

«Síndrome de Down. Enfoque para Profesionales de la salud»

Jueves, 20 de Mayo de 2010



Financia:



Entidades Promotoras:



Entidad Organizadora:



SOLICITADA ACREDITACIÓN DE LA COMISIÓN DE FORMACIÓN CONTINUADA
DE LAS PROFESIONES SANITARIAS DE CASTILLA Y LEÓN

I EL SÍNDROME

II LA PERSONA

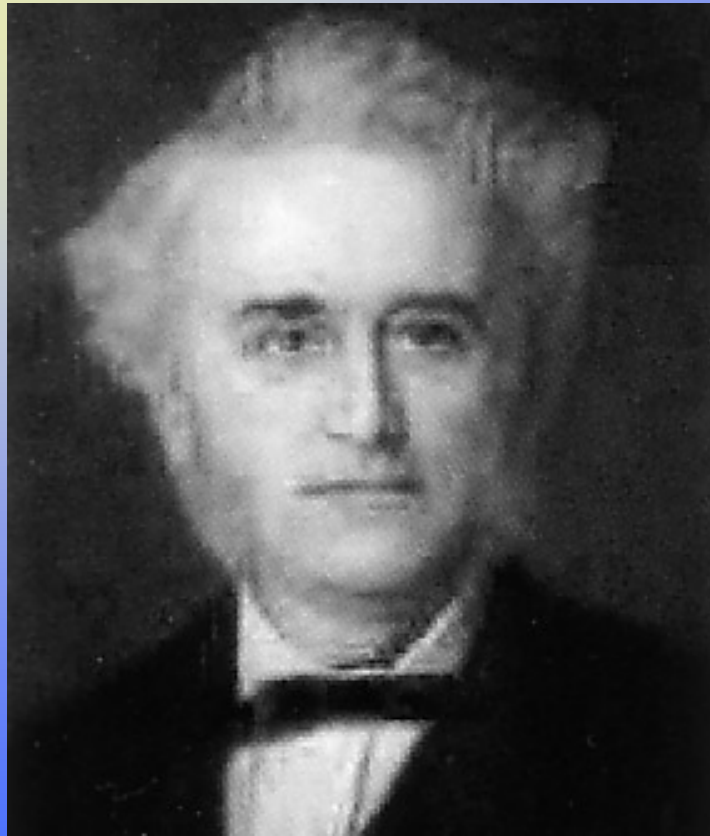
I EL SÍNDROME

II LA PERSONA

**...el síndrome de down
es una variante más
dentro de la normalidad...**



John Langdon Down 1866



Jérôme Lejeune 1959



SÍNDROME DE DOWN

1^a causa de discapacidad intelectual congénita

Prevalencia: 34.000 en España

Incidencia: 1/1250 nacidos vivos

Ha bajado desde los 80' de 1/650

Esperanza de vida próxima a los 60 años

SÍNDROME DE DOWN

TRISOMÍA REGULAR: 95%

TRANSLOCACIÓN: < 4%

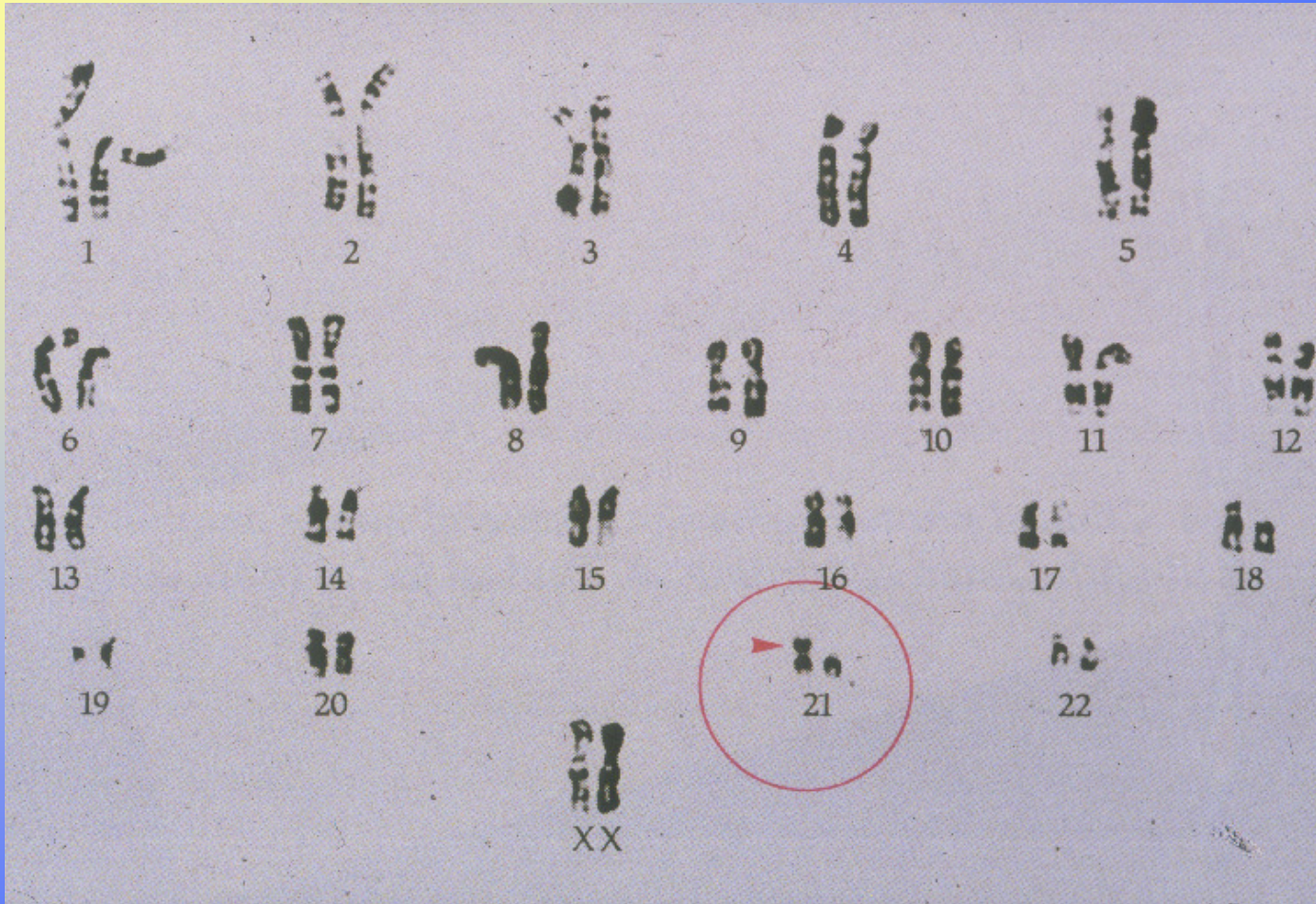
MOSAICISMO: > 1%



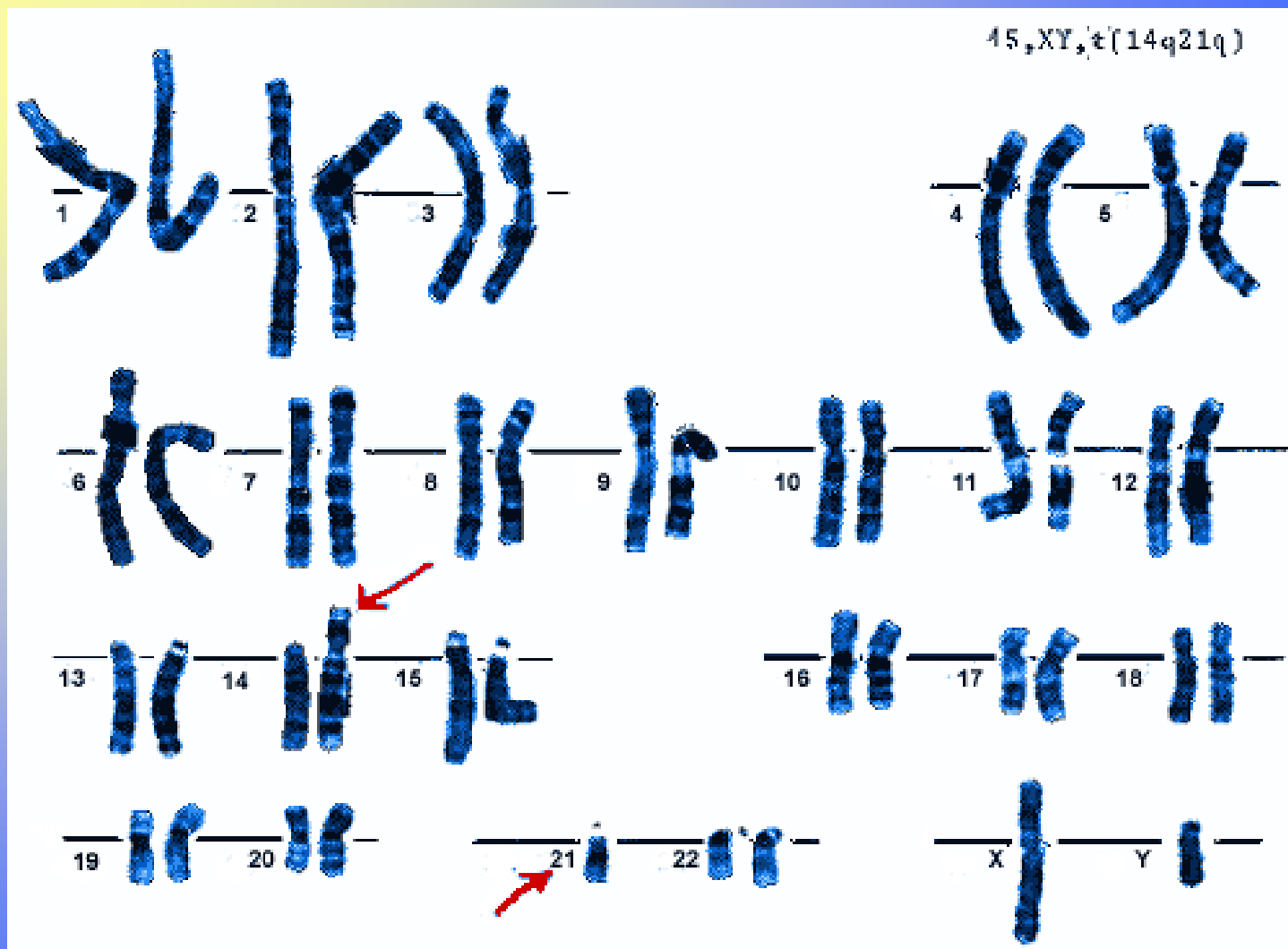
TRISOMÍA 21 REGULAR



TRISOMÍA 21 POR TRANSLOCACIÓN EN EL 14



TRISOMÍA 21 POR TRANSLOCACIÓN EN OTRO 21



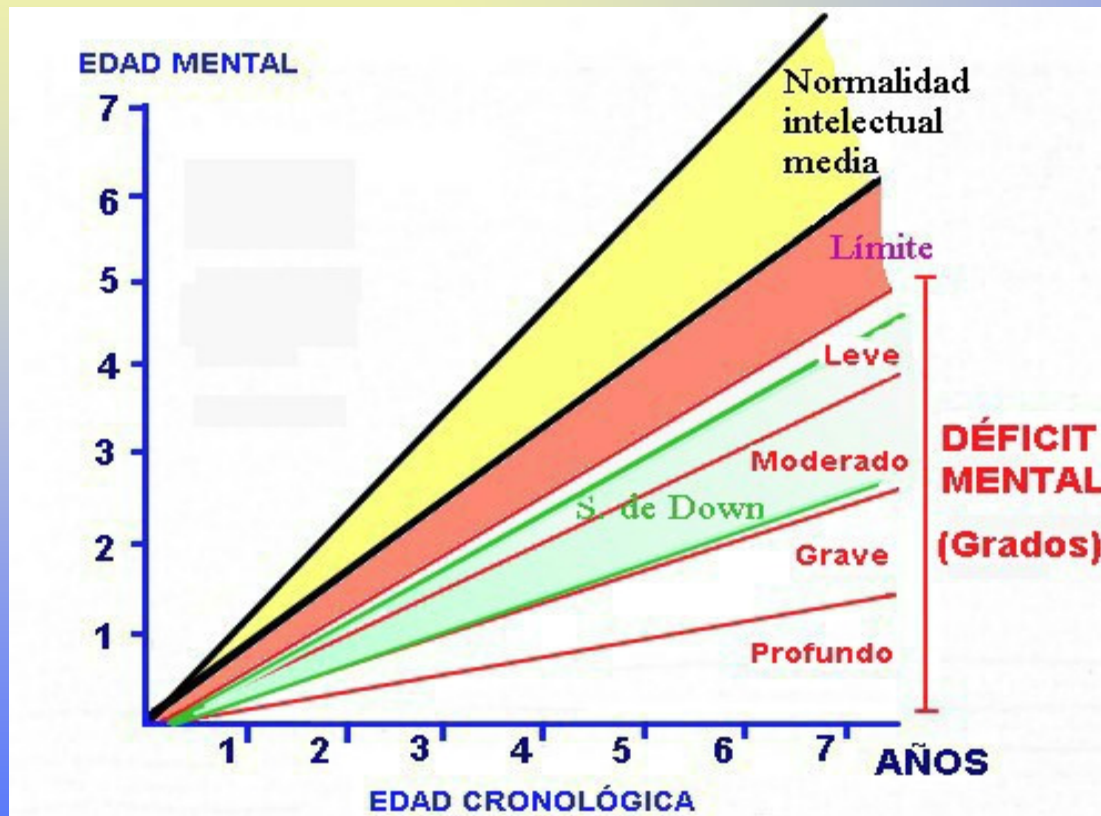
TRANSLOCACIÓN BALANCEADA

CEREBRO

MENOS NEURONAS

MENOS CONEXIONES SINÁPTICAS

DISCAPACIDAD INTELECTUAL



LEVE
CI: 55-80

MODERADA
40-55

SEVERA
25-40

DISCAPACIDAD INTELECTUAL

NO HAY GRADOS DEL SD

MANTIENEN SU CAPACIDAD DE APRENDIZAJE

MEJOR QUIENES HAN RECIBIDO A.T.
(Dras. Linares y Castro)

LA CONSECUENCIA FINAL ES LA INDUCIDA
POR LAS INTERVENCIONES PSICOSOCIALES
SOBRE ESA CARGA GENÉTICA

LEVE
CI: 55-80

MODERADA
40-55

SEVERA
25-40

SCREENING PRENATAL

DIAGNÓSTICO DE PRESUNCIÓN

DIAGNÓSTICO DE CONFIRMACIÓN

SCREENING PRENATAL

- EDAD MATERNA
- MARCADORES ECOGRÁFICOS
- MARCADORES BIOLÓGICOS
 - Del primer trimestre
 - Del segundo trimestre

DIAGNÓSTICO DE PRESUNCIÓN

SCREENING PRENATAL

- EDAD MATERNA
 - > 30 años, y 1/25 > 40 años
- MARCADORES ECOGRÁFICOS
- MARCADORES BIOLÓGICOS
 - Del primer trimestre
 - Del segundo trimestre

DIAGNÓSTICO DE PRESUNCIÓN

SCREENING PRENATAL

- MARCADORES ECOGRÁFICOS (s 10-13)

Traslucencia nucal ($> p.95$)

Huesos largos cortos

Ausencia de hueso nasal

Malformaciones de órganos

DIAGNÓSTICO DE PRESUNCIÓN

SCREENING PRENATAL

- **MARCADORES BIOLÓGICOS DEL PRIMER TRIMESTRE (s 8-12)**
 - PAPP-A (proteína A asociada al embarazo) ↓
 - Beta-HCG
- **MARCADORES BIOLÓGICOS DEL SEGUNDO TRIMESTRE (s 14-17)**
 - ALFAFETOPROTEÍNA ↓
 - ESTRIOL LIBRE
 - HCG
 - INHIBINA A
 - ITA (antígeno trofoblástico invasivo)

DIAGNÓSTICO DE PRESUNCIÓN

SCREENING PRENATAL

EL DIAGNÓSTICO DE PRESUNCIÓN
CALCULA UN RIESGO,
SI ESTE ES
> 1/250 – 1/270
SE PASA AL
DIAGNÓSTICO DE CONFIRMACIÓN

SCREENING PRENATAL

AMNIOCENTESIS

(16-18 s.)

BIOPSIA DE V. CORIALES

(9-13 s.)

CORDOCENTESIS

(>20 s.)

DIAGNÓSTICO DE CONFIRMACIÓN

SCREENING PRENATAL

I.V.E. antes de la 22 s.

DETECCIÓN: 60-90% DE S.D.

FALSOS NEGATIVOS 10-40%

FALSOS POSITIVOS 5%

FUTURO: ADN FETAL EN SANGRE MATERNA

FENOTIPO S.D.



BAJO PESO
PREMATURIDAD

HIPOTONÍA

Braquicefalia
Cara redondeada
Cuello ancho y corto
Ojos rasgados y oblicuos
Epicantus
Manchas de Brushfield
Puente nasal aplanado
Orejas pequeñas
Boca pequeña
Lengua prominente
Surco palmar único
Braqui y clinodactilia
Separación dedos pies
Occipucio plano
Exceso de piel

.....

SÍNDROME DE DOWN

PATOLOGÍAS

ASOCIADAS

CARDIOPATÍAS (> 40%)

C.I.A. OSTIUM PRIMUM: baja con hendidura mitral (IQ 5a)

C.I.A. OSTIUM SECUNDUM: central (Vía femoral)

C.I.V.: con tratamiento IQ a los 5a

CANAL A-V COMÚN: requiere IQ antes del año

TETRALOGÍA DE FALLOT

DUCTUS ARTERIOSUS: vía femoral

etc.

HIPERTENSIÓN PULMONAR

CIANOSIS

CARDIOMEHALIA

ENDOCRINOLOGÍA

HIPOTIROIDISMO (40%)

OTRAS TIROPATÍAS

TALLA CORTA

DIABETES MELLITUS I y II (x4)

OBESIDAD (> 50%)

¡ESTOY EN
PLENA
FORMA!

www.sindromedown.net



DOWN España
Federación Española de Síndromes de Down

DKV
¡Vive la Salud!

NEUROLOGÍA

HIDROCEFALIA CONGÉNITA
HIPSARRITMIA DE WEST (3%)
OTRAS EPILEPSÍAS (> 6%)
MOYA-MOYA

TOLERANCIA AL DOLOR

NEUROLOGÍA

ALZHEIMER

**EL GEN PRECURSOR DE LA PROTEÍNA BETA AMILOIDE
ESTÁ EN EL BRAZO LARGO DEL 21**

AFECTA AL 20% A LOS 40 AÑOS, AL 45% A LOS 50

PATOLOGÍA VISUAL (75% de niños)

MIOPÍA

HIPERMETROPÍA

ASTIGMATISMO

ESTRABISMO

BLEFARITIS (< 50%)

NISTAGMO

QUERATOCONO

CATARATAS

OBSTRUCCIÓN DEL CONDUCTO NASO-LAGRIMAL

HIPERSENSIBILIDAD A LA ATROPINA

O.R.L.

Tapones de cerumen

Otitis serosa (20%)

Laringitis

Sinusitis

Vegetaciones

HIPOACUSIA

Neurosensorial

De conducción

Mixta

LENGUAJE

Lenguaje comprensivo

Lenguaje expresivo

S.A.O.S. (15%)

CONFIGURACIÓN ANATÓMICA

OBESIDAD

HIPOTONÍA FARÍNGEA

PADRES FUMADORES

DIGESTIVO

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE TIPO OBSTRUCTIVO
(10-12%)

DISPEPSIAS
HIRSCHPRUNG (2%)

E.R.G.E.

ESTREÑIMIENTO

ENFERMEDAD CELÍACA
(10-12%)

LA BOCA

ERUPCIÓN TARDÍA

14 meses
Definitiva a los 8 a.

Aparatos respiratorio, fonatorio y digestivo

Importancia funcional, social y estética

Baja incidencia de caries

Alta de gingivitis y enfermedad periodontal

Macroglosia relativa, hipotonía

Hipoplasia maxilar

Microdoncias, agenesias, conoides

Maloclusión, malposición

Bruxismo

PATOLOGÍA ORTOPÉDICA

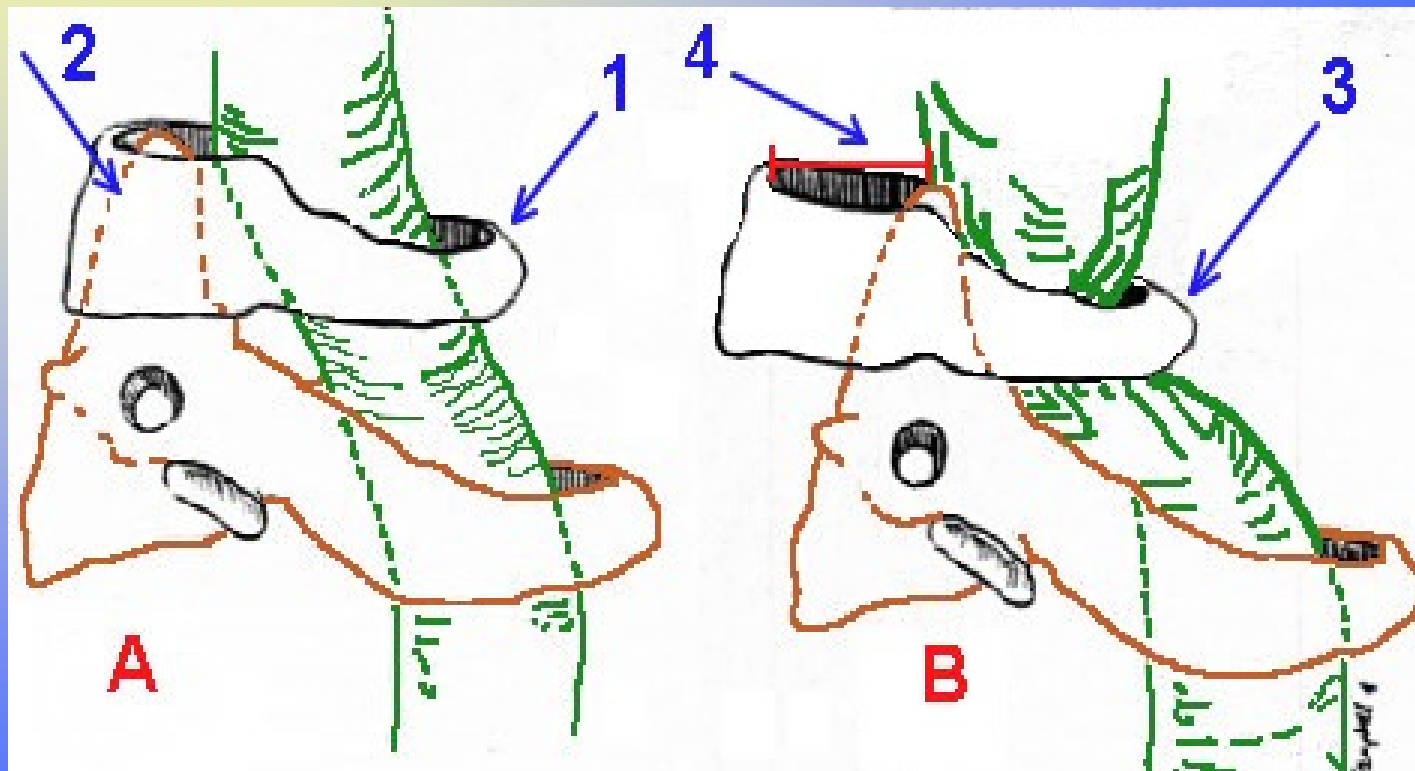


**HIPOTONÍA
LAXITUD LIGAMENTOSA**

**LUXACIÓN DE CADERA
LUXACIÓN DE RÓTULA
ESCOLIOSIS
PIE PLANO, VALGO
INESTABILIDAD ATLANTO-AXOIDEA
MARCHA**

SUBLUXACIÓN ATLANTO-AXOIDEA

(Hasta el 15%)



PIEL



Patti Sapone / The Star-Ledger

**XEROSIS
PSORIASIS
ALOPECIA AREATA
QUEILITIS
D. AUTOINMUNES
FOLICULITIS
FORUNCULOSIS**

S. DOWN Y CANCER

**AUMENTO DE LEUCEMIAS (x20)
LOS 4 PRIMEROS AÑOS L.M.A. > L.L.A.
LUEGO SE INVIERTE**

SÍNDROME MIELOPROLIFERATIVO TRANSITORIO

(REACCIONES LEUCEMOIDES MIELOIDES)

LEUCEMIA TRANSITORIA DEL R.N.

CON ANEMIA Y TROMBOPENIA

CEDE ESPONTANEAMENTE EN 2-3 MESES

20% DESARROLLARÁN LANL

**MENOR INCIDENCIA DE TUMORES SÓLIDOS
(excepto TESTÍCULO)**

OTROS

NEUMOLOGÍA: asma en infancia (<15%)

INMUNIDAD: no demostrado déficit

ÁREA GENITAL:

- Varón: criptorquidia (17%) y esterilidad
- Mujer: fértil con más disgenesias y dismenorrea

HEMATOLOGÍA: macrocitosia (65%), trombopenia, elevación de HB y Hcto,.....

SALUD MENTAL

PATOLOGÍA

AUTISMO (<7%)
DEPRESIÓN (20%)
T. BIPOLARES
PSICOSIS
DUELO

CONDUCTA

DESINHIBICIÓN
INCONTINENCIA E.
ESTEREOTIPIAS
HIPERCINESIAS
C. DISRUPTIVAS (12%)

**"El gran reto para
los próximos años"**



Siempre da Down

Algunas personas
nacen con
Down



Algunas personas
nacen con Down

Algunas personas
nacen con
Down



Programa Español de Salud
para Personas con
Síndrome de Down



Patrocinado por:

Fundación Sanitas

JOSÉ MARÍA BORREL MARTÍNEZ
ASOCIACIÓN DOWN HUESCA