

PAUTAS DE LOS CUIDADOS DE LA SALUD DE LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

William I. Cohen, Editor Down Syndrome Medical Interest Group¹

Revisión de 1999

Introducción

Las personas con síndrome de Down necesitan someterse a las mismas exploraciones y normas de atención sanitaria que cualquier otra persona. Por ejemplo, los niños con síndrome de Down necesitan las habituales vacunaciones y los cuidados infantiles recomendados por las autoridades sanitarias². Las prácticas de vacunación evolucionan continuamente, por lo que hay que asegurarse de que se usan los protocolos más actualizados³. Del mismo modo, a los adultos con síndrome de Down hay que explorar su salud de acuerdo con las prácticas habituales. Sin embargo, los niños con síndrome de Down tienen mayor riesgo de presentar ciertas anomalías congénitas, y tanto los niños como los adultos pueden desarrollar ciertos problemas médicos que se dan con mayor frecuencia en las personas con síndrome de Down. Más adelante vamos a describir un programa o catálogo de las pruebas y evaluaciones complementarias que se recomiendan para los niños y adultos con síndrome de Down. Pero al seguir estas recomendaciones se deberán tener en cuenta la experiencia local y los patrones de referencia. Están basadas en nuestro nivel actual de conocimientos y habrán de irse actualizando conforme dispongamos de nueva información. Dentro de una visión moderna sobre la atención sanitaria se incluyen las previsiones en el campo de la educación y del desarrollo, por lo que hemos incorporado la información y las recomendaciones específicas para cubrir estas necesidades de las personas con síndrome de Down.

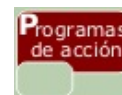
Estas recomendaciones constituyen un conjunto ponderado de las aportaciones de muchos expertos clínicos implicados en la atención de las personas con síndrome de Down. Reflejan la normativa y las prácticas actuales de atención sanitaria en los Estados Unidos. Han sido diseñadas para una audiencia amplia: profesionales sanitarios que proporcionan atención primaria como pediatras, médicos de familia, internistas y genetistas, así como especialistas, personal de enfermería y otros profesionales sanitarios afines, como terapeutas físicos y ocupacionales, logopedas y audiólogos. Además de dirigirse a los educadores y a quienes imparten la estimulación precoz, estas pautas están diseñadas para que los padres y demás cuidadores las usen en conjunción con los profesionales que participan en la atención de la persona con síndrome de Down.

Algunas recomendaciones están claramente respaldadas por el actual conocimiento científico. Es el caso de las ofrecidas para detectar la presencia de anomalías cardíacas congénitas, que aparecen en alrededor del 50% de los recién nacidos con síndrome de Down. En otros casos las recomendaciones no representan más que nuestras fundadas conjeturas. Al comprobar que en los niños con síndrome de Down hay un aumento de disfunción tiroidea, recomendamos que se sigan realizando pruebas tiroideas cada año por si aparece hipotiroidismo. Pero no tenemos certeza sobre cuál debe ser la periodicidad más apropiada de este análisis, ni sobre su naturaleza: con qué frecuencia y cuál es el análisis más adecuado. Tanto esta cuestión como otras más se irán aclarando cuando se termine el desarrollo previsto de una base de datos clínicos a gran escala. En consecuencia, los miembros del DSMIG van a abordar un estudio prospectivo sobre la exploración de la función tiroidea, para poder responder mejor a esta cuestión.

Asegúrese de utilizar las curvas de crecimiento específicas para el síndrome de Down, además de las habituales, para comprobar la talla y peso (desde el nacimiento hasta los 18 años) y la circunferencia de la cabeza (desde el nacimiento hasta los 36 meses)⁴. Si un niño se encuentra por debajo del tercer percentil, o sus valores se encuentran fuera de los percentiles previstos, considere la posibilidad de que haya una cardiopatía congénita, o trastornos endocrinológicos (tiroideos o hipofisarios), o factores nutritivos. Puesto que los niños con síndrome de Down tienden a desarrollar sobrepeso, use siempre las relaciones "peso-talla" sobre las curvas de crecimiento de los niños con desarrollo normal; eso le dará un cuadro más realista de lo apropiado que sea el peso del niño.

Nota. Inmediatamente después de las recomendaciones en función de la edad, presentamos unas explicaciones sobre las recomendaciones médicas específicas, damos información descriptiva sobre otras áreas de interés para aquellas personas que estén interesadas en las necesidades de las personas con síndrome de Down, y presentamos una lista bibliográfica actualizada.

Una nota aclaratoria



Estas "Pautas de Atención Sanitaria" son la continuación de la serie iniciada en 1981 por la Dra. Mary Coleman, y publicada en Down Syndrome Papers and Abstracts for Professionals (DSPAP), predecesor del Down Syndrome Quarterly. La versión de 1992 fue preparada por los miembros de Ohio/Western PA Down Syndrome Network y publicada en DSPAP (1992, 15(3), 1-9), y estuvo basada en la versión de 1989 preparada por la Dra. Nancy Roizen, de la Universidad de Chicago. La versión de 1996 (Revista Síndrome de Down, 1996; 13: 104-114) fue la primera elaborada por el Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG).

En julio de 1994, el Comité de Genética de la Academia Americana de Pediatría publicó las "Pautas sanitarias para niños con síndrome de Down"⁵. Los miembros del DSMIG han tenido la fortuna de trabajar junto con este Comité durante la reciente revisión de sus "Pautas de Salud", con objeto de coordinar estos esfuerzos y de eliminar diferencias e incongruencias. Por tanto, la presente revisión refleja el protocolo compartido de exploración y análisis, que el Comité publicará a su vez en la revista Pediatrics a comienzos del año 2000. El editor desea expresar su agradecimiento a las Dras. Marilyn Bull y Nancy Roizen por su trabajo de enlace con el Comité, y al Dr. Franklin Desposito, presidente del Comité, y al Dr. Tracy Trotter y otros miembros de ese Comité por su apoyo sustancial en este esfuerzo compartido. La preparación de esta revisión ha sido un esfuerzo realizado en cooperación. El editor se siente muy afortunado por haber dispuesto de la pericia de varios otros miembros del DSMIG.

Esta es una de las muchas recopilaciones similares que existen. En la Bibliografía, Sección C, aparece un listado de otros protocolos.

Una nota sobre listados

Hemos preparado estas "Pautas de los cuidados de salud" con el objetivo de profundizar y ampliar en el tema de la promoción de la salud de las personas con síndrome de Down. Confiamos en que esto sirva de referencia para las familias, los educadores, las instituciones, y, por supuesto, los que proporcionan la atención sanitaria. No obstante, somos conscientes de lo fácil y simple que resulta el utilizar un resumen de estas pautas en el formato gráfico de una página. Puede colocarse este resumen al comienzo de la carpeta con el historial médico de la familia, o igualmente, al comienzo de la historia clínica para una consulta rápida. Varios miembros del DSMIG han elaborado este tipo de impresos. En 1989, el Dr. Allen Crocker preparó un "reloj sanitario" para personas con síndrome de Down, que fue reimpresso en el capítulo del Dr. W. Carl Cooley en Medical and Surgical Care for Children with Down Syndrome (D.C. Van Dyke et al., Eds). La versión actual de "Healthwatch for the Person with Down Syndrome" está disponible en el World Wide Web: www.members.carol.net/~ndsc/hw_table.html Hemos incorporado a este documento un listado adaptado del documento del Dr. David Smith que se usa en la Clínica Síndrome de Down de Wisconsin en Milwaukee. (Véase Apéndice I). El Dr. Brian Chicoine ha preparado abundante material para proporcionar atención sanitaria a los adultos con síndrome de Down, con cuestionarios sobre el historial médico, revisión de listados por sistemas, listado de exploraciones y análisis, etc. Pueden obtenerse en el Adult Down Syndrome Clinic, Lutheran General Hospital, Park Ridge, IL. (tel. 847-795-2303).

Lo que es nuevo en 1999

Añadir exploraciones de tiroides a los 6 meses de edad
Evaluar la audición en el momento del nacimiento y cada 6 meses en adelante hasta los 3 años.
Evaluar la visión a los 6 meses de edad y después cada año.
Explorar la enfermedad celíaca entre los 2 y 3 años.
Explorar radiográficamente la inestabilidad atlantoaxoidea una vez entre los 3 y 5 años, y después si lo necesita para Special Olympics.

PAUTAS DE LOS CUIDADOS DE LA SALUD DE LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

Revisión de 1999

William I. Cohen, Editor Down Syndrome Medical Interest Group¹

LAS PAUTAS DE LOS CUIDADOS SANITARIOS

Período neonatal (desde el nacimiento al primer mes)

Historia: Revisar las preocupaciones de los padres. ¿Hubo diagnóstico prenatal de síndrome de Down? Si hay vómitos o no hay defecación, explorar si hay bloqueo del tracto gastrointestinal (atresia duodenal o enfermedad de Hirschsprung). Revisar la historia de la lactancia para asegurar una adecuada ingesta calórica. ¿Existen problemas de audición o de visión? Enterarse acerca del apoyo a la familia.

Exploración: Prestar especial atención a la exploración cardíaca, cataratas (referir inmediatamente a un oftalmólogo si no se ve el reflejo al rojo), otitis media, valoración subjetiva de la audición, y fontanelas (una fontanela posterior muy abierta puede indicar

hipotiroidismo). Examinar plétora, trombocitopenia.

Laboratorio y consultas: cariotipo cromosómico; consejo genético; hematocrito o hemograma completo para investigar plétora (policitemia) o trombocitopenia (posibles trastornos mieloproliferativos); pruebas de función tiroidea según los resultados del análisis metabólico obligatorio; exploración por parte de un cardiólogo pediatra, incluida la ecocardiografía (incluso en ausencia de soplos); insistir en la necesidad de realizar la profilaxis de la endocarditis bacteriana subaguda (EBS) en niños susceptibles con cardiopatía; enviar a hacer potenciales auditivos del tronco cerebral (ABR) o estudios de emisión otoacústica (OAE) al nacimiento o dentro de los primeros tres meses, para evaluar la audición sensorial congénita. Hacer evaluación pediátrica oftalmológica a los 6 meses, o inmediatamente si existe alguna indicación de estrabismo, nistagmo o visión pobre. Si se aprecian problemas de alimentación, consúltese con un especialista en problemas de alimentación (terapeuta ocupacional, enfermera).

Desarrollo: Explicar el valor de la Intervención Temprana e introducir a la familia en un programa local. En esta fase los padres preguntan con frecuencia sobre las previsible capacidades de su hijo: "¿Puede decirnos qué grado tiene?". Ésta es una buena oportunidad para explicar cómo el desarrollo del niño se va desplegando poco a poco, la importancia de seguir un programa de desarrollo, y nuestra esperanza de poder responder mejor a esa pregunta cuando el niño alcance los dos años.

Recomendaciones: Si se considera oportuno, poner en contacto con grupos locales de padres de niños con síndrome de Down.

Infancia (1 a 12 meses)

Historia: Atender las preocupaciones de los padres. Preguntar sobre las infecciones respiratorias (especialmente otitis media); en caso de estreñimiento, utilícese un tratamiento agresivo a base de dieta, y considérese la posibilidad de enfermedad de Hirschsprung si el niño no responde a los cambios de dieta y a los agentes blandecedores de las heces. Recordar a los padres que tengan en cuenta los problemas de audición y visión.

Exploración: Examen general neurológico, neuromotor y musculoesquelético. Se deben visualizar los tímpanos o pedir consulta con un otorrinolaringólogo (ORL), especialmente si se sospecha la existencia de otitis media.

Laboratorio y consultas: Evaluación por parte de un cardiólogo infantil, incluido el ecocardiograma si no se hizo en el período de recién nacido. Se debe recordar que a esta edad puede progresar una hipertensión pulmonar en pacientes con síndrome de Down que tengan comunicaciones interventriculares o auriculoventriculares, aunque no muestren signos de insuficiencia cardíaca, o sean ligeros. Explorar potenciales evocados auditivos si no se hizo anteriormente o si existieron dudas sobre los realizados previamente. Valoración oftalmológica a los 6 meses (o antes si hay nistagmo, estrabismo o signos de mala visión); pruebas de función tiroidea (TSH y T4) a los 6 y 12 meses de edad. Consultar con un ORL si hay otitis media de repetición.

Desarrollo: Explicar la intervención temprana e introducirlos en un programa si no se hizo anteriormente. Esto exige por lo general una evaluación del estado físico y de la terapia ocupacional, así como del desarrollo.

Recomendaciones: Considerar las posibilidades de solicitar ayudas oficiales de carácter social; mantener el apoyo a la familia; continuar la profilaxis de EBS en niños con cardiopatías.

Niñez (de 1 a 12 años)

Historia: Considerar las preocupaciones de los padres; revisar el nivel actual de funcionamiento; revisar la programación (intervención temprana, preescolar, escolar); problemas de audición; problemas de sueño (los ronquidos o el sueño inquieto pueden indicar apnea obstructiva del sueño); el estreñimiento; revisar las pruebas audiológicas y las de función tiroidea; revisar la atención oftalmológica y dentaria. Vigilar problemas de conducta.

Examen: Pediátrico general y neurológico, incluida la evaluación de signos de compresión de médula espinal: reflejos tendinosos, signo de Babinski. Incluir un breve examen de la vulva en las niñas. Utilizar las curvas de crecimiento de síndrome de Down, así como las de niños con desarrollo normal. Asegurarse de relacionar la altura con el peso en estas últimas.

Laboratorio y consultas: Ecocardiograma si no se hizo anteriormente; pruebas de función tiroidea cada año (TSH y T4); pruebas conductuales de audición cada 6 meses hasta los 3 años, y después cada año. Seguir con las exploraciones regulares de ojos cada año si son normales, o más frecuentemente si están indicadas. Entre los 3 y los 5 años, radiografía lateral de columna cervical en posición neutra, en flexión y en extensión para descartar la inestabilidad atlantoaxoidea: el radiólogo ha de medir la distancia entre la apófisis odontoides y el atlas, así como la anchura del canal raquídeo. La radiografía ha de hacerse en una institución con experiencia en su toma y lectura. A

los dos años hacer una evaluación del desarrollo dentario, y seguirlo cada seis meses. A los 2-3 años, analizar la posibilidad de enfermedad celíaca midiendo niveles de anticuerpos IgA antiendomisio e IgA totales. Administrar la vacuna neumocócica a los 2 años.

Desarrollo: Introducir al niño en un programa apropiado de desarrollo o de educación, y someterlo a una evaluación anual por parte de los órganos competentes. Se recomienda vivamente que sea explorado y evaluado por un logopeda para conseguir el máximo desarrollo del lenguaje y de la comunicación verbal. Si el niño presenta déficit importante en su comunicación, puede ser candidato para someterse a sistemas que aumenten su comunicabilidad.

Recomendaciones: Limpieza de boca dos veces al día. La ingesta calórica total debe ser inferior a la que se recomienda para niños de igual edad y talla. Controlar la dieta equilibrada y rica en fibra. Iniciar tempranamente ejercicios de forma regular y programas recreativos. Mantener la terapia de lenguaje y la física si son necesarias. Mantener la profilaxis de EBS si hay cardiopatías. Vigilar las necesidades que la familia pueda tener en relación con programas de descanso, de apoyo, etc. Insistir en la importancia de que los niños adquieran las habilidades de cuidado de sí mismos (aseo personal, vestirse, manejo de dinero).

Adolescencia (12 a 18 años)

Historia: Revisar el historial médico, preguntando específicamente sobre la posibilidad de obstrucción respiratoria y apnea del sueño; comprobar el funcionamiento sensorial (visión y audición); valorar problemas de conducta; abordar los temas sobre la sexualidad.

Exámenes: Examen físico general y neurológico (con referencia a posible dislocación atlantoaxoidea). Vigilar la obesidad relacionando talla y peso. Examen pélvico sólo si hay actividad sexual. Realizar una cuidadosa exploración cardíaca en los adolescentes, mirando en especial a la posibilidad de enfermedad valvular.

Laboratorio y consultas: Pruebas de función tiroidea (TSH y T4) cada año. Evaluación de la visión y la audición cada año. Repetir la radiología de la columna cervical si se solicita para participar en Special Olympics. Ecocardiograma si hay datos exploratorios de enfermedad valvular. Consultar con un médico experto en medicina del adolescente con un ginecólogo experimentado en trabajar con individuos con necesidades especiales, con el fin de tratar temas relacionados con la sexualidad y/o para realizar exploraciones pélvicas en la adolescente con actividad sexual. Exámenes dentarios cada dos años.

Desarrollo: Repetir cada año una evaluación psicoeducativa como parte del plan de educación individualizada. Vigilar el funcionamiento independiente. Seguir con la terapia del lenguaje si es preciso. Educación sanitaria y sexual, incluido el asesoramiento relacionado con la prevención del abuso. Educación sobre el uso de tabaco, drogas y alcohol.

Recomendaciones: Iniciar la planificación de una transición funcional (a los 16 años). Seguir con la profilaxis de endocarditis en pacientes con cardiopatía. Continuar con las recomendaciones sobre alimentación y ejercicio. Actualizar los temas legales y de custodia. Fomentar los programas sociales y recreativos con los amigos. Considerar los temas relacionados con la mayoría de edad (participación en el voto y otros temas legales). Comentar sobre los planes relacionados con el modo de vivir a largo plazo (vida en familia u otros sistemas, según posibilidades). Insistir en la importancia de adquirir y utilizar las habilidades para el cuidado de sí mismo (aseo, vestido, uso del dinero).

Adultos (de 18 años en adelante)

Historia: Revisar el historial médico. Preguntar sobre síntomas de apnea del sueño. Mirar si hay pérdida de independencia en los hábitos de vida diaria, o cambios de conducta, o problemas de salud mental. Valorar síntomas de una posible demencia: (declive funcional, pérdida de memoria, ataxia, convulsiones, incontinencia de orina o de heces).

Examen: Examen físico general y neurológico (teniendo en cuenta los síntomas de dislocación atlantoaxoidea). Vigilar la obesidad relacionando peso y talla. Exploración cardíaca: auscultar posibles signos de prolapso mitral y regurgitación aórtica: si hay sospecha, confirmar con ecocardiograma. Las mujeres con actividad sexual habrán de hacerse tinciones Pap cada 1 a 3 años a partir del primer coito. En las que no tengan actividad sexual, examen bimanual. Si no es posible hacerlo, habrá de recurrirse al examen ecográfico pélvico cada 2-3 años. Puede ser necesario recurrir a un médico especialista en medicina de adolescentes o un ginecólogo familiarizado con las personas con necesidades especiales. Examen anual de mamas.

Laboratorio y consultas: Análisis anual de función tiroidea (TSH y T4). Exploración oftalmológica cada dos años (mirando especialmente el keratoconus y las cataratas). Continuar con la exploración auditiva cada dos años. Repetir la radiología de columna cervical si se participa en Special Olympics. En relación con la mamografía hay dos

sugerencias distintas. El Dr. Heaton recomienda hacerla anualmente a partir de los 50 años, o a partir de los 40 si es pariente de primer grado de mujer con cáncer de mama. El Dr. Chicoine sugiere una mamografía cada dos años a partir de los 40, y anualmente a partir de los 50. Continuar con la visita al dentista, dos veces al año. Si se aprecian cambios emocionales o de conducta, consultar con especialistas en salud mental.

Desarrollo: Continuar con terapia del lenguaje según lo indicado. En personas con escasa capacidad expresiva, consúltese la posibilidad de utilizar otros métodos que amplíen la comunicación. Comentar sobre planes que amplíen los programas y las oportunidades laborales a los 21 años, o cuando se termine el período escolar. Téngase en cuenta que el envejecimiento acelerado puede afectar las capacidades funcionales de los adultos con síndrome de Down en mayor grado que la enfermedad de Alzheimer.

Recomendaciones: Hablar sobre sistemas de vivienda diferente de la familiar, de acuerdo con las posibilidades existentes. Profilaxis de la endocarditis en las personas con cardiopatía congénita. Seguir las recomendaciones de alimentación y ejercicio ya indicadas. Actualizar los planes de pensiones y custodia. Fomentar los programas sociales y recreativos con los amigos. Cumplir y atender las obligaciones propias de la mayoría de edad (derecho a voto, etc.). Insistir en la importancia de mantener la capacidad de cuidarse de uno mismo (aseo, vestido, manejo de dinero). Amparar en situaciones de tristeza por las que una persona con síndrome de Down pueda pasar con motivo de la pérdida de un ser querido (por muerte, o porque un hermano se casa y cambia de hogar, o se va a estudiar a otro lugar, etc.).