



INFORME CLÍNICO

Supervisión de la salud de niños con síndrome de
Down

Marilyn J. Bull, MD y el Comité de Genética

ABREVIATURAS:

BAER— prueba de respuesta auditiva provocada del tronco encefálico

TSH— hormona de estimulación tiroidea

CRP— proteína C reactiva

Este documento está protegido por la ley de derechos de autor y es propiedad de American Academy of Pediatrics y de su Directorio. Todos los autores han presentado declaraciones de conflicto de intereses a American Academy of Pediatrics. Todos los conflictos se han resuelto a través de un proceso aprobado por el Directorio. American Academy of Pediatrics no ha solicitado ni aceptado ninguna participación comercial en el desarrollo del contenido de esta publicación.

La guía que se proporciona en este informe no indica un tipo de tratamiento exclusivo ni actúa como un estándar de asistencia médica. Puede ser apropiado incorporar variaciones teniendo en cuenta las circunstancias individuales.

Todos los informes clínicos de American Academy of Pediatrics caducan automáticamente 5 años después de la publicación, a menos que sean reconfirmados, revisados o retirados en ese momento o con anterioridad.

www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2011-1605

doi:10.1542/peds.2011-1605

PEDIATRICS (ISSN Numbers: Print, 0031-4005; Online, 1098-4275).

Copyright © 2011 by the American Academy of Pediatrics

abstract

Estas pautas están diseñadas para ayudar al pediatra a brindar asistencia al niño al que se le ha confirmado un diagnóstico de síndrome de Down mediante un análisis de cromosomas. Aunque el contacto inicial de un pediatra con el niño generalmente ocurre durante la infancia, en ocasiones, la mujer embarazada que ha recibido un diagnóstico prenatal de síndrome de Down será derivada para la revisión de la afección y del asesoramiento genético que recibió. Por lo tanto, este informe también ofrece una guía para esta situación. *Pediatrics* 2011;128:1–16

INTRODUCCIÓN

Los niños con síndrome de Down tienen múltiples malformaciones, afecciones médicas y problemas cognitivos debido a la presencia de material genético adicional del cromosoma 21.^{1,2} Si bien el fenotipo es variable, típicamente hay muchas características que permiten que el médico clínico experimentado sospeche el diagnóstico. Entre los descubrimientos físicos más comunes están la hipotonía, cabeza braquicefálica pequeña, pliegues epicantales, puente nasal aplanado, hendiduras palpebrales inclinadas hacia adelante, manchas de Brushfield, boca pequeña, orejas pequeñas, exceso de piel en la nuca, pliegue palmar transversal único y dedo meñique más corto con clinodactilia y amplio espaciamiento, a menudo con un surco plantar profundo entre el primero y el segundo dedo del pie. El grado de deficiencia cognitiva es variable, y puede ser leve (coeficiente intelectual [CI] de 50 a 70), moderado (CI de 35 a 50) u ocasionalmente grave (CI de 20 a 35). Existe un riesgo importante de pérdida de la audición (75%); apnea obstructiva del sueño (50% a 79%); otitis media (50% a 70%); enfermedad ocular (60%), que incluye cataratas (15%) y errores refractivos graves (50%); defectos cardíacos congénitos (50%); disfunción neurológica (1% a 13%); atresias gastrointestinales (12%); dislocación de la cadera (6%); enfermedad tiroidea (4% a 18%)^{3–6}; y, menos comunes, trastorno mieloproliferativo transitorio (4% a 10%), y desarrollo de leucemia (1%) y enfermedad de Hirschsprung (<1%) en el futuro (Tabla 1). El coeficiente social puede mejorar con técnicas de intervención temprana, aunque el nivel de funcionamiento es sumamente variable. Los niños con síndrome de Down a menudo tienen un funcionamiento más eficaz en situaciones sociales de lo que podría predecirse sobre la base de los resultados de evaluaciones cognitivas.

TABLA 1 Problemas médicos comunes del síndrome de Down

Afección	%
Problemas auditivos	75
Problemas visuales	60
Cataratas	15
Errores refractivos	50
Apnea obstructiva del sueño	50 a 75
Otitis media	50 a 70
Enfermedad cardíaca congénita	40 a 50
Hipopondia y retraso de la dentición	23
Atresias gastrointestinales	12
Enfermedad tiroidea	4 a 18
Convulsiones	1 a 13
Problemas hematológicos	
Anemia	3
Ferropenia	10
Trastorno mieloproliferativo transitorio	10
Leucemia	1
Enfermedad celíaca	5
Inestabilidad atloaxoidea	1 a 2
Autismo	1
Enfermedad de Hirschsprung	<1

En aproximadamente el 95% de los niños con síndrome de Down, la afección es esporádica debido a la trisomía 21 no familiar, en la cual hay 47 cromosomas, con la presencia de un cromosoma 21 libre adicional. En aproximadamente el 3% al 4% de las personas con el fenotipo del síndrome de Down, el material cromosómico adicional es el resultado de una translocación desbalanceada entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico, generalmente el cromosoma 14. Aproximadamente las tres cuartas partes de estas translocaciones desbalanceadas son “de novo”, y el resto es el resultado de translocaciones familiares. Si el niño tiene una translocación, debe excluirse una translocación balanceada en los padres. Cuando hay una translocación en uno de los padres, es necesario realizar estudios familiares adicionales y proporcionar asesoramiento genético. En el 1% al 2% restante de las personas con el fenotipo del síndrome de Down, existe una combinación de 2 líneas celulares: una normal y la otra con la trisomía 21. Esta condición se denomina mosaïcismo. Las personas con mosaïcismo pueden resultar más levemente

afectadas que las personas con trisomía 21 completa o translocación del cromosoma 21, pero esto no siempre es así y esta afección puede incluir cualquiera de los problemas médicos asociados y no distinguirse de la trisomía 21. Los riesgos de recurrencia para las familias con un niño afectado dependen de muchos factores, y las familias se benefician con el asesoramiento de un profesional en genética clínica.

El diagnóstico y tratamiento médico, el entorno del hogar, la intervención temprana, el conocimiento y la capacitación vocacional pueden afectar de manera significativa el nivel de funcionamiento de los niños y adolescentes con síndrome de Down y facilitar su transición a la edad adulta. La información que se presenta a continuación está diseñada para ayudar al pediatra a brindar asistencia a los niños con síndrome de Down y sus familias dentro del modelo de provisión de asistencia médica en equipo (medical home). La información está organizada según los problemas que deben atenderse en los diversos grupos de edades (vea el Apéndice 1).

Hay muchas áreas que requieren evaluación continua durante toda la niñez y deben revisarse en todas las visitas al médico y al menos una vez al año. Estas áreas son:

- Apoyo personal disponible para la familia.
- Participación en un modelo de provisión de asistencia médica en equipo centrado en la familia.
- Afecciones médicas y de desarrollo específicas de la edad relacionadas con el síndrome de Down.
- Programas de apoyo financiero y médico para los que el niño y la familia pueden ser aptos.
- Prevención de lesiones y de abuso, con consideración especial a las destrezas evolutivas.

- Nutrición y actividad física para mantener un peso apropiado.

LA VISITA PRENATAL

The American College of Obstetricians and Gynecologists recomienda que todas las mujeres embarazadas, independientemente de la edad, tengan la opción de realizarse una prueba de diagnóstico para la detección del síndrome de Down y que consideren opciones de detección menos invasivas.^{7,8} Las opciones de detección han mejorado de manera significativa con la introducción de la detección en el primer trimestre del embarazo, que incorpora la edad de la madre, la ecografía de translucencia nuchal, y la medición de la gonadotropina coriónica humana en suero (β -hCG) materno y la proteína plasmática A asociada al embarazo (pregnancy-associated plasma protein A, PAPP-A). La detección en el segundo trimestre del embarazo está disponible para las pacientes que buscan asistencia médica por primera vez en el segundo trimestre del embarazo o en lugares donde no está disponible la detección en el primer trimestre. La detección en el segundo trimestre del embarazo, a menudo llamada detección cuádruple, incorpora el riesgo de la edad de la madre con la medición de los niveles de hCG en suero materno, estriol no conjugado, alfafetoproteína (AFP) e inhibina. El índice de detección del síndrome de Down con las pruebas de detección del primer trimestre del embarazo es del 82% al 87%; con las pruebas de detección del segundo trimestre, el índice es del 80%; y con las pruebas de detección combinadas del primero y el segundo trimestre (denominadas detección integrada) el índice de detección es de aproximadamente el 95%. Se ha comunicado que estas pruebas de detección tienen un índice de falsos positivos del 5%.⁹⁻¹²

Es posible que se les pida a los pediatras que brinden asesoramiento a una familia a la que se ha identificado que su feto tiene síndrome de Down o un mayor riesgo de desarrollar síndrome de Down. En algunos lugares, el pediatra puede ser el principal recurso para brindar asesoramiento. En otros casos, la familia puede haber recibido asesoramiento de parte de un asesor en genética certificado, un genetista clínico, un obstetra o un pediatra especializado en el desarrollo y la conducta. Además, los padres pueden haber recibido información de un programa sobre el síndrome de Down, una organización nacional sobre el síndrome de Down o un sitio en Internet. Debido a que el pediatra a menudo tiene una relación anterior con la familia, debe estar preparado para revisar esta información y brindar ayuda en el proceso de toma de decisiones. Cuando se le solicite, el pediatra debe tratar los siguientes temas con la familia:

1. Los estudios prenatales de laboratorio que condujeron al diagnóstico y todos los estudios de obtención de imágenes del feto que se hayan realizado o que se realizarán.
2. El mecanismo de aparición del trastorno en el feto y el índice de recurrencia posible para la familia proporcionado por el asesoramiento genético.
3. El pronóstico y las manifestaciones fenotípicas, que incluyen la amplia variabilidad observada en bebés y niños con síndrome de Down. Las familias se benefician al recibir una perspectiva justa y equilibrada, que incluye la gran cantidad de resultados positivos de niños con síndrome de Down y el efecto de estos resultados en la familia.
4. Cualquier estudio adicional realizado que pueda refinar la estimación del pronóstico (por ejemplo, ecocardiograma fetal, exploración

por ultrasonido para detectar malformaciones del tracto gastrointestinal). Si se detectan resultados anormales, antes del nacimiento se debe realizar una consulta con un subespecialista médico apropiado, como un cardiólogo pediátrico o un cirujano pediátrico.

5. Tratamientos e intervenciones actualmente disponibles. Este análisis debe incluir la eficacia, las complicaciones potenciales y los efectos adversos, los costos y otras cargas asociadas con los tratamientos. Analice los recursos de intervención temprana, los programas de apoyo para padres y cualquier tratamiento futuro apropiado.
6. Las opciones que tiene a disposición la familia para el tratamiento y la crianza del niño deben analizarse utilizando un enfoque no directivo. En los casos de diagnóstico prenatal temprano, esto puede incluir el análisis de la continuación o la interrupción del embarazo, la crianza del niño en la familia, la colocación del niño bajo cuidado tutelar y la adopción.
7. Disponibilidad de asesoramiento genético o visita a un profesional especializado en genética.

Si se lleva adelante el embarazo:

1. Desarrolle un plan para el parto y la asistencia neonatal con el obstetra y la familia. A medida que avance el embarazo, deben realizarse estudios adicionales si están disponibles, si los asesores de las subespecialidades lo recomiendan y/o si la familia lo desea para modificar este plan de tratamiento (por ejemplo, detección de un defecto cardíaco complejo mediante una ecocardiografía).
2. Ofrezca contacto entre padres e información sobre organizaciones de apoyo locales y nacionales.
3. Ofrezca derivación a un genetista clínico para un análisis más exten-

dido de los resultados clínicos y la variabilidad, los índices de recurrencia, las opciones de reproducción futuras y la evaluación de los riesgos para otros miembros de la familia.

SUPERVISIÓN DE LA SALUD DESDE EL NACIMIENTO HASTA EL 1° MES DE VIDA: BEBÉS RECIÉN NACIDOS

Examen

El primer paso en la evaluación de un bebé recién nacido para detectar la trisomía 21 es una revisión cuidadosa de los antecedentes familiares y la información prenatal, en especial si se realizaron estudios de cromosomas prenatales. Hijos anteriores que nacieron con trisomía 21 o diferencias de desarrollo, o embarazos que terminaron en abortos espontáneos pueden ser datos importantes que indican que una familia puede ser portadora de una translocación balanceada que la predispone a tener hijos con trisomía 21. Para los niños a los que se les realizó un diagnóstico antes del nacimiento, es necesario obtener una copia formal del informe de cromosomas. Este informe permite al médico clínico confirmar el diagnóstico, revisar los resultados con la familia y agregar el diagnóstico formal a la historia clínica del niño. Si los resultados de las pruebas prenatales no están disponibles, debe obtenerse una muestra de sangre para realizar un análisis citogenético después del nacimiento y así confirmar el diagnóstico y descartar una translocación cromosómica.

Un examen físico es la prueba más sensible durante las primeras 24 horas de vida para diagnosticar la trisomía 21 en un bebé. Si el médico clínico considera que hay suficientes criterios presentes en el examen físico, se deberá enviar una muestra de sangre para realizar una evaluación cromosómica. El médico clínico debe

alertar al laboratorio y solicitar resultados rápidos. Para facilitar el diagnóstico y el asesoramiento a los padres, en el término de 24 a 48 horas debe estar disponible un estudio que utiliza la tecnología de hibridación in situ con fluorescencia (fluorescent in situ hybridization, FISH). Un estudio FISH únicamente puede indicar la presencia de una copia adicional del cromosoma 21, pero no puede detectar translocaciones. Por lo tanto, un resultado positivo en el estudio FISH debe confirmarse mediante un análisis completo de cromosomas para identificar translocaciones que pueden tener implicancias en el asesoramiento adicional sobre reproducción para los padres y posiblemente para otros familiares.

Debe permitirse que la madre se recupere del parto y que su pareja o una persona de apoyo esté presente antes de que se entregue el diagnóstico. La información debe ser transmitida en un lugar privado por los médicos involucrados, idealmente por el proveedor de asistencia primaria del bebé y el médico que intervino en el parto.¹³ Se recomienda que los hospitales coordinen la entrega de la información y ofrezcan una sala privada del hospital para esperar la confirmación del diagnóstico.

Un aspecto importante de la entrega de información sobre el síndrome de Down a las familias incluye, en primer lugar, felicitar a los padres por el nacimiento de su bebé. Los obstetras y pediatras deben coordinar la transmisión del mensaje e informar de inmediato a los padres acerca de su sospecha en un lugar privado y, donde corresponda, estando ambos padres presentes. Los médicos deben usar su experiencia para brindar apoyo y guía a las familias. Los médicos clínicos deben usar un enfoque equilibrado en lugar de dar su opinión personal, brindar material impreso actualizado

y ofrecer acceso a otras familias que tienen hijos con síndrome de Down y organizaciones de apoyo si están disponibles a nivel local. Es importante que los médicos clínicos estén informados acerca de las realidades y las posibilidades que tienen las personas con síndrome de Down de vivir una vida productiva y saludable en la sociedad.¹³

Confirme el diagnóstico de síndrome de Down del laboratorio y revise el cariotipo con los padres cuando esté disponible el resultado final. Analice los resultados específicos con ambos padres siempre que sea posible, y hable sobre las manifestaciones clínicas posibles asociadas con el síndrome. Estos temas deben volver a revisarse en una visita posterior. Los padres deben ser derivados para recibir asesoramiento genético si no recibieron asesoramiento antes del nacimiento.

La asistencia del recién nacido a menudo se proporciona en un entorno hospitalario y está a cargo de un médico que no será el proveedor de asistencia primaria. Se requiere sumo cuidado para garantizar una transición sin complicaciones para la familia.

Analice y examine

- Hipotonía.
- Aspecto facial; y confirme la presencia de características familiares.
- Problemas de alimentación. Los niños con síndrome de Down generalmente pueden ser amamantados y muchos de ellos logran ser alimentados con leche materna de manera satisfactoria. En ocasiones, algunos niños necesitarán un complemento hasta que se establezca un patrón de lactancia satisfactorio. Algunos bebés también dormirán durante períodos prolongados y será necesario despertarlos para alimentarlos y mantener una ingesta de calorías adecuada.

Evalúe

- Defectos cardíacos (~50% de riesgo). Realice un ecocardiograma, que será leído por un cardiólogo pediátrico, independientemente de que se haya realizado un ecocardiograma fetal. Derive a un cardiólogo pediátrico para evaluación a cualquier bebé que obtenga resultados anormales en un ecocardiograma posterior al nacimiento.
- Problemas de alimentación. Derive a todos los bebés que tienen hipotonía marcada y también a los bebés que se alimentan lentamente, se ahogan con las tomas, tienen neumonía recurrente u otros síntomas respiratorios recurrentes o persistentes, e incapacidad inexplicable en el desarrollo para que se les realice una evaluación radiográfica de la deglución.^{14,15}
- Cataratas al nacer mediante el examen del reflejo rojo. Las cataratas pueden avanzar lentamente y, si se detectan, necesitan evaluación y tratamiento inmediatos a cargo de un oftalmólogo que tenga experiencia en el tratamiento de niños con síndrome de Down.
- Pérdida auditiva congénita, con pruebas objetivas, como la prueba de respuesta auditiva provocada del tronco encefálico o la prueba de emisión otoacústica, al nacer, según las pautas universales de pruebas de detección auditiva en recién nacidos. Complete cualquier evaluación de seguimiento necesaria antes de los 3 meses.^{16,17}
- Atresia duodenal o atresia/estenosis anorrectal mediante la revisión/obtención de antecedentes médicos y la realización de un examen clínico.
- Apnea, bradicardia o desaturación de oxígeno en una butaca de seguridad para el automóvil destinada a bebés que corren un mayor riesgo debido a que se les ha realizado una

cirugía cardíaca o son hipotónicos. A estos bebés se les debe realizar una evaluación en una butaca de seguridad para el automóvil antes de que reciban el alta del hospital.¹⁸

- Estreñimiento. Si se manifiesta estreñimiento, evalúe para determinar si existe una dieta restringida o un consumo limitado de líquidos, hipotonía, hipotiroidismo o malformación del tracto gastrointestinal, que incluye estenosis o enfermedad de Hirschsprung, ya que existe un mayor riesgo de que se desarrolle esta última enfermedad.
- Reflujo gastroesofágico, que generalmente se diagnostica y trata clínicamente. Si es grave o contribuye a la aparición de problemas cardiorespiratorios o retraso en el desarrollo, derive para que intervenga un subespecialista.
- Estridor, sibilancias o respiración ruidosa. Si son graves o contribuyen a la aparición de problemas cardiorespiratorios o dificultad para alimentarse, derive a un pulmonólogo pediátrico para la evaluación de anomalías en las vías respiratorias. Las anomalías traqueales y el tamaño pequeño de la tráquea también pueden dificultar la entubación.
- Anormalidades hematológicas. Obtenga un hemograma completo. Reacciones leucemoides o trastorno mieloproliferativo transitorio (transient myeloproliferative disorder, TMD). El TMD se encuentra casi exclusivamente en bebés recién nacidos con síndrome de Down y es relativamente común en esta población (10%).¹⁹ El TMD generalmente suele presentar una regresión espontánea dentro de los 3 primeros meses de vida, pero en estos pacientes existe un mayor riesgo de aparición posterior de leucemia (10% a 30%).²⁰ La policitemia también es común en bebés

con síndrome de Down (18% a 64%)²¹ y puede requerir un tratamiento cuidadoso. Debe realizarse un seguimiento de los bebés con TMD y policitemia de acuerdo con las recomendaciones derivadas de la consulta a un subespecialista. Los padres de bebés con TMD deben recibir asesoramiento sobre el riesgo de leucemia e información sobre los signos, que incluyen formación de moretones con facilidad, petequias, aparición de letargo o cambio en los patrones de alimentación. La leucemia es más común en los niños con síndrome de Down que en la población general, pero aun así es poco común (1%).

- Hipotiroidismo congénito (1% de riesgo). Obtenga la concentración de la hormona de estimulación tiroidea (thyroid-stimulating hormone, TSH) si las pruebas de detección que realiza el estado a los recién nacidos únicamente miden la tiroxina libre (T4). Es posible que se pase por alto el hipotiroidismo congénito si en las pruebas de detección que se realizan a los recién nacidos se obtiene únicamente la concentración de T4. Muchos niños con síndrome de Down tienen niveles levemente elevados de TSH y niveles normales de T4 libre. El diagnóstico y tratamiento de niños con concentraciones anormales de tirotropina o T4 debe analizarse con un endocrinólogo pediátrico.

Guía de anticipación proporcionada al menos una vez entre el nacimiento y el 1º mes de vida

- Analice la mayor susceptibilidad a desarrollar infecciones de las vías respiratorias. Los niños con signos y síntomas de infección de las vías respiratorias inferiores deben ser evaluados con agudeza por un proveedor de servicios médicos, y ante la presencia de enfermedad

respiratoria crónica o cardíaca, debe aplicarse un tratamiento arremetedor.¹⁴ Los niños con afecciones comórbidas que sean aptos deben recibir profilaxis del virus respiratorio sincital.²²

- Hable con los padres sobre la importancia de tomar precauciones en lo referente a la posición de la columna cervical para evitar la extensión o la flexión excesivas y proteger la columna cervical durante cualquier procedimiento anestésico, quirúrgico o radiográfico.^{23,24}
- Hable sobre la eficacia de la intervención temprana y la disponibilidad de servicios y terapias de intervención temprana en la comunidad. Inicie la derivación según corresponda.²⁵
- Informe a la familia acerca de la disponibilidad de apoyo y asesoramiento de padres de otros niños con síndrome de Down.
- Proporcione los nombres de grupos de apoyo y libros y folletos actualizados sobre el síndrome de Down (consulte la sección "Recursos para padres").
- Analice las fortalezas del niño y las experiencias familiares positivas.
- Analice los recursos de apoyo individuales, como la familia, miembros del clero y amigos.
- Analice cómo y qué decirles a los hermanos, a otros familiares y a los amigos. Revise métodos para hacer frente a discapacidades a largo plazo.
- Revise el riesgo de recurrencia en embarazos posteriores y la disponibilidad del diagnóstico prenatal que se proporcionó en el asesoramiento genético.
- Analice los tratamientos que se consideran complementarios y alternativos. Los padres necesitan una oportunidad para aprender de manera objetiva qué terapias son

seguras y cuáles son potencialmente peligrosas (por ejemplo, terapia celular que puede transmitir virus lentos y vitaminas solubles en grasa que pueden causar toxicidad). Varios artículos y sitios en Internet evalúan la legitimidad de las afirmaciones presentadas.²⁶⁻²⁸

- Se ha comunicado la presencia de anomalías en las vías urinarias y renales con mayor frecuencia entre las personas con síndrome de Down, y se ha sugerido la realización de pruebas de detección de estas anomalías para todos los niños con síndrome de Down.²⁹ No se recomienda la realización de estas pruebas de rutina hasta que los estudios confirmen este descubrimiento y documenten que las pruebas de detección mejoran los resultados.

SUPERVISIÓN DE LA SALUD DESDE EL 1° MES HASTA EL 1° AÑO: INFANCIA

Examen físico y estudios de laboratorio

Revise el riesgo de otitis media serosa (50% a 70%). Revise la evaluación auditiva anterior (prueba de respuesta auditiva provocada del tronco encefálico [BAER, ABR] o prueba de emisión otoacústica). Si el bebé pasó el estudio de detección, vuelva a realizarlo a los 6 meses de vida para confirmar. Si el bebé no pasó los estudios de selección, derívelo a un otolaringólogo que se dedique al examen de bebés con canales externos estenóticos para que determine si existe una anomalía en el oído medio. Si la membrana timpánica no se puede ver con claridad, es posible que deba realizarse una timpanometría. La enfermedad del oído medio debe tratarse de inmediato. Una vez que se haya establecido que el oído está sano, debe realizarse un BAER de diagnóstico para establecer con precisión el estado de la audición. En niños con canales estenóticos, en los que no

se pueden ver las membranas timpánicas, derive a un otolaringólogo para que realice un examen con un microscopio de consultorio. El otolaringólogo debe realizar exámenes del oído en intervalos de 3 a 6 meses hasta que el pediatra pueda visualizar la membrana timpánica y se pueda realizar la timpanometría de manera confiable. Puede intentar realizarse un audiograma conductual al año de edad, pero muchos niños no podrán completar el estudio y posiblemente necesiten que se les realicen pruebas adicionales mediante BAER.^{30,31}

- Al menos una vez durante los primeros 6 meses de vida, analice con los padres los síntomas de la apnea obstructiva del sueño, que incluyen respiración fuerte, roncidos, posiciones poco comunes para dormir, despertarse con frecuencia durante la noche, somnolencia durante el día, pausas apnéicas y problemas de conducta que podrían estar asociados con el sueño escaso. Si se presenta alguno de los síntomas arriba mencionados, derive a un médico con experiencia en trastornos del sueño en niños para realizar un examen y evaluaciones adicionales de un posible trastorno de estas características.^{32,33}
- En cada visita de control del niño, hable con los padres acerca de la importancia de mantener la columna cervical en posición neutral durante cualquier procedimiento anestésico, quirúrgico o radiográfico para minimizar el riesgo de lesión de la médula espinal, y revise los signos y síntomas de mielopatía. Revise/obtenga los antecedentes médicos y realice un examen físico cuidadoso, prestando atención a los signos y síntomas de mielopatía.
- Durante los primeros 6 meses de vida, derive a un oftalmólogo pediátrico o un oftalmólogo con experiencia

en bebés con discapacidades para la evaluación de estrabismo, cataratas y nistagmo.³⁴ Controle la visión del bebé en cada visita y use criterios objetivos y subjetivos que sean apropiados desde el punto de vista del desarrollo. Si hay obstrucción del conducto lagrimal, derive para evaluar si es necesaria la reparación quirúrgica del sistema de drenaje si esto no se resuelve entre los 9 y los 12 meses de vida.³⁵

- Verifique los resultados de la prueba de detección de la función tiroidea del recién nacido si no se realizó anteriormente. Debido al mayor riesgo de enfermedad tiroidea adquirida, repita la medición de los niveles de TSH a los 6 y a los 12 meses de vida y, a continuación, una vez al año.
- Controle a los bebés con defectos cardíacos, típicamente con defectos septales ventriculares o atrioventriculares que provocan derivaciones intracardíacas de izquierda a derecha, para detectar síntomas y signos de insuficiencia cardíaca congestiva a medida que la resistencia vascular pulmonar disminuye y el flujo de sangre pulmonar aumenta. La taquipnea, las dificultades para alimentarse y el aumento de peso insuficiente pueden indicar insuficiencia cardíaca. Posiblemente sea necesario recurrir a un tratamiento médico, que incluye el apoyo nutricional, hasta que el bebé pueda ser sometido a una cirugía cardíaca para reparar los defectos. En los pacientes con grandes defectos septales ventriculares y sin obstrucción del flujo sanguíneo pulmonar, la reparación debe realizarse antes de los 4 meses de vida para limitar la posibilidad de desarrollo de hipertensión pulmonar y complicaciones asociadas. Los bebés y niños con síndrome de Down también tienen un mayor riesgo de hipertensión

pulmonar incluso en ausencia de defectos intracardíacos estructurales.

- Obtenga la concentración de hemoglobina desde el 1° año de edad y, a partir de ese momento, una vez al año. Se ha demostrado que los niños con síndrome de Down tienen ingestas alimentarias de hierro considerablemente inferiores a sus pares con desarrollo típico.³⁶ Se ha comunicado un aumento del volumen corpuscular promedio (mean corpuscular volume, MCV) de eritrocitos en el 45% de los pacientes con síndrome de Down con y sin enfermedad cardíaca, y cuando el MCV disminuye esto ocurre aproximadamente al mismo tiempo que la anemia.³⁷ Por lo tanto, el MCV no es útil para detectar el diagnóstico de deficiencia de hierro, toxicidad al plomo o talasemia en niños con síndrome de Down. La concentración de ferritina en suero es un parámetro sensible para la evaluación de reservas de hierro en sujetos sanos, pero es un reactante de fase aguda y puede aumentar en presencia de inflamación o infección crónicas y debe evaluarse junto con una concentración de proteína C reactiva (C-reactive protein, CRP). Un nivel de CRP elevado es una indicación de que un nivel de ferritina normal puede estar elevado falsamente y no es una indicación confiable del estado normal del hierro. Deben obtenerse concentraciones de ferritina en suero y de CRP o hemoglobina en reticulocitos (reticulocyte hemoglobin, CHr) en visitas anuales para los pacientes que tienen un mayor riesgo de deficiencia de hierro sobre la base de antecedentes de disminución de la ingesta de hierro.³⁸⁻⁴²
- Controle los signos de disfunción neurológica que puedan ocurrir.

Los niños con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de convulsiones, incluidos espasmos infantiles (1% a 13%)^{43,44} y otras afecciones, que incluyen la enfermedad de Moyamoya.⁴⁵

- Administre inmunizaciones, incluida la vacuna contra la gripe y otras vacunas recomendadas para todos los niños, a menos que haya contraindicaciones específicas.⁴⁶

Guía de anticipación

- Controle el peso y realice un seguimiento de las tendencias de peso por estatura en cada visita de asistencia médica. Revise el crecimiento del bebé y gráfiquelo utilizando las tablas de crecimiento estándar del National Center for Health Statistics o de la Organización Mundial de la Salud.⁴⁷ Las tablas de crecimiento específicas del síndrome de Down utilizadas anteriormente ya no reflejan los estilos y la proporción corporal de la población actual. Hasta que se diseñen tablas nuevas, deben seguirse los patrones de crecimiento y aumento de peso de las tablas de crecimiento estándar disponibles, que deben incluir el uso de peso por estatura y el índice de masa corporal (IMC).⁴⁸
- Revise la disponibilidad de grupos de apoyo para el síndrome de Down al menos una vez en el primer año de vida (consulte la sección "Recursos para padres").
- Evalúe el estado emocional de los padres y las relaciones intrafamiliares en cada visita de control del niño. Brinde instrucción y apoyo a los hermanos y analice los ajustes que deben realizar.
- Revise la conexión con servicios de intervención temprana y su relación con las fortalezas y necesidades del bebé y la familia en cada visita de control del niño.

- Revise el entendimiento de la familia del riesgo de recurrencia del síndrome de Down y la disponibilidad del diagnóstico prenatal al menos una vez durante el primer año de vida y con mayor frecuencia si el médico clínico lo considera necesario. Realice una derivación para recibir asesoramiento genético si aún no se ha proporcionado.
- Esté preparado para responder preguntas y hablar sobre los tratamientos que se consideran complementarios y alternativos en cada visita de control del niño.

SUPERVISIÓN DE LA SALUD DESDE EL 1° AÑO HASTA LOS 5 AÑOS: PRIMERA INFANCIA

- En cada visita de control, revise/obtenga los antecedentes médicos y realice un examen físico, prestando atención al crecimiento y al estado del desarrollo del niño.
- Revise el riesgo de pérdida auditiva asociado con la otitis media serosa. Para un niño que pasó la prueba auditiva de diagnóstico, deben realizarse pruebas de detección adicionales o un audiograma conductual y una timpanometría cada 6 meses hasta que se establezcan niveles normales de audición bilateral mediante las pruebas específicas del oído (generalmente después de los 4 años de edad). Posteriormente, deben realizarse pruebas de audición conductual una vez al año. Si las pruebas conductuales no establecen una audición normal, deben realizarse pruebas de detección adicionales mediante emisiones otoacústicas o BAER de diagnóstico con sedación, si fuera necesario. Los niños que reflejen pérdida auditiva deben ser derivados a un otolaringólogo que se dedique al examen de niños con canales auditivos estenóticos. El

riesgo de otitis media serosa entre los 3 y los 5 años de edad es aproximadamente del 50% al 70%.

- En cada visita de control del niño, controle la visión del niño y use criterios subjetivos y objetivos que sean apropiados desde el punto de vista del desarrollo. Derive al niño una vez al año a un oftalmólogo pediátrico o a un oftalmólogo que tenga experiencia especial en niños con discapacidades. Los niños con síndrome de Down tienen un 50% de riesgo de desarrollar errores refractivos que provocan ambliopía entre los 3 y los 5 años de edad. El diagnóstico y tratamiento de errores refractivos y del estrabismo a una edad temprana pueden ayudar a prevenir la ambliopía y promover el desarrollo visual normal.^{34,49–51}

Inestabilidad atloaxoidea

Hable con los padres, al menos dos veces al año, sobre la importancia de tomar precauciones en lo referente a la posición de la columna cervical para protegerla durante cualquier procedimiento anestésico, quirúrgico o radiográfico. Revise/obtenga los antecedentes médicos y realice un examen físico cuidadoso, prestando atención a signos y síntomas mielopáticos en cada visita de control o cuando se comuniquen síntomas que pueden atribuirse a un impacto en la médula espinal. También se les debe indicar a los padres que se comuniquen con el médico si observan una nueva aparición de síntomas de cambios en el andar del niño o en el uso de los brazos o las manos, cambios en la función del intestino o de la vejiga urinaria, dolor en el cuello, rigidez en el cuello, inclinación de la cabeza, torticolis, la manera en que el niño coloca su cabeza, cambios en el funcionamiento general o debilidad.

El niño asintomático

Los niños con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de subluxación atloaxoidea. Sin embargo, el niño debe tener 3 años de edad para haber conseguido la mineralización vertebral y el desarrollo epifisario adecuados para una evaluación radiográfica precisa de la columna cervical.⁵² Las radiografías simples no permiten prever con exactitud qué niños tienen un mayor riesgo de desarrollar problemas de columna, y las radiografías normales no brindan la seguridad de que un niño no desarrollará problemas de columna posteriormente.^{53,54} Por estos motivos, no se recomienda la evaluación radiológica de rutina de la columna cervical en niños asintomáticos. La evidencia actual no respalda la realización de radiografías de detección de rutina para la evaluación de la inestabilidad atloaxoidea potencial en niños asintomáticos.^{55–64} Se debe alertar a los padres que la participación en algunos deportes, que incluyen deportes de contacto como el fútbol americano, el fútbol y la gimnasia (generalmente en edades más avanzadas), hace que los niños tengan un mayor riesgo de lesión en la médula espinal⁶⁵ y que todos los niños con o sin síndrome de Down menores de 6 años y niños más grandes deben evitar el uso del trampolín a menos que estén bajo la supervisión directa de un profesional.^{66,67} Las olimpiadas especiales tienen requisitos de selección específicos para la participación en algunas disciplinas.⁶⁸

El niño sintomático

Cualquier niño que tenga dolor importante en el cuello, dolor radicular, debilidad, espasticidad o cambio en el tono muscular, dificultades en el andar, hiperreflexia, cambio en la función del intestino o la vejiga urinaria, u otros signos o síntomas de mielopatía debe ser sometido a una radiografía

simple de la columna cervical en posición neutral.^{55,65} Si se observan anomalías radiográficas importantes en posición neutral, no deben realizarse más radiografías y el paciente debe ser derivado lo antes posible a un neurocirujano pediátrico o un cirujano ortopédico pediátrico con experiencia en evaluación y tratamiento de la inestabilidad atloaxoidea. Si no se observa ninguna anomalía radiográfica importante, pueden obtenerse radiografías de flexión y extensión antes de que el paciente sea derivado de inmediato.^{23,62,63}

- Mida los niveles de TSH una vez al año o antes si el niño tiene síntomas que podrían estar relacionados con la disfunción tiroidea.
- Para los niños que tienen una alimentación que contiene gluten, en cada visita de asistencia preventiva realice una revisión para detectar síntomas que pueden estar relacionados con la enfermedad celíaca, que incluyen diarrea y estreñimiento prolongado, crecimiento lento, retraso inexplicable en el desarrollo, anemia, dolor o hinchazón abdominal, o problemas de desarrollo o de conducta resistentes.^{69–71} Para los niños que tienen estos síntomas, realice análisis para obtener el nivel de transglutaminasa tisular inmunoglobulina A (IgA) y análisis cuantitativos simultáneos de IgA. El análisis cuantitativo de IgA es importante debido a que un bajo nivel de IgA provocará un resultado falso negativo del nivel de transglutaminasa tisular IgA. Derive a los pacientes con valores de laboratorio anormales para que los evalúe un especialista. No existe evidencia que demuestre que las pruebas de detección de rutina de personas asintomáticas sean beneficiosas. Tampoco existen datos ni consenso que determinen si los pacientes con síntomas persistentes

que tuvieron valores de laboratorio normales en la evaluación inicial deben realizarse otros análisis de laboratorio.

- En cada visita de control del niño, analice los síntomas de apnea obstructiva del sueño, que incluyen respiración fuerte, ronquidos, inquietud al dormir, posiciones poco comunes para dormir, despertarse con frecuencia durante la noche, somnolencia durante el día, pausas apneicas y problemas de conducta que podrían estar asociados con el sueño escaso. Hay muy poca correlación entre el informe de los padres y los resultados de la polisomnografía.^{33,72} Por lo tanto, se recomienda la derivación de todos los niños con síndrome de Down antes de los 4 años de edad a un laboratorio de evaluación del sueño pediátrico para la realización de un estudio de sueño o polisomnografía. Derive a un médico con experiencia en sueño pediátrico a cualquier niño que tenga signos o síntomas de apnea obstructiva del sueño o resultados anormales en el estudio del sueño. Analice la obesidad como un factor de riesgo para la apnea del sueño.³⁴ Se reconoce que el acceso a un laboratorio de sueño pediátrico o a un especialista puede estar limitado para algunas poblaciones y áreas geográficas.
- Realice un seguimiento con un cardiólogo pediátrico de los pacientes con lesiones cardíacas aun después de la reparación completa para supervisar lesiones recurrentes/residuales y también el desarrollo de hipertensión pulmonar.
- Controle si existe disfunción neurológica, que incluye convulsiones.
- Obtenga la concentración de hemoglobina una vez al año. Asimismo, obtenga las concentraciones de ferritina en suero y CRP para

cualquier niño que corra el riesgo de ferropenia.

Guía de anticipación

- En todas las visitas de mantenimiento de la salud, examine la intervención temprana, que incluye fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia.
- En la visita del mes 30, analice la transición de la intervención temprana a la educación preescolar que se produce a los 36 meses de edad. Ayude a la familia a comprender la transición del Plan de servicio individualizado para familias (Individualized Family Service Plan, IFSP) en la intervención temprana al Plan de educación individualizada (Individualized Education Plan, IEP) que se brinda en la educación pública.
- En cada visita, analice con las personas a cargo del cuidado del niño el progreso social y conductual de este. Derive a los niños que pueden tener autismo, trastorno de hiperactividad/déficit de atención u otros problemas psiquiátricos o de conducta para que se los evalúe de manera apropiada y se realice la intervención tan pronto como se sospeche alguna de estas afecciones. El autismo y otros problemas de conducta ocurren con mayor frecuencia en niños con síndrome de Down, y los síntomas pueden manifestarse a partir de los 2 o 3 años de edad.⁷³⁻⁷⁶
- Aplique la vacuna contra la gripe una vez al año. Los niños con enfermedad cardíaca o pulmonar crónica deben recibir la vacuna antineumocócica de polisacáridos 23 valente (pneumococcal polysaccharide, PPS23) a los 2 años de edad o más adelante.²²
- Tranquile a los padres asegurándoles que los patrones de dentición irregular y que reflejan retrasos

son comunes y que la hipodancia ocurre con mayor frecuencia (23%).^{77,78}

- Promueva y demuestre el uso de términos precisos para nombrar los genitales y otras partes íntimas del cuerpo (pene, vulva) en cualquier momento en que se examinen o se hable sobre estas partes del cuerpo. Muestre respeto por los derechos del cuerpo recordándoles a los padres que el cuerpo es de ellos solos y explíquele al niño lo que hará antes de ingresar en el espacio personal del niño o de realizar un procedimiento. Recuérdeles a los padres y a los familiares que el único motivo por el que alguien debe mirar o tocar las partes íntimas del cuerpo es por salud (visitas al consultorio del médico) o higiene (tomar un baño o ducharse).⁷⁹
- En al menos 1 visita de control del niño, instruya a los padres sobre el aumento del riesgo de explotación sexual y recuérdelos que los probables autores del abuso son personas que su hijo conoce bien y en los que ha depositado su confianza, en lugar de extraños.
- Al menos una vez entre el 1° año y el 5° año de edad, igual que durante el primer año de vida, analice la planificación de un embarazo futuro y examine el riesgo de recurrencia del síndrome de Down y la disponibilidad del diagnóstico prenatal.
- Evalúe la conducta del niño y hable sobre el control de la conducta, los ajustes que deben realizar los hermanos, la socialización y las destrezas recreativas.
- Aliente a las familias a establecer patrones óptimos de alimentación y de ejercicio físico para prevenir la obesidad.
- Esté preparado para responder preguntas y hablar sobre los

tratamientos que se consideran complementarios y alternativos.

SUPERVISIÓN DE LA SALUD DESDE LOS 5 AÑOS HASTA LOS 13 AÑOS: SEGUNDA INFANCIA

- En cada visita de control anual del niño, revise/obtenga los antecedentes médicos y realice un examen físico, prestando atención al crecimiento y al estado del desarrollo.
- Controle los patrones de crecimiento, en especial el IMC, y haga hincapié en una alimentación y un estilo de vida sanos para prevenir la obesidad.
- Obtenga una evaluación audiológica específica del oído en forma anual.
- Obtenga una evaluación oftalmológica cada 2 años.
- Una vez al año, mida el nivel de TSH dado que el riesgo de hipotiroidismo aumenta con la edad.
- Individualice el seguimiento cardiológico sobre la base de antecedentes de defectos cardíacos.
- Obtenga la concentración de hemoglobina una vez al año y concentraciones de ferritina en suero y CRP o hemoglobina en reticulocitos en las visitas anuales para cualquier niño que corra el riesgo de desarrollar ferropenia sobre la base de antecedentes de disminución de la ingesta de hierro.
- Para los niños que tienen una alimentación que contiene gluten, en cada visita de mantenimiento de la salud realice una revisión para detectar síntomas que puedan estar relacionados con la enfermedad celíaca y evalúe en caso de que se indique.
- En cada visita de control del niño, hable con los padres sobre la importancia de tomar precauciones universales para proteger

la columna cervical durante cualquier procedimiento anestésico, quirúrgico o radiográfico. Revise/obtenga los antecedentes médicos y realice un examen físico cuidadoso, prestando atención a signos y síntomas mielopáticos. También se les debe indicar a los padres que se comuniquen con el médico de inmediato si observan una nueva aparición de síntomas de mielopatía.

- Advierta a los padres que algunos deportes hacen que los niños tengan un mayor riesgo de lesión en la médula espinal.⁶⁵⁻⁶⁷
- Controle si existe disfunción neurológica, que incluye convulsiones.
- La piel muy seca, que puede ser un signo de hipotiroidismo, y otros problemas en la piel son particularmente comunes en pacientes con síndrome de Down. Por lo tanto, esté atento a estos problemas dermatológicos y hable sobre ellos con el paciente y la familia.
- En cada visita de control del niño, analice los síntomas relacionados con la apnea obstructiva del sueño, que incluyen ronquidos, inquietud al dormir, somnolencia durante el día, despertarse durante la noche, problemas de conducta y posición anormal para dormir. Derive a un médico con experiencia en sueño pediátrico a cualquier niño que tenga signos o síntomas de apnea obstructiva del sueño o resultados anormales en el estudio del sueño. Analice la obesidad como factor de riesgo de la apnea del sueño.

Guía de anticipación en cada visita de mantenimiento de la salud

- Revise el desarrollo del niño y la adecuación de la ubicación en la escuela y la intervención en el desarrollo.

- Analice la socialización, la situación familiar y las relaciones, incluidos acuerdos financieros, seguro médico y tutela.
- Analice el desarrollo de destrezas sociales adecuadas a la edad, destrezas de autoayuda y desarrollo del sentido de responsabilidad.
- Realice un control para detectar problemas de conducta que interfieran con el funcionamiento en el hogar, la comunidad o la escuela. Algunas de las preocupaciones de conducta comunes que se comunican son problemas de atención, trastorno de hiperactividad/déficit de atención, conductas compulsivas obsesivas, conducta que no se ajusta a las reglas y deambular. También se pueden presentar trastornos psiquiátricos que se observan en niños con desarrollo típico. Realice una evaluación para detectar problemas médicos que se pueden asociar con cambios de conducta, que incluyen anomalías tiroideas, enfermedad celíaca, apnea del sueño, reflujo gastroesofágico y estreñimiento. Las estrategias de intervención dependen de la edad del niño, la gravedad del problema y el entorno en el que ocurre el problema. Puede ser necesario realizar una derivación a programas de tratamiento que se ofrecen en la comunidad, servicios psicosociales para asistencia consultiva o especialistas en conducta con experiencia en el trabajo con niños con necesidades especiales. El uso de medicamentos para el control de la conducta debe ser analizado entre el médico de cabecera y los especialistas involucrados en la asistencia del niño, ya que los niños con síndrome de Down pueden ser más sensibles a determinados medicamentos. Si bien se han realizado pocas investigaciones para determinar en

forma directa el uso de medicamentos psicotrópicos entre niños con síndrome de Down, los informes anecdóticos indican que estos niños pueden diferir en su respuesta a los medicamentos.

- Asesore a las familias sobre la transición de la escuela elemental a la escuela media, ya que se trata de una etapa en la que se producen cambios importantes; por ejemplo, de tener 1 maestro a tener muchos maestros y de 1 tener clase a cambiar de clases. Prepárelos para facilitar el ajuste en un momento en que la disparidad académica aumenta y la inclusión completa se hace más difícil.
- Derive a los niños que pueden tener autismo para que se los evalúe de manera apropiada y se realice la intervención tan pronto como se sospeche esta afección.
- Continúe evaluando, controlando y fomentando la independencia en la higiene y el cuidado personal. Aliente a los padres a enseñar, ejemplificar y respetar la privacidad en el hogar y en la comunidad. Analice el tratamiento apropiado de conductas sexuales como la masturbación.
- Analice la progresión de cambios físicos y psicológicos durante la pubertad y los problemas relacionados con la fertilidad y la anticoncepción.^{79,80} Recuérdeles a los padres que el desarrollo físico generalmente sigue patrones similares a los de la población general, pero el niño con síndrome de Down probablemente necesitará más preparación para entender y manejar estos patrones.⁸¹
- Analice la necesidad de asistencia ginecológica en la niña pubescente. Hable con la paciente y su familia sobre el riesgo de recurrencia del síndrome de Down (50%) si llegara

a quedar embarazada.^{82,83} Si bien los varones con síndrome de Down generalmente son infértiles, se han registrado muy pocos casos de reproducción en varones.⁸³⁻⁸⁵ Debe analizarse con los pacientes y sus familias la anticoncepción y la prevención de enfermedades de transmisión sexual. Las familias pueden querer hablar sobre esterilización, y el pediatra puede revisar el tema en la declaración de política de American Academy of Pediatrics, "Esterilización de menores con discapacidad del desarrollo".⁸⁶

- Esté preparado para responder preguntas y hablar sobre los tratamientos que se consideran complementarios y alternativos.

SUPERVISIÓN DE LA SALUD DESDE LOS 13 AÑOS HASTA LOS 21 AÑOS: ADOLESCENCIA HASTA EL COMIENZO DE LA EDAD ADULTA

Examen físico y valores de análisis de laboratorio

- Mida la concentración de hemoglobina una vez al año.
- Mida la concentración de TSH en forma anual.
- Obtenga una evaluación audiológica específica del oído en forma anual.
- Para los jóvenes que tienen una alimentación que contiene gluten, en cada visita de mantenimiento de la salud realice una revisión para detectar síntomas que puedan estar relacionados con la enfermedad celíaca y evalúe en caso de que se indique.
- Individualice el seguimiento cardiológico sobre la base de antecedentes de defectos cardíacos. En cada visita de mantenimiento de la salud, analice los síntomas relacionados con la apnea obstructiva del sueño, que incluyen ronquidos, inquietud al dormir, somnolencia durante el día, despertarse durante la noche, problemas de conducta y posición anormal para dormir. Derive a un médico con experiencia en sueño pediátrico a cualquier joven que tenga signos o síntomas de apnea obstructiva del sueño o un resultado anormal en el estudio del sueño. Analice la obesidad como factor de riesgo para la apnea del sueño.
- En todas las visitas, hable con los padres y con el paciente sobre la importancia de tomar precauciones en lo referente a la posición de la columna cervical para protegerla durante cualquier procedimiento anestésico, quirúrgico o radiográfico. Revise/obtenga los antecedentes médicos y realice un examen físico cuidadoso, prestando atención a signos y síntomas miopáticos. También se les debe indicar a los padres y a los pacientes que se comuniquen con su médico de inmediato si observan una nueva aparición de síntomas de miopatía.
- Advierta a los padres que algunos deportes hacen que los jóvenes tengan un mayor riesgo de lesión en la médula espinal.⁶⁵⁻⁶⁷
- Controle si existen signos de otra disfunción neurológica, que incluyen convulsiones.
- Obtenga una evaluación oftalmológica cada 3 años. Controle la aparición de cataratas, errores refractivos y queratocono, que pueden provocar visión borrosa, disminución del grosor de la córnea o nubosidad corneal, y que por lo general se diagnostican después de la pubertad.
- Examine una vez al año si se presenta valvulopatía mitral y aórtica adquirida en pacientes con síndrome de Down de más edad. Debe obtenerse un ecocardiograma si

existen antecedentes de aumento de fatiga, falta de aliento o disnea de esfuerzo, o resultados anormales de exámenes físicos, como un soplo o un galope nuevo. En cada visita de asistencia médica preventiva, hable sobre el cuidado de la piel, del cabello y del cuero cabelludo.

Guía de anticipación en cada visita de mantenimiento de la salud

- Analice los problemas relacionados con la transición de la adolescencia temprana a la vida adulta, que incluyen la tutela y la planificación financiera a largo plazo. También puede hablar sobre las morbilidades adultas posibles, como la tendencia aparente hacia el envejecimiento prematuro y el mayor riesgo de enfermedad de Alzheimer.⁸⁷
- Controle los patrones de crecimiento, especialmente el IMC, y brinde asesoramiento sobre una alimentación sana y un programa estructurado de ejercicios.
- Analice el estado social y el estado conductual y derive a los pacientes que tengan problemas crónicos de conducta o manifiesten un deterioro grave de la función para que reciban evaluación e intervención especializadas.^{88,89}
- Analice la adecuación de la ubicación en la escuela y haga hincapié en la planificación de la transición a la vida adulta y la capacitación vocacional adecuada dentro del programa de estudios escolar.^{90,91}
- Hable con la paciente femenina y con su familia sobre el riesgo de recurrencia del síndrome de Down si llegara a quedar embarazada.
- Continúe evaluando, controlando y fomentando la independencia en la higiene y el cuidado personal.

Brinde asesoramiento sobre el desarrollo y las conductas sexuales saludables, normales y típicos. Haga hincapié en la necesidad de disponer de información comprensible, y promueva oportunidades para favorecer la comprensión de la sexualidad. Analice la necesidad de anticoncepción y prevención de enfermedades de transmisión sexual y el grado de supervisión requerido. Recomiende el método anticonceptivo menos invasivo y menos permanente, y conozca en detalle la legislación y los recursos locales para ayudar a las familias a tomar una decisión en relación con las preocupaciones que puedan tener sobre la esterilización.⁸⁶

- Recomiende y proporcione asistencia ginecológica, o realice una derivación para obtener asistencia ginecológica, si aún no se ha proporcionado. Analice los problemas de conducta premenstruales y el tratamiento de la menstruación.⁹²
- Analice las oportunidades de vida independiente y hogares comunitarios, talleres y otros empleos respaldados por la comunidad.
- Analice las relaciones intrafamiliares, la planificación financiera y la tutela.
- Facilite la transición a la asistencia médica para adultos.⁹³

CONSIDERACIONES FUTURAS

Aún quedan muchas cuestiones por evaluar relacionadas con el desarrollo y la salud de las personas con síndrome de Down, y se han desarrollado agendas de investigación para tratar temas de salud pública y también temas científicos básicos. El conocimiento de muchos temas de gran importancia para la asistencia de niños con síndrome de Down podría mejorar a través de investigaciones

basadas en la población. Por ejemplo, es necesario realizar una revisión rigurosa, basada en evidencia, de la detección y el tratamiento de la inestabilidad atloaxoidea,⁹⁴ y la investigación continua es esencial para encauzar la asistencia de manera que se logren resultados óptimos en personas con síndrome de Down.^{1,95,96}

AUTOR PRINCIPAL

Marilyn J. Bull, MD

COMITÉ DE GENÉTICA, 2010–2011

Howard M. Saal, MD, Director

Stephen R. Braddock, MD

Gregory M. Enns, MB, ChB

Jeffrey R. Gruen, MD

James M. Perrin, MD

Robert A. Saul, MD

Beth Anne Tarini, MD

EXINTEGRANTES DEL COMITÉ DE GENÉTICA

Marilyn J. Bull, MD

Joseph H. Hersh, MD

Nancy J. Mendelsohn, MD

ENLACES

James W. Hanson, MD

American College of Medical Genetics

Michele Ann Lloyd-Puryear, MD, PhD

Health Resources and Services Administration

Thomas J. Musci, MD

American College of Obstetricians and Gynecologists

Sonja Ann Rasmussen, MD, MS

Centers for Disease Control and Prevention

COLABORADOR

Stephen M. Downs, MD - Alianza para implementación de políticas

PERSONAL

Paul Spire

RECURSOS PARA PADRES

National Down Syndrome Society: www.ndss.org.

National Down Syndrome Congress: www.ndsccenter.org.

Canadian Down Syndrome Society: www.cdss.ca.

March of Dimes: www.marchofdimes.com.

Down Syndrome International Education: www.downsed.org.

Brighter Tomorrows-Supporting Families: www.brightertomorrow.org.

Skallerup SJ. *Babies With Down Syndrome: A New Parents Guide*. 3rd ed. Bethesda, MD: Woodbine House; 2009 (ediciones en inglés y español disponibles en www.woodbinehouse.com.)

Pueschel SM, ed. *A Parent's Guide to Down Syndrome: Toward a Brighter Future*. Bethesda, MD: Brookes Publishing; 2001. Disponible en: www.brookspublishing.com/store/books/pueschel-4528/index.htm.

Simmons J. *The Down Syndrome Transition Handbook: Charting Your Child's Course to Adulthood*. Bethesda, MD:

Woodbine House; 2010. Disponible en: www.woodbinehouse.com/main.asp_Q_product_id_E_978-1-890627-87-4_A.asp.

RECONOCIMIENTO

El asesoramiento y las contribuciones del Dr. William Cohen han merecido un sincero agradecimiento y fueron una parte integral del desarrollo de este informe clínico. Su fallecimiento prematuro es una gran pérdida para sus pacientes y las familias de estos, para sus colegas y para la comunidad médica en general. Es informe clínico está dedicado a su memoria.

REFERENCIAS

- Schieve L, Boulet S, Boyle C, Rasmussen S, Schendel D. Health of children 3 to 17 years of age with Down syndrome in the 1997–2005 National Health Interview Survey. *Pediatrics*. 2009;123(2). Disponible en: www.pediatrics.org/cgi/content/full/123/2/e253
- Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet*. 2003;361(9365):1281–1289
- Murphy J, Philip M, Macken S, et al. Thyroid dysfunction in Down's syndrome and screening for hypothyroidism in children and adolescents using capillary TSH measurement. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2008;21(2):155–163
- Gibson PA, Newton RW, Selby K, Price DA, Leyland K, Addison GM. Longitudinal study of thyroid function in Down's syndrome in the first two decades. *Arch Dis Child*. 2005;90(6):574–578
- Chen MH, Chen SJ, Su LY, Yang W. Thyroid dysfunction in patients with Down syndrome. *Acta Paediatr Taiwan*. 2007;48(4):191–195
- Prasher V. Misdiagnosis of thyroid disorders in Down syndrome: time to re-examine the myth? *Am J Ment Retard*. 2005;110(1):23–27
- American College of Obstetricians and Gynecologists, Committee on Practice Bulletins. ACOG practice bulletin No. 77: screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol*. 2007;109(1):217–227
- American College of Obstetricians and Gynecologists, Committee on Practice Bulletins. ACOG practice bulletin No. 88: invasive prenatal testing for aneuploidy. *Obstet Gynecol*. 2007;110(6):1459–1466
- Driscoll DA, Gross SJ; Professional Practice Guidelines Committee. Screening for fetal aneuploidy and neural tube defects. *Genet Med*. 2009;11(11):818–821
- Malone F, Canick JA, Ball RH, et al. First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome. First and Second-Trimester Evaluation of Risk (FASTER) Research Consortium. *N Engl J Med*. 2005;353(19):2001–2011
- Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Mackinson AM. First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS) [published correction appears in *J Med Screen*. 2006;13(1):51–52]. *J Med Screen*. 2003;10(2):56–104
- Spencer K, Spencer CE, Power M, Dawson C, Nicolaides KH. Screening for chromosomal abnormalities in the first trimester using ultrasound and maternal biochemistry in a one stop clinic: a review of three years prospective experience. *BJOG*. 2003;110(3):281–286
- Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS; Down Syndrome Diagnosis Study Group. Postnatal diagnosis of Down syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics*. 2009;124(4). Disponible en: www.pediatrics.org/cgi/content/full/124/4/e751
- McDowell KM, Craven DI. Pulmonary complications of Down syndrome during childhood. *J Pediatr*. 2011;158(2):319–325
- Bull M. Pulmonary complications and chronic conditions of Down syndrome during childhood: an agenda for clinical care and research. *J Pediatr*. 2011;158(2):178–179
- Dahle AJ, McCollister FP. Hearing and otologic disorders in children with Down syndrome. *Am J Ment Defic*. 1986;90(6):636–642
- American Academy of Pediatrics, Joint Committee on Infant Hearing. Year 2007 position statement: principles and guidelines for early hearing and detection and intervention programs. *Pediatrics*. 2007;120(4):898–921
- Bull MJ, Engle WA; American Academy of Committee on Pediatrics, Violence, and Injury, Poison Prevention and Committee on Fetus and Newborn. Safe transportation of preterm and low birth weight infants at hospital discharge. *Pediatrics*. 2009;123(5):1424–1429
- Zipursky A, Brown E, Christensen H, Sutherland R, Doyle J. Leukemia and/or myeloproliferative syndrome in neonates with Down syndrome. *Semin Perinatol*. 1997;21(1):97–101
- Dixon N, Kishnani PS, Zimmerman S. Clinical manifestations of hematologic and oncologic disorders in patients with Down syndrome. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet*. 2006;142C(3):149–157
- Kivivuori SM, Rajantie J, Siimes MA. Peripheral blood cell counts in infants with Down's syndrome. *Clin Genet*. 1996;49(1):15–19

22. American Academy of Pediatrics. *Red Book: 2009 Report of the Committee on Infectious Diseases*. Pickering LK, Baker CJ, Kimberlin DW, Long SS eds. 28th ed. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics; 2009
23. Brockmeyer D. Down syndrome and craniovertebral instability: topic review and treatment recommendations. *Pediatr Neurosurg*. 1999;31(2):71–77
24. Mitchell V, Howard R, Facer E. Down's syndrome and anaesthesia. *Paediatr Anaesth*. 1995;5(6):379–384
25. Shonkoff J, Hauser-Cram P. Early intervention for disabled infants and their families: a quantitative analysis. *Pediatrics*. 1987;80(5):650–658
26. Cooley WC. Nonconventional therapies for Down syndrome: a review and framework for decision making. In: Cohen WI, Nadel L, Madnick ME eds. *Down Syndrome: Visions for the 21st Century*. New York, NY: Wiley-Liss; 2002:259–273
27. 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. *Soc Sci Med*. 2005;60(3):587–598
28. Roizen NJ. Complementary and alternative therapies for Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2005;11(2):149–155
29. Kupferman J, Druschel C, Kupchik G. Increased prevalence of renal and urinary tract anomalies in children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2009;124(4). Disponible en: www.pediatrics.org/cgi/content/full/124/4/e615
30. Maurizi M, Ottaviani F, Paludetti G, Lungarotti S. Audiological findings in Down's children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 1985;9(3):227–232
31. Shott SR. Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2006;142C(3):131–140
32. Fitzgerald DA, Paul A, Richmond C. Severity of obstructive apnea in children with Down syndrome who snore. *Arch Dis Child*. 2007;92(5):423–425
33. Shott S, Amin R, Chini B, et al. Obstructive sleep apnea: should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2006;132(4):432–436
34. Berk AT, Saatci AO, Erçal MD, Tunç M, Ergin M. Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. *Ophthalmic Genet*. 1996;17(1):15–19
35. Coats DK, Brady McCreery KM, Plager DA, Bohra L, Kim DS, Paysse EA. Nasolacrimal outflow drainage anomalies in Down's syndrome. *Ophthalmology*. 2003;110(7):1437–1441
36. Luke A, Sutton M, Schoeller D, Roizen N. Nutrient intake and obesity in pre-pubescent children with Down syndrome. *J Am Diet Assoc*. 1996;96(12):1262–1267
37. Starc TJ. Erythrocyte macrocytosis in infants and children with Down syndrome. *J Pediatr*. 1992;121(4):578–581
38. World Health Organization. *2001 Iron Deficiency Anemia: Assessment, Prevention, and Control—A Guide for Program Managers*. Geneva, Switzerland: World Health Organization; 2001.WHO/NHD/01.3
39. Cook JD, Lipschitz DA, Miles LE, Finch CA. Serum ferritin as a measure of iron stores in normal subjects. *Am J Clin Nutr*. 1974;27(7):681–687
40. Lipschitz DA, Cook JD, Finch CA. A clinical evaluation of serum ferritin as an index of iron stores. *N Engl J Med*. 1974;290(22):1213–1216
41. Dixon NE, Crissman BG, Smith PB, Zimmerman SA, Worley G, Kishnani PS. Prevalence of iron deficiency in children with Down syndrome. *J Pediatr*. 2010;157(6):967.e1–971.e1
42. Baker R, Greer F; American Academy of Pediatrics, Committee on Nutrition. Clinical report: diagnosis and prevention of iron deficiency and iron-deficiency anemia in infants and young children (0–3 years of age). *Pediatrics*. 2010;126(5):1040–1050
43. Goldberg-Stern H, Strawsburg R, Patterson B, et al. Seizure frequency and characteristics in children with Down syndrome. *Brain Dev*. 2001;23(6):375–378
44. Kumada T, Ito M, Miyajima T, et al. Multi-institutional study on the correlation between chromosomal abnormalities and epilepsy. *Brain Dev*. 2005;27(2):127–134
45. Jea A, Smith ER, Robertson R, Scott RM. Moyamoya syndrome associated with Down syndrome: outcome after surgical revascularization. *Pediatrics*. 2005;116(5). Disponible en: www.pediatrics.org/cgi/content/full/116/5/e694
46. Centers for Disease Control and Prevention. National Immunization Program. Disponible en: www.cdc.gov/vaccines. Accessed February 18, 2011
47. 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 Child*. 2002;87(2):104–108
48. Centers for Disease Control and Prevention, National Center for Health Statistics. Growth charts. Disponible en: www.cdc.gov/growth-charts. Accessed February 18, 2011
49. da Cunha RP, Moriera JBC. Ocular findings in Down's syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1996;122(2):236–244
50. Woodhouse JM, Pakeman VH, Saunders KJ, et al. Visual acuity and accommodation in infants and young children with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 1996;40(pt 1):49–55
51. Stephen E, Dickson J, Kindley AD, Scott CC, Charleton PM. Surveillance of vision and ocular disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 2007;49(7):513–515
52. Locke G, Gradner J, Van Epps E. Atlas-dens interval (ADI) in children: a survey based on 200 normal cervical spines. *Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med*. 1966;97(1):135–140
53. Burke SW, French HG, Roberts JM, Johnston CE, Whitecloud TS, Edmunds JO. Chronic atlanto-axial instability in Down syndrome. *J Bone Joint Surg Am*. 1985;67(9):1356–1360
54. Morton R, Khan C, Murray-Leslie C, Elliott S. Atlantoaxial instability in Down's syndrome: a five year follow-up study. *Arch Dis Child*. 1995;72(2):115–119
55. Davidson R. Atlantoaxial instability in individuals with Down syndrome: a fresh look at the evidence. *Pediatrics*. 1988;81(6):857–865
56. Roy M. Atlantoaxial instability in Down syndrome: guidelines for screening and detection. *J R Soc Med*. 1990;83(7):433–435
57. Selby K, Newton R, Gupta S, Hunt L. Clinical predictors and radiological reliability in atlantoaxial subluxation in Down's syndrome. *Arch Dis Child*. 1991;66(7):876–878
58. Pueschel SM, Scola FH, Pezzullo JC. A longitudinal study of atlanto-dens relationships in asymptomatic individuals with Down syndrome. *Pediatrics*. 1992;89(6 pt 2):1194–1198
59. Cremers MJ, Bol E, de Roos F, van Gijn J. Risk of sports activities in children with Down's syndrome and atlantoaxial instability. *Lancet*. 1993;342(8870):511–514
60. White K, Ball W, Prenger E, Patterson B, Kirks D. Evaluation of the craniocervical junction in Down syndrome: correlation of measurements obtained with radiography and MR imaging. *Radiology*. 1993;186(2):377–382
61. American Academy of Pediatrics, Committee on Sports Medicine and Fitness. Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review. *Pediatrics*. 1995;96(1 pt 1):151–154
62. Ferguson RL, Putney ME, Allen BL Jr. Comparison of neurologic deficits with

- atlanto-dens intervals in patients with Down syndrome. *J Spinal Disord.* 1997;10(3):246–252
63. Nader-Sepahi A, Casey A, Hayward R, Crockland A, Thompson D. Symptomatic atlantoaxial instability in Down syndrome. *J Neurosurg.* 2005;103(3 suppl):231–237
 64. Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlantoaxial instability. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006;142C(3):141–148
 65. Pizzutillo P, Herman M. Cervical spine issues in Down syndrome. *J Pediatr Orthop.* 2005;25(2):253–259
 66. American Academy of Pediatrics, Committee on Injury and Poison Prevention and Committee on Sports Medicine and Fitness. Trampolines at home, school, and recreational centers. *Pediatrics.* 1999;103(5 pt 1):1053–1056
 67. Maranich AM, Hamele M, Fairchok MP. Atlanto-axial subluxation: a newly reported trampolining injury. *Clin Pediatr (Phila).* 2006;45(5):468–470
 68. Special Olympics Inc. Section 6.02 9. (g): participation by individuals with Down syndrome who have atlanto-axial instability. In: *Special Olympics Official General Rules.* Washington, DC: Special Olympics Inc; 2004: 66
 69. Hill I, Dirks M, Liptak G, et al. Guideline for the diagnosis and treatment of celiac disease in children: recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2005;40(1):1–19
 70. Bonamico M, Mariani P, Danesi HM, et al; SIGEP (Italian Society of Pediatric Gastroenterology and Hepatology) and Medical Genetic Group. Prevalence and clinical picture of celiac disease in Italian Down syndrome patients: a multicenter study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2001;33(2):139–143
 71. Swigonski N, Kuhlenschmidt H, Bull M, Corkins M, Downs S. Screening for celiac disease in asymptomatic children with Down syndrome: cost-effectiveness of preventing lymphoma. *Pediatrics.* 2006;118(2):594–602
 72. Ng DK, Chan CH, Cheung JM. Children with Down syndrome and OSA do not necessarily snore. *Arch Dis Child.* 2007;92(11):1047–1048
 73. Molloy C, Murray S, Kinsman A, et al. Differences in the clinical presentation of trisomy 21 with and without autism. *J Intellect Disabil Res.* 2009;53(2):143–151
 74. Rasmussen P, Borjesson O, Wentz E, Gillberg C. Autistic disorders in Down syndrome: background factors and clinical correlates. *Dev Med Child Neurol.* 2001;43(11):750–754
 75. Kielinen M, Rantala H, Timonen E, Linna SL, Moilanen I. Associated medical disorders and disabilities in children with autistic disorder: a population-based study. *Autism.* 2004;8(1):49–60
 76. Kent L, Evans J, Paul M, Sharp M. Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol.* 1999;41(3):153–158
 77. Chow K, O'Donnell D. Concomitant occurrence of hypodontia and supernumerary teeth in a patient with Down syndrome. *Spec Care Dentist.* 1997;17(2):54–71
 78. Lomholt JF, Russell BG, Stoltze K, Kjaer I. Third molar agenesis in Down syndrome. *Acta Odontol Scand.* 2002;60(3):151–154
 79. Couwenhoven T. *Teaching Children With Down Syndrome About Their Bodies, Boundaries, and Sexuality: A Guide for Parents and Professionals.* Bethesda, MD: Woodbine House; 2007
 80. De la Cruz FF, LaVeck GD eds. *Human Sexuality and the Mentally Retarded.* New York, NY: Brunner/Mazel; 1973
 81. Hsiang YH, Berkovitz GD, Bland GL, Migeon CJ, Warren AC. Gonadal function in patients with Down syndrome. *Am J Med Genet.* 1987;27(2):449–458
 82. Gardner RJM, Sutherland GR. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling.* 3rd ed. New York, NY: Oxford University Press; 2004
 83. Jagiello G. Reproduction in Down syndrome. In: de la Cruz FF, Gerald PS eds. *Trisomy 21 (Down Syndrome): Research Perspectives.* Baltimore, MD: University Park Press; 1981:151–162
 84. Sheridan R, Llerena J, Matkins S, Debenham P, Cawood A, Bobrow M. Fertility in a male with trisomy 21. *J Med Genet.* 1989;26(5):294–298
 85. Pradham M, Dalal A, Kkhan F, Agrawal S. Fertility in men with Down syndrome: a case report. *Fertil Steril.* 2006;86(6):1765.e1–1765.e3
 86. American Academy of Pediatrics, Committee on Bioethics. Sterilization of minors with developmental disabilities [reaffirmed May 2009]. *Pediatrics.* 1999;104(2 pt 1):337–340
 87. Zigman W, Lott I. Alzheimer's disease in Down syndrome: neurobiology and risk. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13(3):237–246
 88. Prasher V. Disintegrative syndrome in young adults. *Ir J Psychol Med.* 2002;19(3):101–102
 89. Brodtmann A. Hashimoto encephalopathy and Down syndrome. *Arch Neurol.* 2009;66(5):663–666
 90. Pueschel SM. *A Parent's Guide to Down Syndrome.* Baltimore, MD: Brookes Publishing; 1990
 91. Fenner ME, Hewitt KE, Torpy DM. Down's syndrome: intellectual behavioural functioning during adulthood. *J Ment Defic Res.* 1987;31(pt 3):241–249
 92. Burke LM, Kalpakjian CZ, Smith YR, Quint EH. Gynecologic issues of adolescents with Down syndrome, autism, and cerebral palsy. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2010;23(1):11–15
 93. Van Cleve S, Cannon S, Cohen W. Part II: clinical practice guidelines for adolescents and young adults with Down syndrome: 12 to 21 years. *J Pediatr Health Care.* 2006;20(3):198–205
 94. US Department of Health and Human Services, Agency for Healthcare Research and Quality. Grade definitions. Disponible en: www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf/grades.htm. Accessed February 18, 2011
 95. Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, National Institutes of Health, Department of Health and Human Services. *National Institutes of Health Research Plan on Down Syndrome (NA).* Washington, DC: US Government Printing Office; 2007
 96. Rasmussen SA, Whitehead N, Collier SA, Frias JL. Setting a public health research agenda for Down syndrome: summary of a meeting sponsored by the Centers for Disease Control and Prevention and the National Down Syndrome Society. *Am J Med Genet A.* 2008;146A(23):2998–3010

