

Protocolo

Medicina Preventiva en el Síndrome de Down

G. Rul-Ian Losada¹, J. Veny Roca,
J. Perera Mezquida

Introducción

Los progresos en el conocimiento de los problemas que afectan a las personas con Síndrome de Down siguen, en el momento actual, tres líneas principales: 1) desarrollo de programas de Medicina Preventiva, con un doble enfoque, médico y psicopedagógico, con objeto de proteger y promover la Salud, en su sentido más amplio, entre los afectados. 2) conocimientos sobre la dotación genética del cromosoma 21 y repercusión de disponer de un determinado material genético en exceso y 3) conocimiento sobre las anomalías cerebrales, a nivel molecular, celular y funcional, que permitan comprender las dificultades y limitaciones en el aprendizaje. Una cuarta línea de interés la constituye la investigación epidemiológica y los factores etiológicos sugeridos por ella.

El Síndrome de Down, como es sabido, asocia siempre una deficiencia mental. Es destacable, además, la frecuencia con que se producen diversas anomalías o complicaciones médicas que, según distintos estudios, constituyen, en conjunto, un importante factor pronóstico en relación al

desarrollo. Pese a existir una gran variabilidad, en el sentido de que no todos los afectados van a tener todas las complicaciones, la elevada frecuencia o la gravedad de algunas de ellas, así como la posibilidad de un evidente beneficio derivado de una detección y tratamiento precoz, justifican la implantación de los programas de Medicina Preventiva cuyo objetivo es no sólo la salud física sino que persiguen permitir que las personas con Síndrome de Down tengan también la oportunidad de conseguir el mayor grado de autonomía, desarrollo afectivo e integración social.

En 1981, en Estados Unidos, se preparó un primer programa de Medicina Preventiva en el Síndrome de Down por parte de la «Children's Brain Research Clinic» de Washington D.C. Este Protocolo es revisado cada dos años. En España se han realizado versiones del protocolo de 1985 (Síndrome de Down: Noticias, 2; 13, 1985) publicación de la Fundación Síndrome de Down de Cantabria, Asesor Científico Prof. J. Flórez; Flórez J. y Troncoso MV: Avances en Terapéutica, 13: 158-177, 1985; Anguita y cols: But. Soc. Cat. Pediat. 47: 33-41, 1987-Equipo de la Fundación Catalana per a la Síndrome de Down) y del protocolo de 1987 (Flórez J: Síndrome de Down: Noticias 5, 1: 4-7, 1988; Fundación Catalana per a la Síndrome de Down: Síndrome de Down, 5: 1-6, 1988), cuya versión original preparó el Dr. G.A. Lentz de la Clínica de la Universidad de Maryland.

El objeto de presentar nuestra adaptación de este último protocolo es, fundamentalmente, favorecer la difusión entre los profesionales de la Sanidad de nuestra comunidad de las recomendaciones actuales, entendidas como una guía general, en relación a cada edad y ante síntomas específicos, en el Síndrome de Down, afección con una incidencia actual en España de 1,5/1.000 recién nacidos vivos (Fuente: E.C.E.M.C. Boletín Epidemiológico Semanal nº 1.786). Como corresponde a un buen programa, no deberá obviarse la valoración individual que conduzca a tratamientos específicos e individualizados. En

Centro Asistencial Príncipe de Asturias.
Asociación Pro Síndrome de Down de Baleares (Asnimo).

¹ Conselleria de Sanitat.

algunos casos, la práctica de determinados exámenes puede resultar difícil o gravosa, por ejemplo son escasos los laboratorios que disponen de la técnica de determinación de Vitamina A sérica.

Quizás sea conveniente insistir en que, una vez aceptado que no se dispone, en la situación presente, de ningún tratamiento farmacológico específico para el Síndrome de Down, los mayores esfuerzos se dirigen, además de a la prevención, hacia la Estimulación Precoz (o Intervención Temprana) y la acción educativa.

Programa de Medicina Preventiva en el Síndrome de Down. Recomendaciones en relación a la edad

1. Período neonatal

— HISTORIA: Si hay vómitos excesivos o ausencia de deposiciones descartar obstrucción gastrointestinal. Revisar alimentación.

— EXPLORACION: Descartar cianosis, arritmia o soplo cardíaco, desplazamiento de cadera, cataratas congénitas, otitis media, valorar audición. Evaluación por cardiólogo infantil de ECG y Rx tórax.

— LABORATORIO: Cariotipo, función tiroidea (Programa de Detección Precoz de metabolopatías de la Conselleria de Sanitat), hemograma, Vit. A y caroteno, Potenciales Evocados de Tronco Cerebral.

— RECOMENDACIONES: Consejo Genético por parte de pediatra bien informado o genetista. Remitir a alguna asociación local de padres de niños con S. de Down; informarles sobre asociaciones nacionales; proporcionarles libros o artículos adecuados. Iniciar programa de Estimulación Precoz.

— DIETA: Si no hay lactancia natural, la fórmula debe tener la grasa adecuada (al menos, 30% de las calorías totales).

2. Período 2-12 meses

— HISTORIA: Investigar antecedentes de infecciones, en especial otitis, y de crisis convulsivas.

— EXPLORACION: Exámenes periódicos pediátricos, neurológicos y ortopédicos. Evaluación desarrollo psicomotor.

— LABORATORIO: Al año función tiroidea (TSH), vit. A, hemograma.

— RECOMENDACIONES: Reevaluación cardiológica (entre 6-9 meses) con ECG y Rx tórax. Examen por oftalmólogo pediátrico en caso de estrabismo o nistagmus. Preparados oftalmológicos con antibióticos si hay conjuntivitis. Evaluar audición con impedanciometría. Extracción de cerumen cada 6 meses; remitir a especialista si hay anomalías anatómicas del conducto auditivo externo que dificultan su exploración o limpieza. Consulta ortopédica en caso necesario.

— DIETA: Proporcionar caroteno (verduras verdes y amarillas, zanahorias, frutas).

— INTERVENCION TEMPRANA: Seguimiento programa adecuado. Evaluación a los 3 meses por fisioterapeuta especializado. Control periódico del desarrollo psicomotor. Evaluación del lenguaje a los 9 meses por terapeuta especializado. Enriquecimiento ambiental continuado. Apoyo familiar. A los 12 meses evaluación psicológica global para determinar prioridades en el siguiente año.

3. Período entre 1 año y pubertad. Exámenes anuales

— HISTORIA: Evaluación de actitud y expectativas familiares. Control de técnicas educativas y de habilitación. Registrar antecedentes de infecciones, problemas auditivos y oftalmológicos. Revisar datos de laboratorio e informes audiológicos y oftalmológicos. Control psicológico (evaluar presentación de reacciones psicopatológicas).

— EXPLORACION: Examen general pediátrico y neurológico. Control crecimiento y obesidad.

— LABORATORIO: Control anual de función tiroidea (TSH). Vit. A. Caroteno.

— RECOMENDACIONES: Examen dental inicial a los 2 años con seguimiento cada 6-12 meses. Examen de audición con impedanciometría. Extracción cerumen cada 6-12 meses y control por especialista en caso de otitis frecuentes. Examen oftalmológico.

lógicos entre 18-24 meses y seguimiento anual hasta los 6 años. Después, cada 2 años. A los 4 años Rx lateral de columna cervical, en flexión y extensión, y repetir antes de la pubertad, para descartar inestabilidad atlantoaxial. Repetir ante sospecha de compresión medular (ej. dolor cervical, tortícolis, fatiga o debilidad progresivas, cambios en la marcha, incontinencia esfínteres, hiperreflexia, espasticidad de las piernas). Control ortopédico de los pies a los 2-3 años.

— DIETA: Ingesta calórica basada, más que en la edad, en la talla y grado de actividad física. Probablemente será algo inferior a la recomendada para niños de la misma edad o estatura.

— HABILITACION: Seguimiento programa de Estimulación Precoz (Intervención Temprana). Incluir fisioterapia y logoterapia. Evaluaciones periódicas. Pruebas de inteligencia previas a escolarización. Control de las necesidades familiares de apoyo, consejo, entrenamiento o formación. Orientación escolar y apoyo psicopedagógico individualizado. Planificación del ocio y tiempo libre.

4. Adolescencia y edad adulta.

Exámenes cada 2 años

— HISTORIA: Revisar ajuste educativo y profesional. Valorar la capacidad de establecer relaciones sociales y de independencia. Valorar necesidad de educación sexual. Registro de infecciones, síntomas de hipotiroidismo, convulsiones, disminución de visión, alteraciones psíquicas o deterioro de los hábitos de autonomía. Revisar datos de laboratorio e informes audiológicos y oftalmológicos.

— EXPLORACION: Examen general y neurológico. Exploración de la pelvis.

— LABORATORIO: Valorar función tiroidea, incluyendo anticuerpos antitiroideos. Vitamina A. Descartar hepatitis.

— RECOMENDACIONES: Descartar inestabilidad atlantoaxial si no se hizo antes de la pubertad. Pruebas audiométricas y colocar aparato auditivo si es preciso. Exámenes oftalmológicos regulares, en especial control de la refracción a los 18-20 años y el inicio de cataratas en el adoles-

cente y el adulto.

— DIETA: Bien equilibrada, baja en calorías. Las necesidades calóricas totales suelen ser inferiores a las normales debido a que el nivel de actividad suele ser bajo.

— HABILITACION: Después de la etapa escolar, preparar para vida adulta de trabajo mediante programa de formación profesional. Estimular independencia en la vida diaria y en las relaciones. Educación sexual adecuada. Ayuda familiar, consejo y apoyo psicológico. Planificación del futuro, alternativas para la integración en la vida comunitaria. Sugerir abogados familiarizados con la normativa estatal en relación a personas con necesidades especiales. Si es preciso, orientación respecto a tabaco, alcohol y drogas.

Precauciones especiales

— HABILITACION PSICOSOCIAL: Estimulación ambiental continuada para ayudar al desarrollo del individuo. Facilitar recursos materiales y emocionales para que la familia pueda afrontar el stress que representa un miembro minusválido.

— EXPLORACIONES OFTALMOLOGICAS: Debido a la hipersensibilidad colinérgica, se recomienda precaución en el uso de atropina, pilocarpina o eserina. Se aconseja el ciclopentolato como midriático, en especial en el primer año de vida.

— CIRUGIA: En la anestesia usar dosis bajas de atropina debido a la hipersensibilidad colinérgica.

Recomendaciones para síntomas específicos

- Alopecia areata: Determinar Vit. A y función tiroidea. Analizar otras enfermedades autoinmunes.

- Autismo (síntomas de): Medir ácido úrico, magnesio, fenilalanina, ácido láctico y ácido pirúvico en suero. Determinar en orina de 24 h. la eliminación de ácido úrico, calcio, magnesio, ácido homovanílico, metabolitos de niacina y succinilpurinas. Vigilar esteatorrea.

- Trastornos de conducta: Valorar plomo, TSH, Alzheimer, depresión.

- Visión borrosa: Considerar miopía y/o

keratoconus (si hay keratoconus medir nivel de Vit. A).

- Estreñimiento: Suprimir suplemento de hierro en la fórmula infantil. Si no hay una razón física (por ejemplo, enfermedad de Hirschsprung) añadir magnesio.
- Conducta alterada (con síntomas psicóticos o depresión): Estudiar el entorno familiar y existencial teniendo en cuenta la teoría del aprendizaje social con un abordaje positivo de las motivaciones. ¿Son realistas las expectativas familiares en relación a lo que se puede conseguir? Control de la función tiroidea. Posible ensayo de fármacos antipsicóticos o antidepresivos y/o suplementos de colina.
- Espasmos infantiles: Aplicar pauta diagnóstica y terapéutica en centro hospitalario adecuado.
- Pérdida de hábitos de autonomía y laxitud general: Considerar la posibilidad de inicio de enfermedad tiroidea, enfermedad de Alzheimer y depresión.
- Obesidad: Función tiroidea, esteatorrea. Calcular dieta calórica y fomentar ejercicio.
- Palidez y petequias: Examen hematológico, nivel de caroteno sérico.
- Neuropatía periférica: Determinación de metabolitos de niacina en orina, niveles de folato y Vit. B 12 en suero.
- Piel áspera, cuarteada: Pruebas tiroideas, niveles de Vit. A, Vit. E y riboflavina.
- Tartamudeo y lenguaje confuso: Medir calcio y fósforo en suero y en orina de 24 h., nivel sérico de 1,25 dihidroxi Vit. D 3.
- Temblores: Medir magnesio y calcio en suero y en orina de 24 h.
- Crecimiento exageradamente escaso: Descartar cardiopatía, disfunción tiroidea, esteatorrea y déficit de Vit. A.

- Debilidad en extremidades inferiores y/o dolor cervical: Puede tratarse de una urgencia neuroquirúrgica. Valoración radiológica de la articulación atlantoaxial.

Bibliografía

1. Anneren G y col.: Growth and somatomedin responses to growth hormone in Down's syndrome. Arch Dis Child 61: 48-52, 1986.
2. Barden HS: Vitamine A and carotene values of institution mentally retarded subjects with and without Down's syndrome. J Ment Defic Res 21: 63-74, 1977.
3. Coleman M: Down syndrome children with autistic features. DS-PAP 9: 1-2, 1986.
4. Cutler NR y col.: NIH Conference: Alzheimer's disease and Down's syndrome: new insights. Ann Intern Med 103 (4): 566-78, 1985.
5. Dhale AJ y col.: Hearing and otologic disorders in children with Down syndrome. Am J Ment Def 90 (6): 636-42, 1986.
6. Diamond LS y col.: Orthopedic disorders in patients with Down's syndrome. Ortho Clin North Amer 121, 1, 1981.
7. Harris SR: Neuromotor assessment and intervention for infants with Down Syndrome. DS-PAP 11, 7: 1-4, 1988.
8. Ludon MM y col.: Thyroid dysfunction in Down's syndrome. Arch Dis Child 60 (12): 1.149-51, 1985.
9. Pueschel SM y col.: Symptomatic atlantoaxial subluxation in persons with Down's syndrome. J Pediatr Orthop 4 (6): 682-8, 1984.
10. Robinson LL y col.: Down syndrome and acute leukemia in children: 10-year retrospective survey from children's Cancer Study Group. J Pediatr 105 (2): 235-42, 1984.
11. Sapiro MB y col.: The ocular features of Down's syndrome. Ann J Ophthalmol 99 (6): 659-63, 1985.
12. Spicer RL: Cardiovascular disease in Down syndrome. Pediatr Clin North Amer 31 (6): 1.331-43, 1984.
13. Tatsuno y col.: Epilepsy in childhood Down syndrome. Brain Dev 6 (1): 37-44, 1984.
14. Thase ME y col.: Age-related neuropsychological deficits in Down's syndrome. Bio Psychiatry 19 (4): 571-85, 1984.