutricional.
- Crecimiento, peso, de acuerdo con las tablas específicas para el síndrome de Down (ver en página 71). Especial atención a la obesidad.
- Exploración oftalmológica cada dos años (ver en página 44).
- Control odontológico anual (ver en página 40).
- Vigilancia clínica cada dos años de la patología osteo-articular habitual (ver en páginas 51-52).
- Valoración general cada dos años de la audición.
- Analítica con hemograma y bioquímica general.
- Determinación anual del nivel de hormonas tiroideas.
- Diagnóstico de celiaquía a los 6-7 años (ver en página 45).
- Valoración cardiológica; ecocardiograma a los 10-12 años.

Recuerde que es importante:

- Control de hábitos higiénicos y de salud.
- Evaluación de los trastornos del sueño.
- Coordinación con los servicios de apoyo a la escolarización.
- Durante este periodo se deben realizar las exploraciones generales y controles habituales para cualquier niño de esta edad, incluyendo el calendario de vacunación (ver en página 70).
- Valoración del desarrollo psicomotor: marcha, desarrollo del lenguaje...
- Educación para la salud.

13 años
en adelante



Entre los 13 y los 18 años

Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Exploración y valoración del estado general y nutricional.
- Crecimiento, peso, de acuerdo con las tablas específicas para el síndrome de Down (ver en página 71). Especial atención a la obesidad.
- Exploración oftalmológica cada dos años (ver en página 44).
- Exploración otológica y valoración general de la audición cada dos años.
- Control odontológico anual (ver en página 40).
- Vigilancia clínica cada dos años de la patología osteo-articular habitual (ver en páginas 51-52).
- Valoración del desarrollo sexual.
- Analítica con hemograma y bioquímica general.
- Determinación anual del nivel de hormonas tiroideas.
- Estudio cardiológico clínico y mediante ecocardiografía y otros métodos (ver en página 39).

Recuerde que es importante:

- Control de hábitos higiénicos y de salud.
- Evaluación de los trastornos del sueño.
- Seguir el calendario de vacunación (ver en página 70).
- Coordinación con los servicios de apoyo a la escolarización.
- Durante este periodo se deben realizar las exploraciones generales y controles habituales para cualquier niño de esta edad, incluyendo el calendario de vacunación (ver en página 70).
- Control de la maduración de la personalidad (sexualidad, comportamiento familiar, social, etc.).
- Educación para la salud.

Edad adulta

Exploraciones clínicas y complementarias con periodicidad anual y especial referencia a:

- Valoración del estado general.
- Analítica de sangre: hemograma, bioquímica general y control tiroideo.
- Repaso de los procesos crónicos y patologías previas.
- Toma de tensión arterial y auscultación cardiopulmonar.
- Vacunación antigripal en otoño.
- Control del peso, consejo nutricional y medidas higiénico-dietéticas en caso de obesidad.
- En mujeres, comprobar el seguimiento de los programas específicos, según proceda.
- Valoración neuro-psíquica en busca de alteraciones conductuales o trastornos psiquiátricos, haciendo un minucioso diagnóstico diferencial, teniendo siempre presente la alta incidencia de enfermedad de Alzheimer.
- Seguimiento de la patología osteo-articular anterior o nueva, y la prevención de la osteoporosis.
- Interés por los controles de la visión, audición y odontológicos, e insistir en que sigan acudiendo a las revisiones. Descartar problemas en la masticación.
- Atención a la aparición de ronquidos u otros síntomas que nos orienten hacia patología del sueño (SAOS).
- Educación para la salud y revisión de los planes de cuidados (higiene, nutrición, actividad física, ocio, etc.).
- Revisión de la medicación que se le está administrando, eliminando lo no preciso y marcando pautas claras en este sentido.
- Valoración del riesgo social, coordinados con los servicios sociales.

Recuerde que es importante:

- Observar la pérdida de habilidades personales verbales y comunicativas, sociales y profesionales, conducta, estado de ánimo, disminución en el cuidado

personal, memoria, olvidos persistentes, marcha, enlentecimiento, retraimiento, soliloquios, aparición de rasgos paranoides, de convulsiones o ausencias, etc. En estos casos, plantear la derivación a atención especializada o comunicación directa con neurólogo, psiquiatra o profesional indicado. Como mínimo se hará esta valoración cada 5 años hasta los 40 y anual desde entonces.

- En la edad adulta puede surgir nueva patología cardíaca, sobre todo de la válvula mitral. Valorar ecocardiograma cada 10 años, y cada 5 pasados los 40.
- Cada dos años o cuando lo indique el especialista, acudir a revisión de oftalmólogo y otorrinolaringólogo, incluso en ausencia de patología. Es imprescindible detectar las pérdidas de agudeza visual o auditiva, y otros procesos ligados a la edad. Mantener en perfecto estado funcional las gafas y audífonos.

- Control anual por parte del odontólogo.
- Valorar los síntomas propios de la persona mayor (incontinencia, estreñimiento, inestabilidad, etc.) para intervenir lo antes posible.
- Vacuna contra el tétanos: con dosis de recuerdo cada 10 años.
- Vacuna antineumocócica con dosis de recuerdo cada 5 años.

Al menos una vez en la vida:

- Vacunación de la hepatitis B mediante tres dosis consecutivas.
- Radiografía de columna cervical para valorar posible inestabilidad atlantoaxoidea.
- Descartar la enfermedad celíaca.



04.2

Calendario de vacunación recomendado

CALENDARIO VACUNAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PEDIATRÍA 2008

Comité Asesor de Vacunas

70

Programa Español de Salud - síndrome de Down

VACUNAS	Edad MESES						Edad AÑOS			
	0	2	4	6	12-15	15-18	3-4	6	11-12	13-16
Hepatitis B (madres HBsAg[-])	HB	HB	HB	HB					HB	
Difteria Tétanos Tosferina		DTPa	DTPa	DTPa		DTPa		DTPa		dTpa
Polio		VPI	VPI	VPI		VPI				
H. Influenzae b		Hib	Hib	Hib		Hib				
Meningococo C		MC	MC		MC					
Sarampión Rubeola Parotiditis					TV		TV			
Varicela					Var		Var	Varicela		
Neumococo		Pn7v	Pn7v	Pn7v	Pn7v					
Papilomavirus									VPH	
Rotavirus		ROTAV								
Gripe					GRIPE		GRIPE			
Hepatitis A					HA	HA	HA			

RECOMENDADAS
RECOMENDADAS G. RIESGO
RANGO DE EDAD RECOMENDADO
CATCH-UP

HB.- Hepatitis B
 DTPa.- Difteria, tétanos y tosferina
 VPI.- Polio
 Hib.- Haemophilus influenzae tipo b
 MC.- Meningococo C
 TV.- Sarampión, rubéola y parotiditis
 Var.- Varicela
 Pn7v.- Neumococo
 VPH.- Papilomavirus
 ROTAV.- Rotavirus
 GRIPE.- Gripe
 HA.- Hepatitis A

Comité Asesor de Vacunas de la Asociación Española de Pediatría.
Anales Españoles de Pediatría. (Barcelona) 2008; 68: 63-69.

04.3

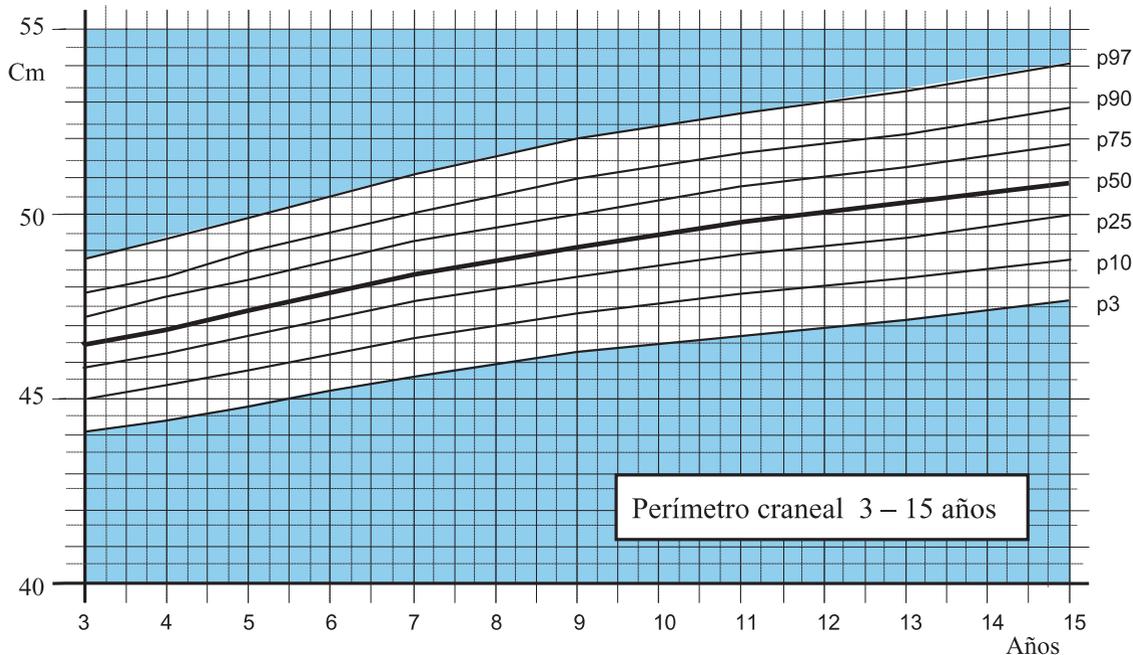
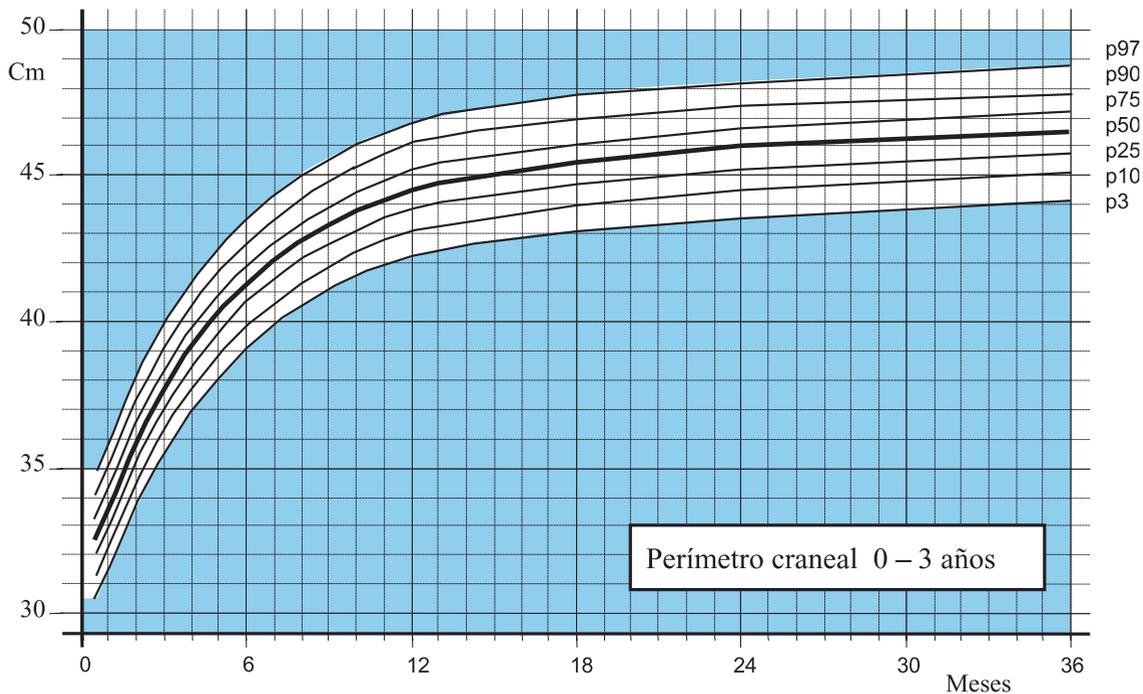
Parámetros somatométricos de referencia

NIÑOS: 0 a 15 años

PERÍMETRO CRANEAL

NOMBRE

HISTORIA nºFECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).



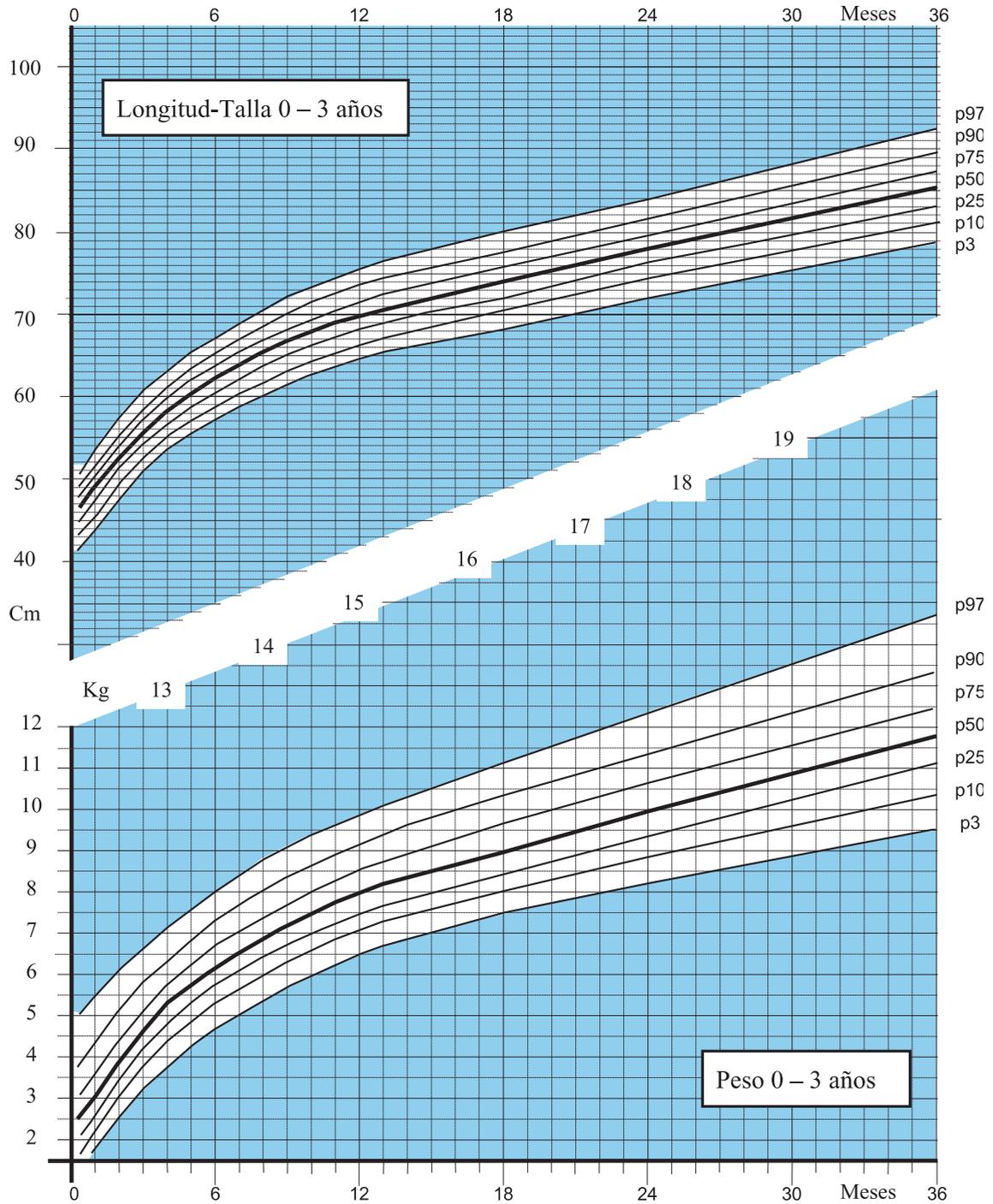
FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
 Comte Borrell, 201 Ent. 08029 BARCELONA. Tel. 93.215.74.23,
 Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsd.org WEB: www.fcsd.org

NIÑOS: 0 a 3 años

NOMBRE

LONGITUD / PESO

HISTORIA nº FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).



FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Comte Borrell, 201 Ent.. 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23,
Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsd.org WEB: www.fcsd.org

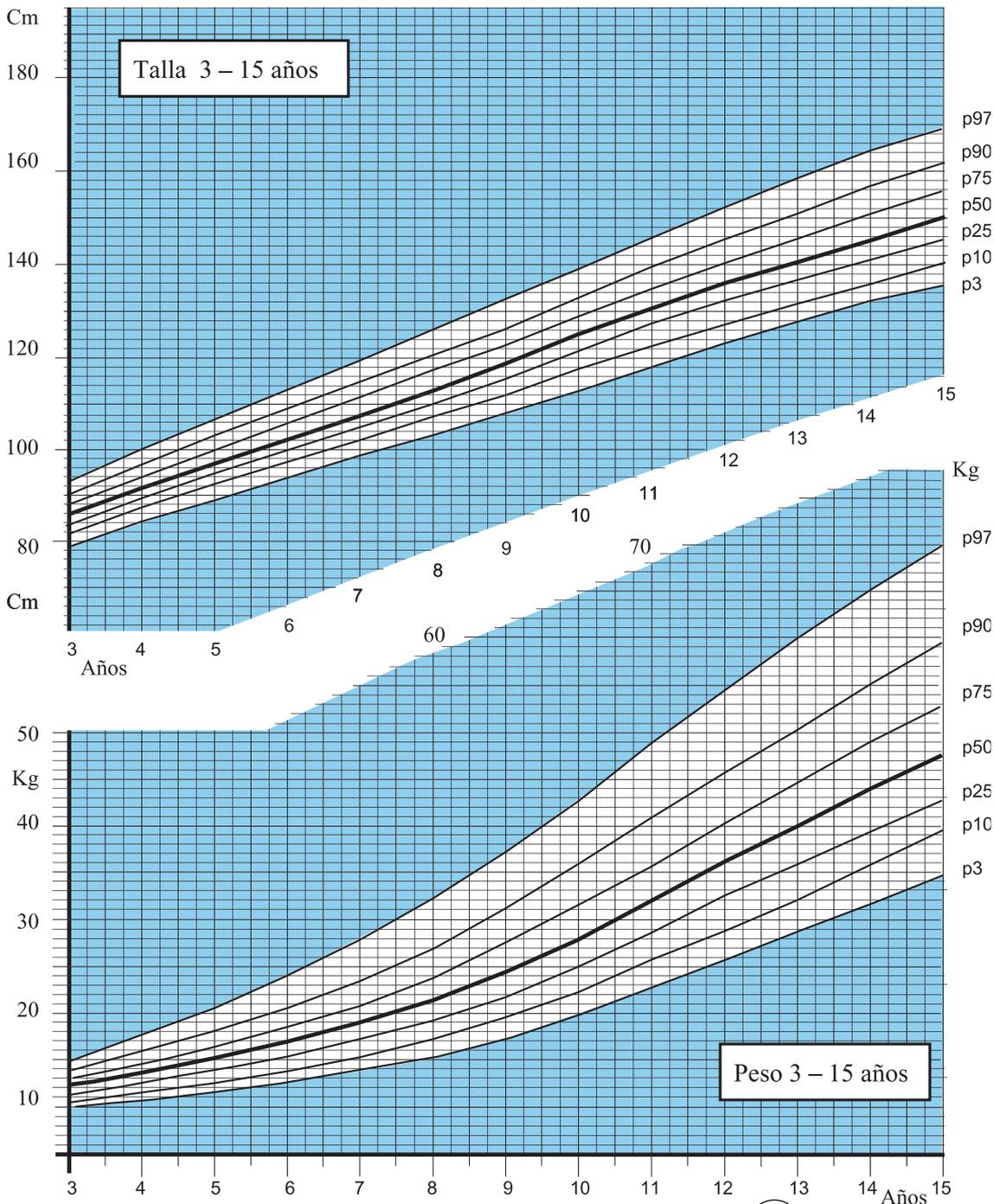


NIÑOS: 3 a 15 años

NOMBRE

TALLA / PESO

HISTORIA nº FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).



FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN

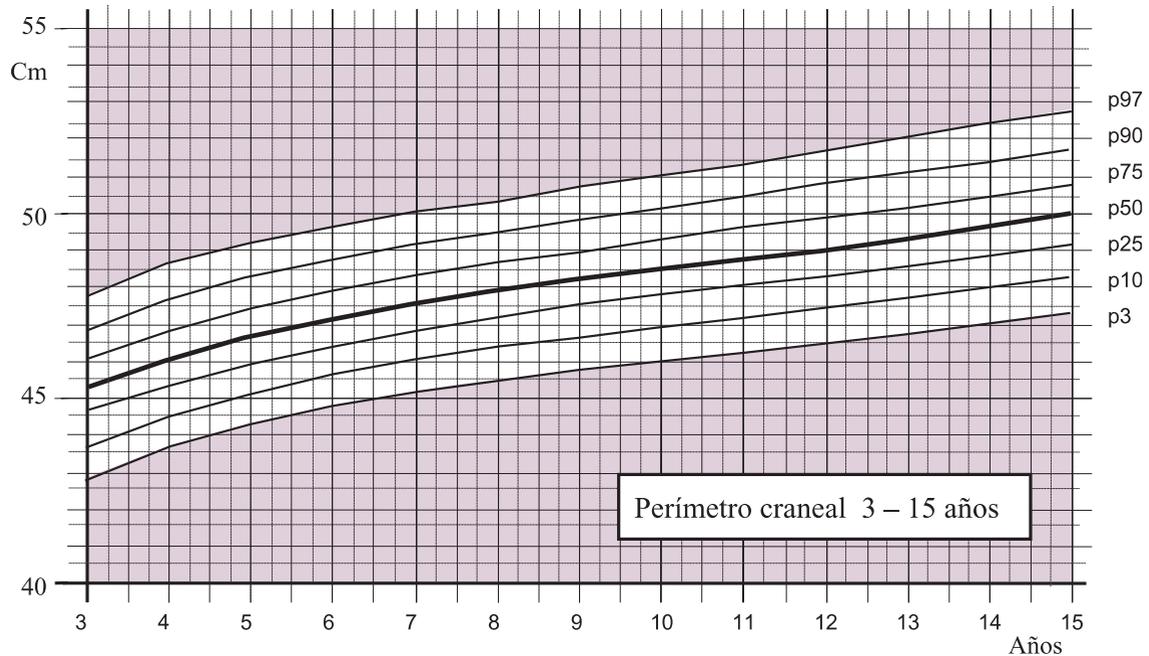
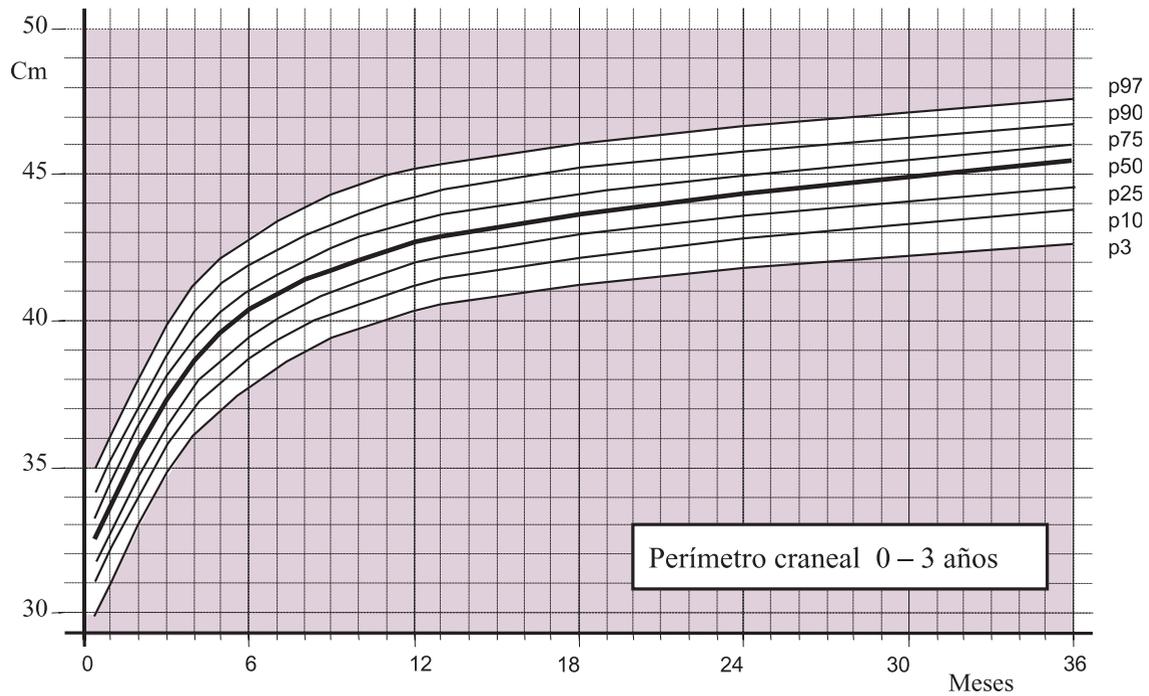
Comte Borrell, 201 Ent., 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23, Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsc.org WEB: www.fcsc.org

NIÑAS: 0 a 15 años

NOMBRE

PERIMETRO CRANEAL

HISTORIA nºFECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down, (2004;8:34-46).



FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN

Comte Borrell, 201 Ent., 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23, Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsd.org WEB: www.fcsd.org

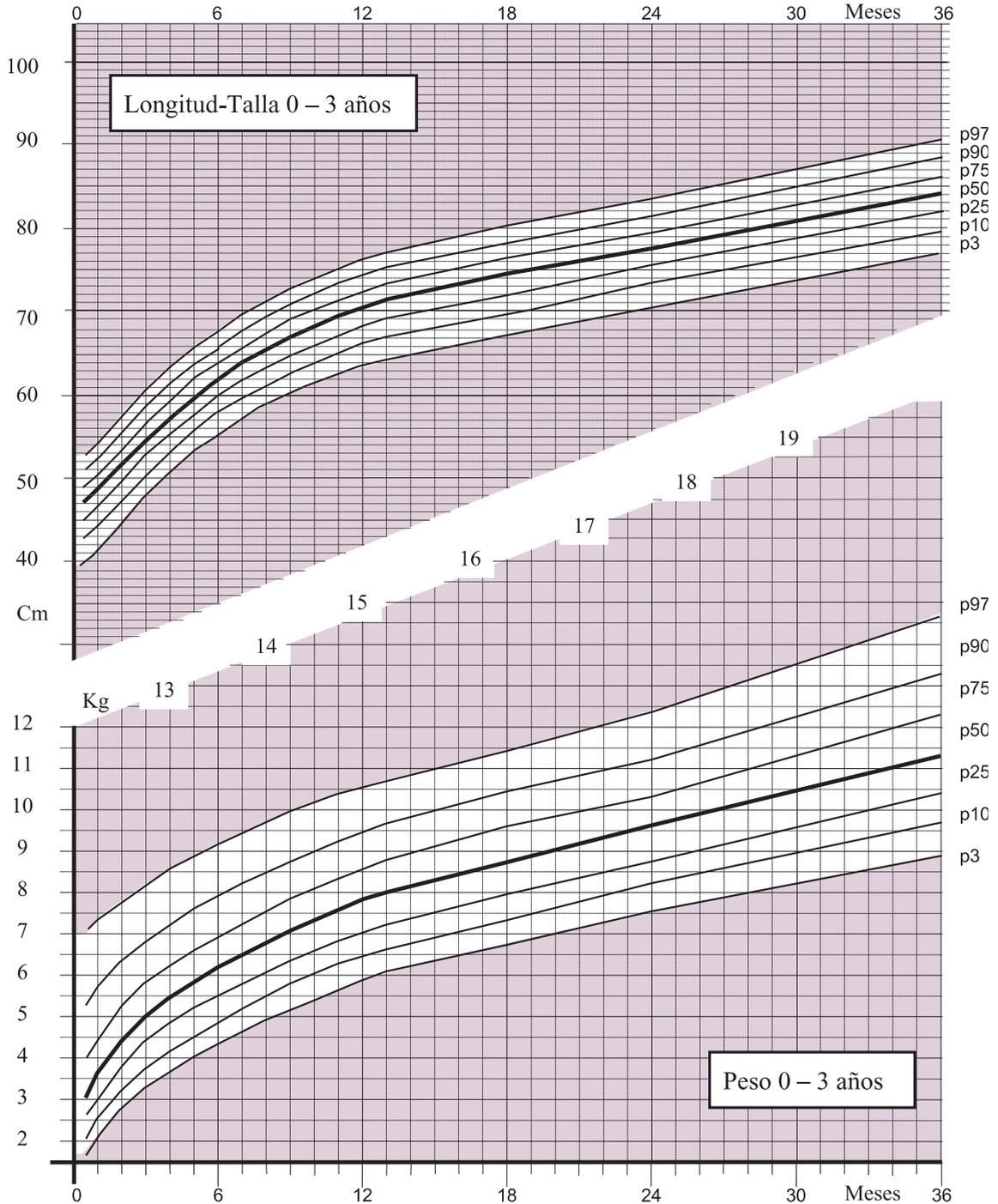


NIÑAS: 0 a 3 años

NOMBRE

LONGITUD / PESO

HISTORIA nº FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).



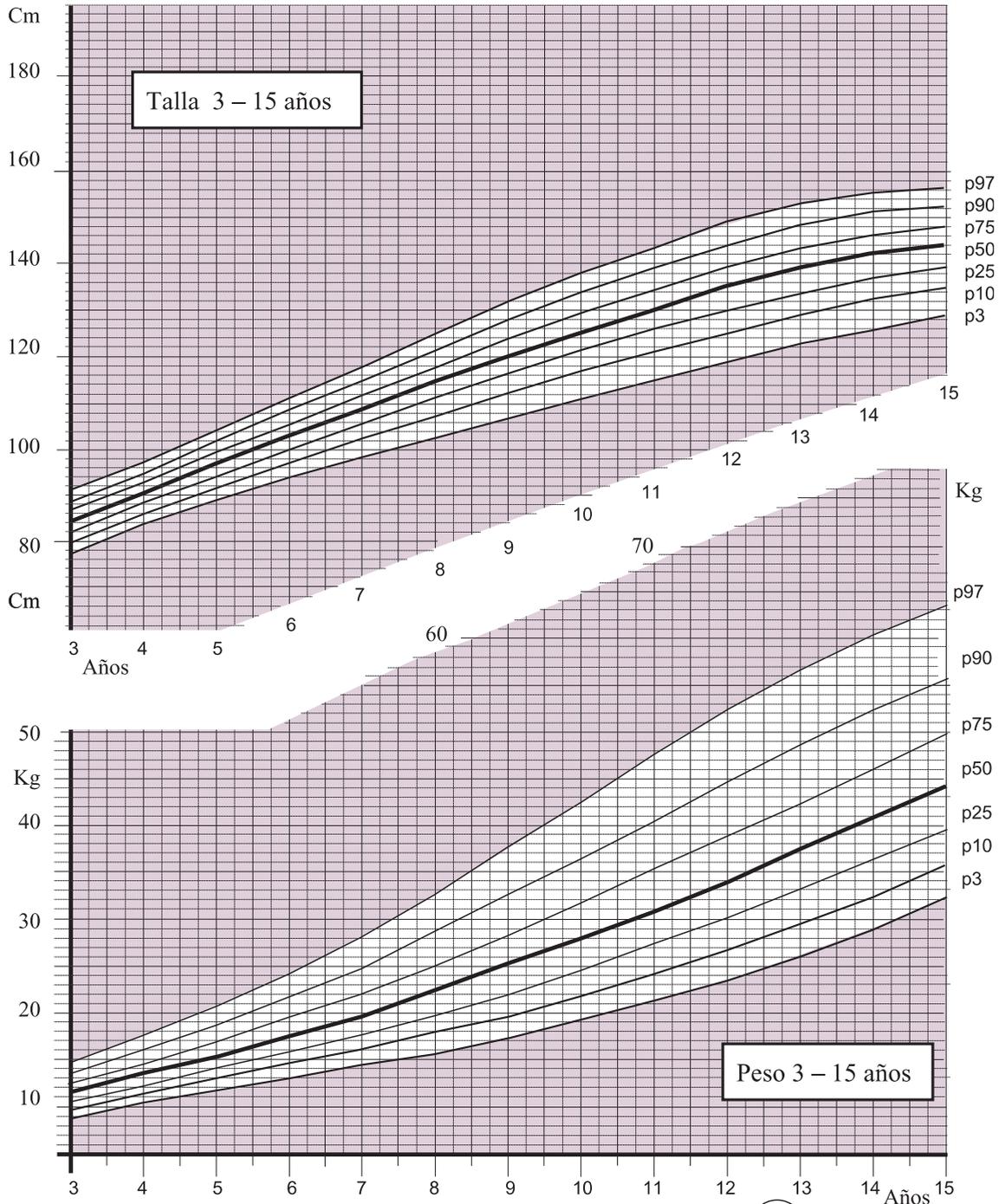
FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
 Comte Borrell, 201 Ent., 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23,
 Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsd.org WEB: www.fcsd.org

NIÑAS: 3 a 15 años

NOMBRE

TALLA / PESO

HISTORIA nº FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).



FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN

Comte Borrell, 201 Ent.. 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23, Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsd.org WEB: www.fcsd.org



04.4

Entidades de DOWN ESPAÑA

ANDALUCÍA**DOWN ANDALUCIA
FEDERACIÓN ANDALUZA
DE ASOCIACIONES SÍNDROME DE DOWN**

C/ Perete, 36. 18014 Granada
Tlfno.: 958 16 01 04. Fax: 958 16 01 04
E-mail: coordinacion@downandalucia.org
Web: www.downandalucia.org

DOWN ALMERIA. ASALSIDO

C/ José Morales Abad, 10. 04007 Almería
Tlfno.: 950 26 87 77. Fax: 950 26 28 07
E-mail: almeria@asalsido.org
Web: www.asalsido.org

DOWN CÁDIZ. LEJEUNE

C/ Periodista Federico Joly s/n. 11012 Cádiz
Tlfno. : 956 29 32 01 / 956 29 32 02. Fax: 956 29 32 02
E-mail: asociacion.sindromedown@uca.es
Web: www.uca.es/huesped/down

**BESANA. ASOCIACIÓN SÍNDROME
DE DOWN CAMPO DE GIBRALTAR**

C/ San Nicolás, edificio Mar, 1, bajo. 11207 Algeciras (Cádiz)
Tlfno.: 95 660 53 41 / 658 816 812. Fax: 95 660 53 41
E-mail: besana@hotmail.com

**ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN
VIRGEN DE LAS NIEVES**

C/ Picasso, s/n. 11630 Arcos de la Frontera (Cádiz)
Tlfno.: 667 79 39 32

DOWN BARBATE. ASIQUIPU

C/ Cádiz nº 34. 11160 Barbate (Cádiz)
Tlfno.: 95 643 45 53. Fax: 95 643 35 46
E-mail: down@asiquipu.org

ASODOWN**ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN**

Ctra. La Barrosa. Parque Público El Campito
11130 Chiclana de la Frontera (Cádiz)
Tlfno.: 956 53 78 71. Fax: 956 53 78 71
E-mail: asodown@wanadoo.es

ASOCIACIÓN CENTRO DOWN. CEDOWN

Plaza de los Ángeles, parcela 9, local 5
11403 Jerez de la Frontera (Cádiz)
Tlfno.: 956 33 69 69
E-mail: equipocedown@hotmail.com/
info@cedown.org
Web: www.cedown.org

ASOCIACIÓN DOWN JEREZ. ASPANIDO

C/ Pedro Alonso, 11. 11402 Jerez de la Frontera (Cádiz)
Tlfno.: 956 34 46 50. Fax: 956 32 30 77
E-mail: abuzarzuela@hotmail.com

FUNDACIÓN DOWN JEREZ. ASPANIDO

C/ Zaragoza, 9
11402 Jerez de la Frontera (Cádiz)
Tlfno. : 956 34 46 50. Fax: 956 34 73 01
E-mail: abuzarzuela@hotmail.com

DOWN CÓRDOBA

C/ María la Judía, s/n. 14011 Córdoba
Tlfno.: 957 49 86 10 / 676 98 61 95. Fax: 957 40 15 16
E-mail: gestion@downcordoba.org/
administracion@downcordoba.org
Web: www.downcordoba.org

DOWN GRANADA

C/ Perete, 36. 18014 Granada
Tlfno.: 958 15 16 16 - Fax: 958 15 66 59
E-mail: asociacion@downgranada.org
Web: www.downgranada.org

DOWN HUELVA. AONES

Avda. Federico Molina, 10 1ª Planta. 21007 Huelva
Tlfno. : 959 27 09 18
E-mail: aoneshuelva@hotmail.com

DOWN JAÉN Y PROVINCIA

Avda. de Andalucía, 92, Bajo. 23006 Jaén
Tlfno.: 953 26 04 13. Fax: 953 26 04 13
E-mail: downjaen@downjaen.e.telefonica.net

DOWN MÁLAGA

C/ Godino, 9. 29009 Málaga
Tlfno.: 95 227 40 40 / 95 210 46 12. Fax: 95 227 40 50
E-mail: downmalaga@downmalaga.com
Web: www.downmalaga.com

DOWN RONDA Y COMARCA. ASIDOSER

C/ José Mª Castelló Madrid s/n. 29400 Ronda (Málaga)
Tlfno.: 952 87 29 79 - Fax: 952 87 29 79
E-mail: asidoser@telefonica.net

**ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE SEVILLA Y
PROVINCIA**

Avda. Cristo de la Expiración, s/n bajos local 4. 41001 Sevilla
Tlfno.: 954 90 20 96. Fax: 954 37 18 04
E-mail: coordinacion@asedown.org
Web: asedown@asedown.org

**ASPANRI-DOWN. ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE
SEVILLA**

C/ Enrique Marco Dorta, nº 2. 41018 - Sevilla
Tlfno. : 954 41 80 30 / 954 41 95 94. Fax: 954 41 98 99
E-mail: aspanri@aspanri.org. Web: www.aspanri.org

ARAGÓN**DOWN HUESCA**

Avda. de los Danzantes, 24. Bajo. 22005 Huesca
Tlfno.: 974 22 28 05. Fax: 974 22 28 05
E-mail: adminis@downhuesca.com
Web: www.downhusca.com

DOWN ZARAGOZA

C/ Lagos de Coronas, 30-34. 50011 Zaragoza
 Tlfno.: 976 38 88 55. Fax: 976 38 88 55
 E-mail: administracion@downzaragoza.org
 Web: www.downzaragoza.org

ASTURIAS**DOWN PRINCIPADO DE ASTURIAS**

C/ Historiador Juan Uria, 11. 33011 Oviedo
 Tlfno.: 985 11 33 55. Fax: 985 11 69 26
 E-mail: downasturias@downasturias.org
 Web: www.downasturias.org

BALEARES**ASNIMO. ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN BALEARES**

Ctra. Palma - Alcudia, Km. 7,5, desv. Camí Son Ametler
 07141 Marratxí (Mallorca)
 Tlfno.: 971 60 49 14. Fax: 971 60 49 98
 E-mail: asnimo@telefonica.net

DOWN MENORCA

Plaza Biosfera nº5. 07703 Maó (Menorca)
 Tlfno.: 971 36 62 64. Fax: 971 36 62 64
 E-mail: info@downmenorca.org

CANARIAS**ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE LAS PALMAS**

C/ Eusebio Navarro, 69, 3º 35003 Las Palmas de Gran Canaria
 Tlfno.: 928 36 80 36 / 928 36 39 82. Fax: 928 36 39 82
 E-mail: correo@asdlp.org

DOWN TENERIFE. TRISÓMICOS 21

C/ Delgado Barreto 22, bajo derecha. 38204 La Laguna (Tenerife)
 Tlfno.: 922 26 11 28. Fax: 922 26 11 28
 E-mail: asociacion21@eresmas.com

CANTABRIA**FUNDACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE CANTABRIA**

Pº General Dávila, 24 A, 1º C. 39005 Santander
 Tlfno.: 942 27 80 28. Fax: 942 27 65 64
 E-mail: downcan@infonegocio.com
 Web: www.downcantabria.com

CASTILLA Y LEÓN**DOWN CASTILLA Y LEÓN**

C/ Tres amigos, 1, 1º C. 47006 Valladolid
 Tlfno.: 983 22 78 06. Fax: 983 22 78 06
 E-mail: downcyl@downcastillayleon.es

DOWN ÁVILA

C/ San Juan de la Cruz, 36, bajo. 05001 Ávila
 Tlfno.: 920 25 62 57. Fax: 920 25 34 48
 E-mail: administracion@downavila.com
 Web: www.downavila.es

FUNDÁVILA

C/ San Juan de la Cruz, 36, bajo. 05001 Ávila
 Tlfno.: 920 25 62 57
 E-mail: administracion@downavila.com

FUNDABEM. FUNDACIÓN ABULENSE PARA EL EMPLEO

C/ Duque de Alba, nº6 portal 1, 2º 5. 05001 Avila
 Tlfno.: 920 35 10 54 / 920 22 39 47. Fax: 920 22 50 50
 Email: fundabem@yahoo.es/
 secretaria@fundabem.com
 Web: www.fundabem.com

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE BURGOS

Pº de Pisones, 49. 09001 Burgos
 Tlfno.: 947 20 94 02 - Fax: 947 27 89 97
 E-mail: sdownburgos@hotmail.com
 Web: www.sindromedownburgos.org

DOWN LEON. AMIDOWN

C/ San Antonio s/n. Grupo Escolar Cervantes. 24008 León
 Tlfno.: 987 08 49 48 - Fax: 987 80 79 48
 E-mail: amidown@downamidown.org
 Web: www.amidown.org

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE PALENCIA

C/ Antonio Álamo Salazar, 10 bajo. 34004 Palencia
 Tlfno.: 979 71 09 13 - Fax: 979 71 09 13
 E-mail: asdopa@empresas.retecal.es

DOWN SALAMANCA

C/ Francisco Gil, 11-13. 37003 Salamanca
 Tlfno.: 923 18 79 03
 E-mail: downsalamanca@terra.es

DOWN SEGOVIA. ASIDOS

C/ Andrés Reguera, s/n, CISS, Bº de la Albuera.
 40004 Segovia
 Tlfno.: 921 44 33 95
 E-mail: asi2@inicia.es

DOWN VALLADOLID

Pza. Uruguay, s/n (Arturo Eyrías). 47014 Valladolid
 Apartado de Correos 5353
 Tlfno.: 983 22 09 43 - Fax: 983 22 81 26
 E-mail: downvalladolid@downcastillayleon.es

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE ZAMORA

C/ San Lázaro, 6, 2º E. 49025 Zamora
 Tlfno.: 980 51 08 64 / 980 52 78 38
 E-mail: clapar@usuarios.retecal.es

CASTILLA-LA MANCHA**DOWN CASTILLA-LA MANCHA**

C/ Río Marchés, parcela 44, nave 2
 45007 Toledo
 Tlfno.: 925 23 41 11 - Fax: 925 24 50 09
 E-mail: downclm@hotmail.com

DOWN CIUDAD REAL. CAMINAR

C/ Antonio Blázquez, 6 bajo. 13002 Ciudad Real
 Tfno.: 926 22 70 15 / 926 21 47 02.
 Fax: 926 22 70 15
 E-mail: asociacioncaminar@gmail.com

DOWN CUENCA

Paseo del Pinar, chalet. 16003 Cuenca
 Tfno.: 969 21 13 29
 E-mail: asindocu@hotmail.com

DOWN GUADALAJARA

C/ Tomás Camarillo Nº 21. 19005 Guadalajara
 Tfno.: 949 22 27 44 / 607 61 22 39. Fax: 949 22 27 44
 E-mail: asidgu@telefonica.net

DOWN TOLEDO

C/ Río Marchés, parcela 44 nave 2. 45007 Toledo
 Tfno.: 925 23 41 11 - Fax: 925 24 50 09
 E-mail: administracion@asdownto.com
 Web: www.asdownto.com

CATALUÑA**DOWN CATALUNYA**

C/ Pere Vergués nº1, despatx 9-4. 08020 Barcelona
 Tfno.: 93 278 08 11 / 648 52 31 70
 E-mail: info@sindromedown.cat
 Web: www.sindromedown.cat

FUNDACIÓ PROJECTE AURA

Rda. General Mitre, 174. 08006 Barcelona
 Tfno.: 93 417 76 67 Fax: 93 418 43 17
 E-mail: info@projecteaura.org
 Web: www.projecteaura.org

DOWN SABADELL. ASSOCIACIÓ ANDI

C/ L'illa, 3. 08202 Sabadell (Barcelona)
 Tfno.: 93 725 07 99 Fax: 93 418 43 17
 E-mail: andisabadell@hotmail.com
 Web: www.andisabadell.org

DOWN GIRONA. ASTRID 21

C/ Riera de Mus, 1. 17003 Girona
 Tfno.: 972 23 40 19 / 620 657 637. Fax: 972 22 27 48
 E-mail: fundacioastrid@fundacioastrid.org

DOWN LLEIDA

Plaça Sant Pere, 3 baixos. 25005 Lleida
 Tfno.: 973 22 50 40. Fax: 973 22 50 40
 E-mail: info@downlleida.org
 Web: www.downlleida.org

DOWN TARRAGONA

Centro Cívico Migjorn
 C/ de El Escorial s/n. 43205 Reus (Tarragona)
 Tfno.: 695 177 108/09 Fax: 97 701 00 33
 E-mail: info@downtarragona.org
 Web: www.downtarragona.org

FUNDACIÓN TALITA

C/ Iradier, 8. 08017 Barcelona
 Tel.: 93 434 43 55 / 902 302 203. Fax: 93 434 43 55
 E-mail: info@fundaciontalita.org
 Web: www.fundaciontalita.org

FUNDACIÓN CATALANA SÍNDROME DE DOWN

C/ Comte Borrell, 201-203, entresuelo. 08029 Barcelona
 Tfno.: 932 157 423 / Fax: 932 157 699
 E-mail: general@fcsd.org
 Web: www.fcsd.org/es/

BARCELONA DOWN

Marc Aureli 10, 2º 2ª.
 08006 Barcelona
 Tfno.: 93 414 55 49
 E-mail: blancadicenta@yahoo.es
 Web: www.barcelonadown.org

CEUTA**DOWN CEUTA**

C/ Velarde, 25 Edificio Don Manuel, bajo 1
 51001 Ceuta
 Tfno.: 956 51 03 85 . Fax: 956 51 69 83
 E-mail: downceuta@hotmail.com

EXTREMADURA**DOWN EXTREMADURA**

C/ José Hierro, s/n
 06800 Mérida (Badajoz)
 Tfno.: 924 33 07 37 / 924 30 23 52. Fax: 924 31 79 98
 E-mail: regional@downex.com
 Web: www.downex.org

FUNDHEX. FUNDACIÓN DE HERMANOS PARA LA IGUALDAD Y LA INCLUSIÓN SOCIAL

Paseo de las Artes y Oficios nº38, Portal A, 1º
 06800 Mérida (Badajoz)
 Tfno.: 639 46 00 55
 E-mail: info@fundhex.org

IBERDOWN DE EXTREMADURA

C/ Arturo Barea, 7
 06800 Mérida (Badajoz)
 Tfno.: 924 33 00 49 - 685 98 80 89. Fax: 924 33 00 49
 E-mail: direcciongerencia@iberdown.com
 Web: www.iberdown.com

GALICIA**DOWN GALICIA**

Alejandro Novo González, nº1
 15706 Santiago de Compostela
 (La Coruña)
 Tfno.: 981 58 11 67. Fax: 981 53 45 46
 E-mail: downgalicia@downgalicia.org
 Web: www.downgalicia.org

ASOCIACIÓN DOWN CORUÑA

C/ Jazmines Bloq. 50, 134-137. 15008 A Coruña
Tlfno.: 981 26 33 88
E-mail: asociacion@down-coruna.com

DOWN FERROL. TEIMA

C/ Beográn 37 entresuelo izqda.15401 El Ferrol (A Coruña)
Tlfno.: 981 32 22 30 . Fax: 981 32 22 30
E-mail: teimadownferrol@terra.es
Web: down-teima.iespana.es

ASOCIACIÓN DOWN COMPOSTELA

Alejandro Novo González, nº1. 15706 Santiago de Compostela (A Coruña). Tlfno.: 981 56 34 34 . Fax: 981 53 45 45
E-mail: downcompostela@downcompostela.org
Web: www.downcompostela.org

FUNDACIÓN DOWN COMPOSTELA

Alejandro Novo González, nº1
15706 Santiago de Compostela (A Coruña)
Tlfno.: 981 56 34 34. Fax: 981 53 45 45
E-mail: fundación@downcompostela.org
Web: www.downcompostela.org

DOWN LUGO

Miguel de Cervantes 34, bajo. 27003 Lugo
Tlfno.: 982 24 09 21 - Fax: 982 24 09 21
E-mail: downlugo@lugonet.com
Web: www.lugonet.com/downlugo

DOWN OURENSE

Plaza Paz Nóvoa 6-1º izq. 32003 Ourense
Tlfno.: 988 37 03 13 / 677 49 41 05. Fax: 988 37 03 13
E-mail: downourense@yahoo.es
Web: www.mundourense/downourense.es

DOWN PONTEVEDRA. "XUNTOS"

C/ Cobian Roffignac, 9-2. 36002 Pontevedra
Tlfno.: 986 86 55 38 . Fax: 986 86 55 38
E-mail: xuntos@iponet.es
Web: www.iponet.es/xuntos

DOWN VIGO

C/ Portela, 48 bajo. 36214 Vigo (Pontevedra)
Tlfno.: 986 20 16 56. Fax: 986 21 49 54
E-mail: downvigo@downvigo.org

MADRID**APADEMA**

C/ Moralzarzal, 73. 28034 Madrid
Tlfno.: 91 736 41 69 - Fax: 91 735 03 43
E-mail: administracion@apadema.com
Web: www.apadema.com

CENTRO DE EDUCACIÓN ESPECIAL**MARÍA CORREDENTORA**

C/ Luis de la Mata, 24. 28042 Madrid
Tlfno.: 91 741 38 38 - Fax: 91 742 95 76
E-mail: mcorredentora@terra.es

FUNDACIÓN APROCOR

C/ Esteban Palacios, 12. 28043 Madrid
Tlfno.: 91 759 84 57 - Fax: 91 300 36 70
E-mail: aprocor@aprocor.e.telefonica.net
Web: www.fundacionaprocor.com

PRODIS

C/ Luis de la Mata, 24. 28042 Madrid
Tlfno.: 91 741 38 38 - Fax: 91 742 95 76
E-mail: info@fundacionprodis.org
www.mariacorredentora.org

MURCIA**DOWN MURCIA. AYNOR**

Pza. Cruz Roja, 9 3º B. 30003 Murcia
Tlfno.: 968 22 37 53
E-mail: aynorjoven@gmail.com

FUNDOWN

Pº Escultor Juan González Moreno 2. 30002 Murcia
Tlfno.: 968 22 52 79 - Fax: 968 22 53 66
E-mail: fundown@fundown.org
Web: www.fundown.org

ASSIDO MURCIA

Pza. Bohemia, 4. 30009 Murcia
Tlfno.: 968 29 38 10 - Fax: 968 28 29 42
E-mail: info@assido.org
Web: www.assido.org

AGUILAS DOWN

C/ Marín Menú, 6 Bajo. 30880 Águilas (Murcia)
Tlf.: 968 41 08 42 - Fax: 968 41 32 50
E-mail: aguilasdown@gmail.com

ASIDO CARTAGENA

Avda. de Génova nº7. Polígono Santa Ana
30319 Cartagena (Murcia)
Tlfno.: 968 51 32 32 / 968 31 30 73. Fax: 968 51 63 07
E-mail: correo@asidocartagena.org

NAVARRA**DOWN NAVARRA**

C/ Monasterio de Tulebras, 1, Bajo
31011 Pamplona
Tlfno.: 948 26 32 80 - Fax: 948 26 32 80
E-mail: administracion@sindromedownnavarra.org
Web: www.sindromedownnavarra.org

PAÍS VASCO**DOWN ÁLAVA. ISABEL ORBE**

C/ Pintor Vicente Abreu 7, bajo, ofic. 11
01008 Vitoria-Gastei (Álava)
Tlfno.: 945 22 33 00
E-mail: contacto@downalava.org
Web: www.downalava.org

**AGUIDOWN. ASOCIACIÓN GUIPUZCOANA
PARA EL SÍNDROME DE DOWN**

Paseo de Mons, Nº 87
20015 San Sebastián (Guipúzcoa)
Tlfno.: 943 32 19 26. Fax: 943 67 26 28
E-mail: aguidown@hotmail.com

LA RIOJA**ARSIDO DOWN RIOJA**

C/ Francisco Muro de la Mata, 8, 3º B.
26001 Logroño
Tlfno.: 941 27 25 95 / 941 23 53 45. Fax: 941 27 25 95
E-mail: gestion@arsido.org
Web: www.arsido.org

COMUNIDAD VALENCIANA**ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN
DE VALENCIA. ASINDOWN**

C/ Pintor Maella, 5 local J.
46023 Valencia
Tlfno.: 96 389 09 87. Fax: 96 369 72 09
E-mail: asindown@ono.com

DOWN ALICANTE

C/ Médico Pedro Herrero, 1 Bajo A
03006 Alicante
Tlfno.: 96 511 70 19. Fax: 96 511 70 19
E-mail: asdown@terra.es

**ASOCIACIÓN DE PADRES DE NIÑOS CON
SÍNDROME DE DOWN DE CASTELLÓN**

Avda. Alcora, nº 130
12006 Castellón
Tlfno.: 964 25 14 27. Fax: 964 25 11 14
E-mail: info@downcastellon.com
Web: www.downcastellon.com

**FUNDACIÓN SÍNDROME DE
DOWN DE CASTELLÓN**

Avda. Alcora nº132
12006 Castellón
Tlfno.: 964 25 14 27. Fax: 964 25 11 14
E-mail: info@downcastellon.com
Web: www.downcastellon.com

FUNDACIÓN ASINDOWN

C/ Poeta M^a Bayarri, 6 bajo
46014 Valencia
Tlfno.: 96 383 42 98. Fax: 96 383 42 97
E-mail: fundacion@asindown.org

Bibliografía

- Allen DB, Frasier SD, Foley TP Jr, Pescovitz OH. Growth hormone for children with Down's syndrome (editorial). *J of Pediatrics* 1993; 123:742-3.
- Anneren G, Gustaffson J, Sara VR, Tuvemo T. Normalised growth velocity in children with Down's syndrome during growth hormone therapy. *J of Intell Disability Res* 1993; 37(4):381-7.
- Anneren G, Tuveno T, Carlson-Skwirut C, Lonnerhom T et als. Growth hormone treatment in young children with Down's syndrome: effects on growth and psychomotor development. *Arch Dis Child* 1999; 80:334-338.
- Armell H, Gustaffson J, Ivarsson SA, Anneren G. Growth and pubertal development in Down's syndrome. *Act Paediatric* 1996; 65:1102-6.
- Baum R, Nash P et als. Primary Care of Children and Adolescents with Down Syndrome: An Update. *Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care*, Volume 38, Issue 8, Pages 241-261.
- Berk AT, Saatci AO, Derya Ercal M, Tunc M, Ergin M. Ocular findings in 55 patients with Down's Syndrome. *Ophthalmic Genetics* 1996; 17:15-19.
- Borland LM, Colligan J, Brandom BW. Frequency of anesthesia-related complications in children with Down syndrome under general anesthesia for noncardiac procedures. *Pediatric Anesthesia* 2004; 14:733-738.
- Brook CGD, Gasser T, Werder EA, Prader A, Vanderschueren-Lodewyck MA. Height correlations between parents and mature offspring in normal subjects and in subjects with Turner's and Klinefelter's and other syndromes. *Annals of Human Biology* 1997; 41:17-22.
- Buckley S, Bird G, Sacks B, Perera J. *Vivir con el síndrome de Down. Una introducción para padres y profesores*. CEPE, Madrid 2005.
- Buckley S. La importancia de la práctica basada en datos objetivos. *Rev. Virtual Canal Down21*, Mayo 2009. En: <http://www.down21.org/revista/2009/mayo/articulo.htm>
- Calderón-Colmenero J, Flores A, Ramírez S, Patino-Baheña E et al. Resultados en la corrección quirúrgica de la cardiopatía congénita en el síndrome de Down. *Arch. Cardiol Mex* 2004; 74:39-44.
- Canal Down21. *Discapacidad intelectual: ¿Qué es? ¿Qué define? ¿Qué pretende?* En: http://www.down21.org/salud/neurobiologia/discapacidad_int.htm 2005.
- Canal Down21. *Envejecimiento y síndrome de Down*. En: <http://www.down21.org/salud/salud/indiceSalud.asp> 2004-2008
- Capone G, Royal P, Ares W, Lanningan E. Trastornos neuroconductuales en niños, adolescentes y adultos jóvenes con síndrome de Down. *Rev. Síndrome de Down* 2007; 24:27-40 y 52-61.
- Capone G. Conductas disruptivas en el síndrome de Down. *Rev. Síndrome de Down* 2007; 24: 100-105.
- Caputo AR, Wagner RS, Reynolds DR, Guo S, Goel AK. Down syndrome Clinical review of ocular features. *Clinical Paediatrics* 1989; 28:355-358.
- Catalano RA (1990). Down syndrome. *Survey of Ophthalmology*, 34:385-398.
- Centro Médico Down de la Fundación Catalana Síndrome de Down. Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down. *Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down* 2004; 8:34-46.
- Chilvers M. *Time for children with Down's syndrome to regain birth weight*. Nottingham audit findings presented at DSMIG meeting September 1997.
- Chumlea WC, Cronk CE. Overweight among children with Trisomy 21. *J. Ment. Defic.Res.* 1981; 25:275-280.
- Cochrane Database:
 Donepezilo: *Cochrane Database Syst Rev.* 2009 Jan 21;(1):CD007178.
 Galantamina: *Cochrane Database Syst Rev.* 2009 Jan 21;(1):CD007656.
 Memantina: *Cochrane Database Syst Rev.* 2009 Jan 21;(1):CD007657.
 Rivastigmina: *Cochrane Database Syst Rev.* 2009 Jan 21;(1):CD007658.
- Cohen WI y Down Syndrome Medical Interest Group. Pautas de los cuidados de la salud de las personas con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down* 1999; 16:111-26. En: http://empresas.mundivia.es/down-can/Programa_Salud.html
- Comité Asesor de Vacunas de la Asociación Española de Pediatría (AEP). Calendario vacunal. *Anales Españoles de Pediatría (Barcelona)* 2008; 68:63-69.
- Corretger JM, Serés A, Casaldàliga J, Trías K. *Síndrome de Down: aspectos médicos actuales*. Masson, Barcelona 2005.

Cronk CE. Growth of children with Down's Syndrome: Birth to age 3 years. *Pediatrics* 1978; 61 4:564-568.

Cullen J, Butler H. Mongolism (Down's syndrome) and Keratoconus. *BJ Ophthalmology* 1963; 47:321-330.

DSMIG. Adapted with permission from Cunningham, 1988. *Down's syndrome. An Introduction for Parents*. Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series, 2000.

Edwards JG, Ferrante RR. Declaración de consenso sobre el diagnóstico prenatal del síndrome de Down, *Rev. Virtual Canal Down21*, agosto 2009. En: <http://www.down21.org/revista/2009/agosto/articulo.htm>

Ellis JM, Tan HK, Gilbert RE, Muller DPR, et al. Supplementation with antioxidants and folic acid for children with Down syndrome: randomised control trial. *Brit Med J* 2008; 336:594-597.

Esbensen AJ, Seltzer MM, Kraus MW. Estabilidad y cambios en la salud, las habilidades funcionales y los problemas de conducta en adultos con y sin síndrome de Down. *Rev. Síndrome de Down* 2008; 25:90-106.

Feeley K, Jones E. Estrategias para aplicar en conductas conflictivas de niños pequeños con síndrome de Down: estudios de casos. *Rev. Síndrome de Down* 2007; 24:130-144.

Flórez J. Autismo y síndrome de Down. *Rev. Síndrome de Down* 2005; 22:61-72.

Flórez J. La salud de las personas con discapacidad. *Rev. Síndrome de Down* 2005; 22:8-14.

Garvía B. Identidad y bienestar emocional. *Síndrome de Down: Vida adulta* 2009; 1: 14-16. En: <http://www.down21.org/revistaAdultos/identidad.asp>

Garvía B. Salud mental en el síndrome de Down. V. Tratamiento psicoterapéutico y farmacológico. *Rev. Virtual Canal Down21*, Marzo 2008. En: <http://www.down21.org/revista/2008/marzo/Articulo.htm>

George EK, Mearin ML, Bouquet J, von Bloomberg BME et als. High frequency of coeliac disease in Down Syndrome. *J. Pediatr.* 1996; 128:555-557.

Greenwood RD, Nadas AS. The clinical course of cardiac disease in Down's syndrome. *Pediatrics* 1976; 58:893-897.

Growth charts for children with Down's syndrome. Harlow Printing. South Shields NE33 4PU. UK

Hestnes A, Sands T, Fostad K (1991) Ocular findings in Down syndrome. *Journal of Mental Deficiency* 35:194-203.

Hiles DA, Hoyme SH, McFarlane F. Down syndrome and strabismus. *American Orthoptic Journal* 1974; 24, 63-68.

Jansson, J. Johansson, C. Down syndrome and celiac disease. *J. Ped. Gastroenterology and Nutrition* 1995; 21:443-445.

Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, Ivarsson SA, Anneren G. Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity. *Arch. Dis Childhood* 1998; 79:242-245.

Lange R, Guenther T, Busch R, Hess J, Schreiber C. The presence of Down syndrome is not a risk factor in complete atrioventricular septal defect repair. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2007; 134:304-310.

Lott I, Head E. Alzheimer disease and Down syndrome: factors in pathogenesis. *Neurobiol Aging* 2005; 26:383-9.

Luke A, Roizen NJ, Sutton M, Schoeller DA. Energy expenditure in children with Down syndrome: Correcting metabolic rate for movement. *J Pediatrics* 1994; 125 5:829-838.

McCoy EE. *Growth Patterns in Down síndrome. Down syndrome: Advances In Medical Care*. Ed Lott IT, McCoy EE. Wiley-Liss, Inc. NewYork, 1992.

McGuire D, Chicoine B. Bienestar mental en los adultos con síndrome de Down. Una guía para comprender sus cualidades y problemas emocionales y conductuales. *Fund. Iberoamericana Down21*, Santander 2009. On line en: www.down21.org

McGuire D, Chicoine B. Hábitos, rituales, costumbres y flexibilidad. *Rev. Síndrome de Down* 2009; 26 (II): 42-61.

Menezes M, Puri P. Long-term clinical outcome in patients with Hirschsprung's disease and associated Down's syndrome. *J Pediatr Surg* 2005; 40:810-812.

Patterson B. Problemas de conducta en las personas con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down* 2004; 21:99-102.

Prasher VP. Review of donepezil, rivastigmine, galantamine and memantine for the treatment of dementia in Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: implications for the intellectual disability population. *Int J Geriatr Psychiatry* 2004; 19: 509-515.

Prasher VP. Overweight and obesity amongst Down's syndrome adults. *J Intellectual Disability Res.* 1995; 39, 5:437-441.

Prussing E, Sobo EJ, Walker E, Densos K, Kurtin PS. La comunicación con los pediatras sobre la medicina

complementaria/alternativa: perspectivas a partir de los padres de niños con síndrome de Down. En: <http://www.down21.org/revista/2005/Marzo/Resumen.htm>

Prussing E, Sobo EJ, Walker E, Kurtin PS. Between 'desperation' and disability rights: a narrative analysis of complementary/alternative medicine use by parents for children with Down syndrome. *Social Science and Medicine* 2004; 2005; 60:587-598.

Pueschel SM, Pueschel JK. *Síndrome de Down: problemática biomédica*. Masson, Barcelona 1994.

Pueschel SM. *Síndrome de Down: hacia un futuro mejor. Guía para padres*. 2ª edición. Masson y Fundación Síndrome de Down de Cantabria, Barcelona 2002.

Rabin KR, Whitlock JA. Malignancy in children with Trisomy 21. *The Oncologist* doi: 10.1634/theoncologist.2008-0217. Marzo 2009.

Revista Down 21 (Enero 09) Resumen del mes. En: <http://www.down21.org/revista/2009/Enero/Resumen.htm>

Reynolds T. Antioxidants do not improve early childhood development in children with Down's syndrome. *J Pediatr* 2008; 153: 441.

Riancho JA, Flórez J. Programa de salud para adultos con síndrome de Down. *Síndrome de Down: Vida adulta* 2009; 1:17-19.

Roizen N. Terapias complementarias y alternativas para el síndrome de Down. *Rev. Síndrome de Down* 2005; 22: 93-105.

Roizen NJ, Mets MB, Blondis TA. Ophthalmic Disorders in Children with Down Syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1994; 36:594-600.

Serés A. et als. *Su hijo con síndrome de Down de la A a la Z. Guía práctica para padres de los aspectos médicos del síndrome de Down*. Fundación Catalana Síndrome de Down, Barcelona, 2009.

Serés A, Cuatrecasas E, Catalá V. Genética, diagnóstico prenatal y consejo genético. En: Corretger JM, Serés A, Casaldáliga J, Trías K. *Síndrome de Down: aspectos médicos actuales*. Masson, Barcelona 2005.

Sharav T, Bonman T. Dietary practices, physical activity and Body Mass Index in a selected population of Down's syndrome children and their siblings. *Clin Paediat* 1992; 31(6):341-344.

Sharav T, Collins RM, Baab PJ. Growth studies in infants and children with Down's syndrome and elevated levels of thyrotropin. *Amer J Dis Child* 1998; 142:1302-1306.

Skallerup SJ (ed). *Bebés con síndrome de Down. Nueva guía para padres*. 3ª edición. Woodbine House, Bethesda MD 2009.

Soriano J. Actividades preventivas en niños con síndrome de Down. *PrevInfad (AEPap)*, abril 2007.

Spencer Q, Stein A, Dennis J, Reilly SF, Percy E, Cave D. An exploration of feeding difficulties in children with Down's syndrome. *Dev. Med. Ch. Neurol.* 1996; 38:681-694.

Stebbens VA, Samuels MP, Southall DP, Dennis J, Croft CB. Sleep related upper airway obstruction in a cohort with Down syndrome. *Arch. Dis. Child.* 1991; 66:1333-1338.

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. Childhood* 2001. In Press.

Torrado C, Bastion W, Wisniewski KE, Castells S. Treatment of children with Down's syndrome and growth retardation with recombinant human growth hormone. *J Pediatr* 1991; 119 (3):478-83.

Traboulsi EL, Levine E, Mets MB, Parelhof ES, O'Neill JF, Gaasterland DE. Infantile glaucoma in Down syndrome (trisomy 21). *American Journal of Ophthalmology* 1998; 89-394.

Van Cleve S, Cannon S et als. Part I: Clinical Practice Guidelines for Children With Down Syndrome From Birth to 12 Years. *Journal of Pediatric Health Care*, Volume 20, Issue 1, Pages 47-54.

Van Cleve S, Cannon S et als. Part II: Clinical Practice Guidelines for Adolescents and Young Adults With Down Syndrome: 12 to 21 Years. *Journal of Pediatric Health Care*, Volume 20, Issue 3, Pages 198-205.

Volker-Dieben HJ, Odenthal MTP, D'Amara, J, Kruit PJ. Surgical treatment of corneal pathology in patients with Down's syndrome. *J. Int. Disability. Res* 1993; 37 167-175.

	En el nacimiento	De 0 a 6 meses		De 6 a 12 meses		De 1 a 5 años					De 6 a 12 años					De 13 a 18 años					Edad Adulta					
		X	X	X	X	12m	2a	3a	4a	5a	6a	7a	8a	9a	10a	11a	12a	13a	14a	15a	16a	17a	Anual	Anual		
Estado general (vigilancia clínica)	X	X	X			X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
Desarrollo psicomotor			X																							
Estudio cromosómico	X	X																								
Consejo genético familiar		X																								
Pruebas de metabolopatías y malformaciones congénitas	X																									
Crecimiento peso y perímetro craneal		X	X			X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
Estado nutricional			X																						Anual	
Órganos genitales			X																						Anual	
Patología ortopédica											X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	(*)	
Estudio cardiológico	X																								Anual	
Exploración oftalmológica	X		X			X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	Cada 2 años
Exploración auditiva			X			X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	Cada 2 años
Hormonas tiroideas																									Anual	
Control odontológico																									Anual	
Valoración neurológica	X																								Anual	
Hemograma			X																						Anual	
Diagnóstico de celiacía											X														Anual	
Columna cervical											X															(**)
Vigilancia osteo-articular																									Anual	
Evaluación de trastornos del sueño											X														Anual	

(*) Mamografía cada 2 años. Citología de cerviz cada 3 años.

(**) Al menos una vez en la vida.

Fuente: Elaboración propia.

Tabla resumen de controles

Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down



www.sindromedown.net

ANDALUCÍA: Down Andalucía · Down Almería Asalsido · Down Cádiz Lejeune · Besana Asociación Síndrome de Down Campo de Gibraltar Asociación Síndrome de Down Virgen de las Nieves · Down Barbate Asiquipu · Asodown · Cedown · Asociación Down Jeréz Aspanido · Fundación Down Jeréz Aspanido · Down Córdoba · Down Granada · Down Huelva Aones · Down Jaen y Provincia · Down Málaga · Down Ronda y Comarca Asidoser · Asociación Síndrome de Down de Sevilla y Provincia · Aspanri-Down · Asociación Síndrome de Down de Sevilla **ARAGÓN** Down Huesca Down Zaragoza **ASTURIAS:** Down Principado de Asturias **BALEARES:** Asnimo Asociación Síndrome de Down Baleares · Down Menorca **CANARIAS:** Down Las Palmas · Down Tenerife Trisómicos 21 **CANTABRIA:** Fundación Síndrome de Down de Cantabria **CASTILLA Y LEÓN:** Down Castilla y León · Down Ávila · Fundávila · Fundabem · Asociación Síndrome de Down de Burgos · Down León Amidown · Down Palencia Asdopa Down Salamanca · Down Segovia Asidos · Down Valladolid · Down Zamora **CASTILLA-LA MANCHA:** Down Castilla la Mancha · Down Ciudad Real Caminar · Down Cuenca · Down Guadalajara · Down Toledo **CATALUÑA:** Down Catalunya · Fundació Projecte Aura · Down Sabadell Associació Andi · Down Girona Astrid 21 · Down Lleida · Down Tarragona · Fundación Talita Barcelona · Fundación Catalana Síndrome de Down Barcelona Down **CEUTA:** Down Ceuta **EXTREMADURA:** Down Extremadura · Fundhex · Iberdown de Extremadura **GALICIA:** Down Galicia · Down Coruña · Down Ferrol Teima · Asociación Down Compostela · Fundación Down Compostela · Down Lugo · Down Ourense · Down Pontevedra "Xuntos" · Down Vigo **MADRID:** Apadema · C.E.E. María Corredentora · Fundación Aprocor · Prodis **MURCIA:** Down Murcia Aynor Fundown Assido Murcia · Águilas Down · Asido Cartagena **NAVARRA:** Down Navarra **PAÍS VASCO:** Down Álava Isabel Orbe · Aguidown Asociación Guipuzcoana para el Síndrome de Down **LA RIOJA:** Arsidó Down Rioja **C. VALENCIANA:** Asindown Asociación Síndrome de Down de Valencia Fundación Asindown · Down Alicante · Asociación de Padres de Niños con Síndrome de Down de Castellón · Fundación Síndrome de Down de Castellón