

Expectativas de desarrollo y problemas médicos en niños con síndrome de Down

Introducción a la genética



El ser humano presenta 23 pares de cromosomas diferenciados en cada una de sus células. Los cromosomas portan nuestra información genética (nuestros genes) que determinarán, por ejemplo, si tendremos el pelo castaño, los ojos azules o la piel oscura. La mayoría de las personas heredamos de nuestros padres una copia de cada cromosoma, sumando un total de 46 cromosomas. Las personas con síndrome de Down nacen con un cromosoma 21 de más. Nadie sabe a ciencia cierta por qué sucede, pero sabemos que normalmente el cromosoma extra se presenta en cada uno

de los trillones de células de esa persona. Este cromosoma extra puede resultar en diferentes problemas médicos o de desarrollo, pero también puede dar lugar a muchas cosas positivas.

Hitos y expectativas de desarrollo

Los niños con síndrome de Down presentan algunos retrasos en las diferentes áreas del desarrollo. Los retrasos en la motricidad gruesa engloban acciones como sentarse, gatear y andar. Los retrasos en la motricidad fina tienen relación con la coordinación voluntaria de los movimientos de las manos y los dedos. Los retrasos relacionados con el habla afectan al inicio y la calidad del desarrollo de las habilidades comunicacionales. De media, la mayor parte de los niños con síndrome de Down alcanzan sus metas de desarrollo entre 1,5 y 2 veces más tarde que otros niños, pero es importante tener en cuenta que casi todos ellos consiguen alcanzar dichas metas. ¡Solo hay que tener paciencia mientras esperamos!

Hitos del desarrollo

Hito	Media en niño típico (meses)	Media en niño con síndrome de Down (meses)
Sonreír	1	2
Girarse	5	8
Sentarse sin ayuda	7	10
Gatear	8	12
Hablar (palabras)	10	16
Mantenerse en pie	11	20
Andar	13	24
Hablar (frases)	21	28

Habilidades de desarrollo

Habilidad	Media en niño típico (meses)	Media en niño con síndrome de Down (meses)
Comer con las manos	8	12
Utilización de cuchara/tenedor	13	20
Control de esfínteres	29	42
Control de la vejiga	32	48
Desvestirse solo	32	40
Vestirse solo	47	58

Para ayudarles a alcanzar con eficacia las metas y habilidades de desarrollo, es importante la participación del Grupo de Atención Temprana. Cada país se encarga de proporcionar estos servicios, implicando también diferentes tipos de terapeutas entre los que se incluyen terapeutas del desarrollo (desarrollo general), fisioterapeutas (motricidad gruesa), terapeutas ocupacionales (motricidad fina) y logopedas (habilidades de lenguaje y comunicación). De la misma forma, muchos países también cuentan con dietistas y nutricionistas en la Atención Temprana. Estos programas están financiados por el gobierno y se ofrecen a través de cada comunidad autónoma. Los servicios se prestan desde el nacimiento del niño hasta los tres años, después de lo cual, son los colegios de cada distrito, a nivel local, los que se encargan de las terapias.

Cuestiones médicas

Existen problemas médicos concretos que se dan comúnmente en las personas con síndrome de Down. A mediados de los años 90 se publicó el primer conjunto de directrices para la salud cuya actualización más reciente se realizó en 2011. El objetivo de estas directrices es ayudar a identificar las cuestiones y complicaciones médicas antes de que se vuelvan más problemáticas. A continuación se muestra una visión de conjunto de estas cuestiones médicas y cualquier directriz para la salud asociada a las mismas. Por favor, hay que tener en cuenta que esta es una visión de conjunto de las complicaciones potenciales que *podrían* desarrollarse, lo que no significa que todos los niños vayan a tenerlas todas. De hecho, la mayor parte de los niños con síndrome de Down cuentan con una salud de hierro.

Expectativas de desarrollo y problemas médicos en niños con síndrome de Down



Trastornos cardíacos. Alrededor del 40-60 % de los bebés con síndrome de Down nacen con anomalías cardíacas. Normalmente, este problema está relacionado con la estructura del corazón que provoca que se mezcle la sangre que contiene el oxígeno con la sangre baja en oxígeno. Algunas de las complicaciones cardíacas precisan de intervención quirúrgica, pero la mayoría puede mejorar con el tiempo. Es importante que los niños nacidos con síndrome de Down se realicen un ecocardiograma (examen del corazón por ultrasonidos) entre el primer y segundo mes de vida. Si se detectase alguna anomalía en el ecocardiograma, deberán acudir a un cardiólogo pediatra.

Tras el periodo neonatal, algunos adolescentes y adultos con síndrome de Down pueden desarrollar fugas en las válvulas cardíacas que pueden derivar en un soplo cardíaco que no se presentaba previamente. Si sucede esto, se debe consultar a un cardiólogo.

Trastornos gastrointestinales. Aproximadamente un 5% de los niños con síndrome de Down nacerán con una obstrucción en el tracto intestinal. Esto puede provocar problemas alimenticios, vómitos o estreñimiento agudo poco después de nacer. El equipo médico encargado de unidad neonatal deberá tener en cuenta una de estas posibles obstrucciones si se dan cualquiera de estos síntomas en un bebé con síndrome de Down. Si es necesario, los cirujanos pediátricos pueden intervenir para tratar la obstrucción.

Tras el periodo neonatal, las complicaciones gastrointestinales que se han observado incluyen reflujo, estreñimiento, celiaquía o dificultades al masticar y al tragar. A menudo, los especialistas en gastroenterología actúan si cualquiera de estas cuestiones se complica.

Trastornos respiratorios (oído, nariz, garganta). Muchas personas con síndrome de Down tienen lo que se llama «hipoplasia medio facial». Esto simplemente significa que la parte central de la cara puede ser más estrecha, lo que puede derivar en dificultades para drenar los fluidos en esa parte de la cara. Por lo tanto, pueden desarrollar de forma recurrente otitis, sinusitis, laringitis aguda subglótica o *crup* y, a veces, pérdidas de audición. Se recomienda que las personas con síndrome de Down se sometan a exámenes de audición regulares desde su nacimiento: deben ser reevaluados por un audiólogo cada 6 meses durante los primeros 3 a 4 años de vida para asegurarse de que su audición es la adecuada para el desarrollo del habla a lo largo de esos años, y a partir de los 4 años, pueden pasar a realizar los exámenes de audición anualmente. Si desarrollan cualquier infección de oído, nariz y garganta como las que se han indicado anteriormente, deberán ser examinados por un otorrinolaringólogo.

Expectativas de desarrollo y problemas médicos en niños con síndrome de Down

Otro problema común relacionado con el estrechamiento de las vías respiratorias que se observa en las personas con síndrome de Down es el síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS). Muchas personas con síndrome de Down tienen SAOS, que puede presentar síntomas como ronquidos, respiración por la boca, posición anormal a la hora de dormir o trastornos del sueño. ¡También puede ser totalmente asintomático! Por lo tanto, todos los niños con síndrome de Down, aproximadamente a los 4 años de edad, deben remitirse a la unidad del sueño para que se les realice un estudio. Si el síndrome de apnea del sueño no se trata, puede dar lugar a un aumento de la presión arterial en los pulmones, bajo rendimiento escolar, problemas de conducta o incluso provocar un crecimiento deficiente. Si existe el síndrome de apnea del sueño, un otorrinolaringólogo deberá tratar al niño.



[Trastornos oftalmológicos \(ojo\)](#). A menudo, los niños con síndrome de Down pueden tener problemas de visión que pueden desarrollarse con el tiempo. Las directrices recomiendan que los niños se realicen un examen oftalmológico a los 6 y a los 12 meses de edad; un examen anual hasta cumplidos los 5 años; un examen bienal desde los 5 a los 12 años y un examen trienal a partir de esa edad.

[Trastornos endocrinológicos](#). Los niños con síndrome de Down pueden nacer con hipotiroidismo (tiroides poco activa). Si nacieron en un hospital de Estados Unidos, esto debe detectarse en la evaluación realizada al neonato. También pueden desarrollar hipotiroidismo más adelante. Las directrices exigen a los laboratorios la comprobación de la función tiroidea a los 6 y a los 12 meses de edad, y después anualmente durante el resto de su vida. Si el hipotiroidismo se detecta a tiempo, se puede controlar fácilmente con medicación para la tiroides una vez al día. Muchos médicos derivarán al niño a un endocrinólogo pediátrico para controlar el hipotiroidismo. Las personas con síndrome de Down también pueden desarrollar hipertiroidismo (tiroides hiperactiva) y diabetes tipo 1 con un índice más elevado que otras personas.

[Trastornos hematológicos](#). Un posible problema médico por el que los padres tienden a estar muy preocupados es la leucemia. Se da en el 1% de los niños con síndrome de Down. Recuerde que esto significa que el 99% de los niños con síndrome de Down no tienen leucemia. Los síntomas incluirían fiebres inexplicables, pérdida de peso, palidez anormal, sangrado o moretones. Si se observan estos síntomas, su médico podría solicitar un hemograma para evaluar y derivar al niño a un hematólogo/oncólogo pediátrico. Algunos bebés pueden nacer con un tipo de leucemia llamada trastorno mieloproliferativo transitorio (TMT). Por lo tanto, a todos los bebés con síndrome de Down se les deberá realizar un hemograma al nacer.

La anemia ferropénica es más común en las personas con síndrome de Down, por lo que deben realizarse exámenes anuales para la anemia a partir de los 12 meses de edad.

Expectativas de desarrollo y problemas médicos en niños con síndrome de Down



Trastornos musculoesqueléticos (TME). Habitualmente, los bebés con síndrome de Down tienen un tono muscular muy bajo al nacer. Este bajo tono muscular continúa estando presente en sus ligamentos y articulaciones a medida que se hacen mayores. Una de las articulaciones que se ve afectada normalmente es la articulación del tobillo. Debido a ese tono muscular bajo, se puede observar que algunos niños con síndrome de Down tienen los pies planos y andan con los tobillos girados hacia el exterior. Si esto ocurre, se pueden utilizar ortesis para ayudar a estabilizar los tobillos.

El bajo tono muscular también puede afectar a una articulación muy importante situada en la parte superior del cuello, justo debajo de la cabeza, y que puede originar inestabilidad atlantoaxial. La inestabilidad atlantoaxial rara vez puede resultar en compresión medular. Los síntomas de la inestabilidad atlantoaxial son dolor de cuello, rigidez en el cuello, debilidad repentina en brazos y piernas, pérdida del control intestinal o vesical, y anomalías en el examen médico de fuerza y reflejos. Si los niños presentan cualquiera de estos síntomas, deben realizarse inmediatamente una radiografía del cuello y la posible derivación a un neurocirujano. Se recomienda que los niños con síndrome de Down eviten realizar actividades que podrían originar caídas incontroladas desde cierta altura (paseos a caballo sin vigilancia, uso del trampolín, etc.) para protegerlos contra el desarrollo de cualquier tipo de inestabilidad atlantoaxial sintomática.

Trastornos neurológicos. Las convulsiones son muy comunes en las personas con síndrome de Down, que afecta al 5-10% de los individuos. Sería adecuado que un neurólogo evaluara al niño si se detectara la posibilidad de tener este trastorno.

Trastornos dentales. Los niños con síndrome de Down tienden a tener un retraso en la erupción dental. En ocasiones, el primer diente puede no aparecer hasta los 18 a 24 meses de edad. Así mismo, los dientes crecen con un patrón atípico, siendo los molares o los caninos los primeros en aparecer. También puede existir un apiñamiento de los dientes. Un dentista debería comenzar el seguimiento de los niños a los 2 o 3 años de edad.

Atención pediátrica general. Se debe inmunizar a los niños con síndrome de Down con el mismo programa que se recomienda a todos los demás. Algunas vacunas adicionales que pueden ser necesarias si el bebé tiene un problema cardíaco sin curar, incluyen la vacuna contra el virus respiratorio sincitial o VRS (también denominada Synagis). Además, a los niños con síndrome de Down afectados por cualquier problema cardíaco o respiratorio crónico se les debe administrar la vacuna Pneumovax 23 a partir de los 2 años.

Beneficios médicos en el síndrome de Down

Existen algunos beneficios médicos aparentes por tener un cromosoma 21 extra que no se analizan con frecuencia. Las personas con síndrome de Down rara vez desarrollan cánceres en los órganos sólidos; esto significa que ellos no parecen desarrollar cáncer de pulmón, cáncer de hígado, cáncer de cerebro, etc. No se sabe por qué motivo es así, pero debe haber algo en el cromosoma 21 que protege contra estos tipos de cáncer. Asimismo, no parecen desarrollar la formación de placas de colesterol en las arterias que rodean el corazón o hipertensión arterial, y también parece que tienen menos caries que otros niños. Si los niños con síndrome de Down desarrollan leucemia, existen ciertos tipos de la misma en los que la respuesta a la quimioterapia es mucho mejor. La respuesta al tratamiento para las convulsiones infantiles específicas también parece ser más favorable que en otros niños.

Parece que las personas con síndrome de Down también cuentan con una beneficiosa habilidad en memoria visual; muchos de ellos son capaces de recordar situaciones específicas con mucha más claridad que otros. Pueden recordar mucho mejor que otras personas los detalles específicos de los cumpleaños en su infancia o los nombres de conocidos. Estas habilidades relacionadas con la memoria visual, si se utilizan de manera efectiva, también pueden ayudarles a destacar en la destreza lectora.

Conclusión

A la gran mayoría de los niños con síndrome de Down les va muy bien en la vida. Con los apoyos y seguimientos médicos adecuados, la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down ha aumentado de los 15 a los 65 años en las últimas décadas.

Autor: Dr. Kishore Vellody – Hospital Infantil de Pittsburgh
Información en audio (inglés) disponible en el siguiente enlace: www.chp.edu/dscpodcast