

GUÍA

DE ACTIVIDADES PREVENTIVAS EN ATENCIÓN PRIMARIA PARA NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN




Junta de
Castilla y León


Sacyl
BANKO DE CASTILLA Y LEÓN

Presentación

Una de las líneas estratégicas de SACYL es la de potenciar e impulsar la comunicación y colaboración con las Asociaciones de usuarios y con las Sociedades Científicas, con el fin de adaptar la oferta de servicios a las necesidades y expectativas de los ciudadanos. Fruto de esta colaboración, concretada en este caso con la Asociación del Síndrome de Down, la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria de Castilla y León (APAPCyL) y la Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y de Atención Primaria, es la actualización y adaptación de la Guía de Seguimiento del Síndrome de Down en Atención Primaria, que debe servir de orientación y apoyo a todos los profesionales de nuestra comunidad que tienen que atender en los centros de salud a niños afectados de esta enfermedad. En esta guía se han pretendido potenciar, como no podía ser de otra manera tratándose de una guía realizada por y dirigida a los profesionales de Atención Primaria, las actividades de promoción y prevención de la salud, así como las pautas de seguimiento que son de aplicación en estos pacientes.

La presente guía tiene, además, otra potencialidad que queremos resaltar: con ella se pone de manifiesto la necesidad de diferenciar la oferta de servicios de Atención Primaria de acuerdo con los colectivos a los que va dirigida, no sólo en relación con la edad y sexo (aspectos que ya recoge convenientemente la Cartera de Servicios de Atención Primaria), sino también con los factores, tanto sanitarios como sociales, que requieren pautas de atención específicas y diferenciales. Y ello se logra, en este caso, poniendo en manos del profesional de Atención Primaria, que en último término es el protagonista de la atención sanitaria, una herramienta de apoyo y de soporte que se centra además en las pautas o procedimientos clínicos normalizados y consensuados.

Es, por último, una propuesta abierta, tanto a modificaciones provenientes de nuevas evidencias científicas, como a las propias sugerencias y propuestas de las Sociedades Científicas, de las Asociaciones del Síndrome de Down y de todos los profesionales. De esta forma, se pretende que constituya una guía dinámica y viva, que responda en todo momento a las expectativas de los profesionales y que contribuya a mejorar la calidad asistencial de la atención que se presta en los centros de salud.

Antonio M^a Saez Aguado
Gerente Regional de Salud

GUÍA DE ACTIVIDADES PREVENTIVAS EN ATENCIÓN PRIMARIA PARA NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN

INTRODUCCIÓN

Las personas con Síndrome de Down precisan seguir todas las Actividades Preventivas y de Promoción de la Salud (PAPPS) recomendadas para la población general.

Dado que estas personas además tienen otros problemas y riesgos que ocurren con mayor frecuencia que en la población general, se les aplicarán programas específicos para ellos con el fin de:

- Realizar un diagnóstico precoz de los problemas, que van a permitir corregir, aliviar o evitar los problemas de salud de dichos individuos.
- Mejorar la calidad y esperanza de vida, consiguiendo un mejor funcionamiento intelectual (hoy el 70-80% de los niños con Sd. de Down consiguen leer y escribir) y un mayor grado de autonomía e integración en la comunidad.

MAGNITUD DEL PROBLEMA

El Sd. de Down es la primera causa congénita de retraso mental. El 95% de los casos es debido a una trisomía 21 pura, el 4% es debido a una traslocación de un cromosoma y el 1-3% son por mosaicismo.

En España se producen alrededor de 650 casos nuevos cada año, existiendo en la actualidad más de 400.000 familias con personas con Sd. de Down.

**Principales problemas de salud en personas con Síndrome de Down
(excluida la etapa neonatal)**

Problema	Prevalencia
Cardiopatía congénita	40-50%
Hipotonía	100%
Retraso del crecimiento	100%
Retraso del desarrollo psicomotor	100%
Alteraciones de la audición	50%
Problemas oculares	50%
• Errores refracción	35%
• Estrabismo	
• Cataratas	
Anormalidad vertebral cervical	10%
Alteraciones tiroides	30-40%
Sobrepeso	Común
Desordenes convulsivos	5-10%
Problemas emocionales y de conducta	Común
Demencia prematura (5 ^a -6 ^a década)	18.8% -40.8% *
Enfermedad periodontal, caries, malposición	90%
Disgenesia gonadal	40%
Enfermedad celiaca	3-7%
Apnea obstructiva del sueño	45%

- Datos no fiables, ausencia de estudios epidemiológicos amplios. De **National Down Syndrome Congress**. (modificado)

(Tomado de www.aepap.org/previnfad/Down.htm)

GUÍA DE ACTIVIDADES PREVENTIVAS EN ATENCIÓN PRIMARIA PARA NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN

El PAPPS de la Infancia recomienda en primer lugar que el PROGRAMA DE ACTIVIDADES PREVENTIVAS EN LA INFANCIA se aplique también en este grupo, además recomienda las siguientes intervenciones integradas en el programa específico para estos niños:

Guía de actividades preventivas en niños con SD (edad en años)																					
actividad	0-4 semanas	6m	1	1,5	2	2,5	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	
1. Cariotipo Consejo genético	_____																				
2. Actividades preventivas usuales (PAPPS)	_____	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
3. Evaluación Cardíaca	Ecocard																				
4. Evaluación Audición	PETC o OEA	-	-		-		-	-		-		-		-		-		--		--	
5. Evaluación Oftalmológica	Reflejo rojo	-	-		-		-	-		-		-		-		-		-		-	
6. Evaluación Tiroides (TSH, T4)	Cribado de metab	-	-		-		-	-		-		-		-		-		-		-	
7. Evaluación Crecimiento (tablas estándares). Obesidad. Nutrición	_____	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
8. Evaluación Bucodental					-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
9. Cribado Celiacía ¹							-														
10. Apoyo familiar. Tutela de cuidados y habilidades paternas	_____	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
11. Desarrollo psicomotor. Coordinación con servicios educativos.	Interven precoz	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
12. Inestabilidad atlantoaxoidea ²							Rx	-	-	-		?	?	?	?	?	?	?	?	?	?

Instrucciones: las zonas claras son de cumplimentación de examen o cribado.

1.- Determinar anticuerpo antiendomiso en suero una vez entre los dos a cuatro años.

2.- Rx lateral cervical entre los 3 a 5 años. Repetir si realiza deporte con asiduidad o previos a anestesia general.

Examen neurológico en cada visita.

(Tomado de www.aepap.org/previnfad/Down.htm)

1. CARIOTIPO. CONSEJO GENÉTICO

Todo fenotipo sugestivo de Sd. de Down debe ser confirmado con estudio cromosómico mediante cariotipo. En caso de duda o si se desea un diagnóstico en 24-48 horas, se realizará hibridación in situ fluorescente (FISH).

En caso de trisomía 21 pura, el 80% de casos son de origen materno y el 20% de origen paterno. El riesgo para madres mayores de 45 años es de 1/40 y si además tienen un hijo previo afecto, aumenta a 1/10.

En caso de translocación, es necesario hacer cariotipo a los padres, pues en un tercio de los casos, uno de los padres puede tener una translocación equilibrada, lo que aumenta el riesgo de recurrencia. El riesgo de recurrencia si la madre es portadora tipo t(14,21) es de 1/10 y si es el padre, 1/20. En el tipo t(21,22) el riesgo si es en la madre es 1/6, y si es el padre 1/12.

En caso de mosaicismo, si los padres son portadores de esta anomalía, el riesgo de recurrencia es muy alto. Si el mosaicismo paterno es del 50%, el riesgo de recurrencia es de un 25% de hijos afectados.

2. ACTIVIDADES PREVENTIVAS COMUNES (PAPPS)

Se realizarán, al igual que en cualquier otro niño, siguiendo las recomendaciones del Programa de Actividades Preventivas y de Promoción de la Salud (PAPPS) u otro programa o protocolo acreditado, donde se incluyan las vacunaciones sistemáticas, consejos educativos,....

3. EVALUACIÓN CARDIACA

- Se realizará ecocardiografía a todos los RN con S. de Down ya que un examen clínico normal no excluye cardiopatía congénita.
- En niños mayores sin ninguna exploración previa y sin signos de cardiopatía basta con exploración clínica y EKG.
- En adolescentes y adultos jóvenes se realizará eco cardiaca para descartar disfunción valvular cardiaca (mayor frecuencia de insuficiencia valvular mitral y aórtica).

Distribución de cardiopatías congénitas en Sd. de Down

Defecto septal atrioventricular	45%
Defecto septal ventricular	35%
Defecto tipo ostium secundum	8%
Persistencia ductus arteriosus	7%
Tetralogía de Fallot	4%
Otros	1%

(Tomado de www.aepap.org/previnfad/Down.htm)

4. EVALUACIÓN AUDICIÓN

- Se realizará cribado de hipoacusia en los primeros 6 meses de vida mediante OEA o potenciales evocados auditivos automatizados o de tronco cerebral.
- Cribado de hipoacusia mediante pruebas basadas en reflejos auditivos conductuales cada año hasta los 3 años y después cada dos años.

Los niños con Sd de Down presentan una alta frecuencia de hipoacusia, entre el 50-60% de tipo neurosensorial, de conducción o mixto. Presentan también con mayor frecuencia CAE más pequeños, otitis serosa, colesteatoma e impactaciones de cerumen. La pérdida de audición puede comenzar en la 2ª década de la vida y causar alteraciones del comportamiento que pueden confundirnos con alteraciones psiquiátricas.

5. EVALUACIÓN OFTALMOLÓGICA

- Se realizará exploración al nacer valorando el reflejo rojo para descartar la posibilidad de cataratas congénitas.
- Valoración a los 6-12 meses y al menos cada dos años según normas del PAPPS.

Presentan alta frecuencia de problemas oculares (50-60%) sobretodo defectos de refracción, estrabismo y en menor cuantía cataratas congénitas o adquiridas, estenosis del conducto nasolacrimal y nistagmus.

6. EVALUACIÓN TIROIDEA

- Se realizará al nacer(dentro del cribado de metabolopatías), 6 meses, 12 meses y anualmente TSH.
- En caso de disfunción tiroidea compensada (elevación de TSH con hormonas normales) repetir cada 6 meses TSH,T4 y T3 hasta que se normalice la función o aparezca hipotiroidismo franco.
- En la edad escolar determinar Acs antitiroideos al menos en una ocasión (entre los 9-12 años).

La incidencia de disfunción tiroidea está aumentada en todas las edades, apareciendo en el 30-40% de la población y aumentando con la edad.

Lo más frecuente es un aumento de la TSH aislada, que en un 40% de los casos evoluciona hacia la normalidad. También es frecuente el hipotiroidismo con signos muy tenues y que son difíciles de valorar en las personas con síndrome de Down. Con menor frecuencia hay tiroiditis autoinmune e hipertiroidismo.

7. EVALUACIÓN DEL CRECIMIENTO

- Control antropométrico de peso, talla, y perímetro cefálico en todos los controles, con referencia a tablas específicas para niños con Sd. de Down.

El desarrollo físico es más lento que en los niños no afectados de Sd. de Down, por lo que los percentiles se referirán a tablas específicas para niños con Sd. de Down, como las tablas de Cronk o las de la Fundación Catalana Síndrome de Down (Ver tablas).

En caso de disminución del crecimiento, en referencia a sus tablas específicas, se investigarán sus posibles causas, siendo las más frecuentes: cardiopatías congénitas, hipotiroidismo, déficit de hormona del crecimiento, ausencia de soporte nutricional, enfermedad celiaca y más raramente leucemia.

La prevalencia de obesidad y sobrepeso es mayor que en la población general, por lo que se debe controlar que reciban una dieta equilibrada junto con aumento de la actividad física.

8. EVALUCACIÓN BUCODENTAL

- Se realizarán consejos educativos y de profilaxis de caries en todos los controles en cuanto a higiene bucodental, técnicas de cepillado, uso de pastas dentífricas fluoradas, utilización de la seda dental y control de la dieta y hábitos perniciosos (chupete, biberón...)
- A partir de los 6 años se realizará control, limpieza de placa bacteriana cada 6 meses y sellado de fisuras.

- A partir de los 8 años estudio de maloclusión dentaria cada dos años.

La secuencia de erupción dentaria, tanto temporal como permanente, suele ser retrasada, con mayor frecuencia de microdoncias, agenesias, dientes conoides...

Frecuente enfermedad periodontal debido a la hipotonía muscular facial, respiración bucal, apiñamiento dentario, falta de higiene, sequedad de las mucosas... que hace que se acumule placa bacteriana y aparición de gingivitis.

Menor incidencia de caries, pero alta incidencia de bruxismo y de maloclusiones debido a la hipoplasia del maxilar y macroglosia con frecuentes mordidas cruzadas posteriores y mordida abierta anterior.

9. CRIBADO CELIACA

- En ausencia de clínica sugestiva de enfermedad celiaca se determinarán una vez a los 2-4 años, por presentarse en un 4-7% de la población con Sd. de Down.

10. APOYO FAMILIAR

El apoyo familiar se realizará desde el mismo momento en que se comunica a los padres la noticia de que su hijo que ha nacido tiene el Sd. de Down. Se debe informar a los dos padres juntos, de forma privada, lo antes posible, con el niño delante y con el mayor afecto posible. Se expondrá de forma global el problema sin plantear un listado de posibles complicaciones presentes y futuras.

Se les pondrá en contacto lo antes posible con las Asociaciones de Sd. de Down de su provincia, que les orientará .

11. DESARROLLO PSICOMOTOR

- Se iniciarán programas de intervención temprana del desarrollo psicomotor y lenguaje desde el diagnóstico, pues se ha visto que se minimizan los retrasos del desarrollo, mejoran su integración social y la adaptación entre padres e hijos.
- Valoración del desarrollo psicomotor , hipotonía ,reflejos, signos piramidales y con especial referencia al área del lenguaje.

La función cognitiva varía mucho de unos individuos a otros, sin existir relación con el fenotipo. El cociente intelectual va de rangos bajo a moderado y profundo(el más raro).

Los hitos iniciales del desarrollo psicomotor siguen una secuencia un poco más tardía que la de la población general, con la excepción del área del lenguaje que es la más comprometida. Entienden mejor el lenguaje que lo que ellos son capaces de expresarse verbalmente.

12. INESTABILIDAD ATLANTOAXOIDEA

- Realizar Rx lateral cervical en posición neutra, flexión y extensión entre los 3 y 5 años.

Existe controversia sobre su valor y la AAP considera que no hay evidencia científica para recomendar su utilización rutinaria. Otros grupos de expertos en Sd. de Down si la recomiendan.

Se define como la existencia de un espacio de 5 mm o más entre el atlas y la apófisis odontoides del atlas, medida en Rx lateral de la columna cervical en posición de flexión, neutra y de extensión. La mayoría de las personas que la presentan ni tienen síntomas ni los tendrán, pero se deben vigilar si aparecen síntomas de compresión medular como tortícolis, alteraciones de la marcha, pérdidas sensoriales, alteraciones de la defecación, micción...y se realizará una Resonancia magnética del área, antes de restringir la actividad deportiva o si precisa manipulaciones del cuello por una anestesia general.

OTROS PROBLEMAS MEDICOS OBSERVABLES EN ATENCIÓN PRIMARIA

Se deben de reconocer de forma temprana para poder actuar pronto, si bien no hay evidencia científica de que se deban aplicar medidas de prevención primaria y secundaria

Alteraciones del sueño. Apnea obstructiva del sueño (45%) Problemas obstructivos de la vía aérea	Infecciones otorrinolaringológicas ² : <ol style="list-style-type: none">1. Otitis media2. sinusitis
--	---

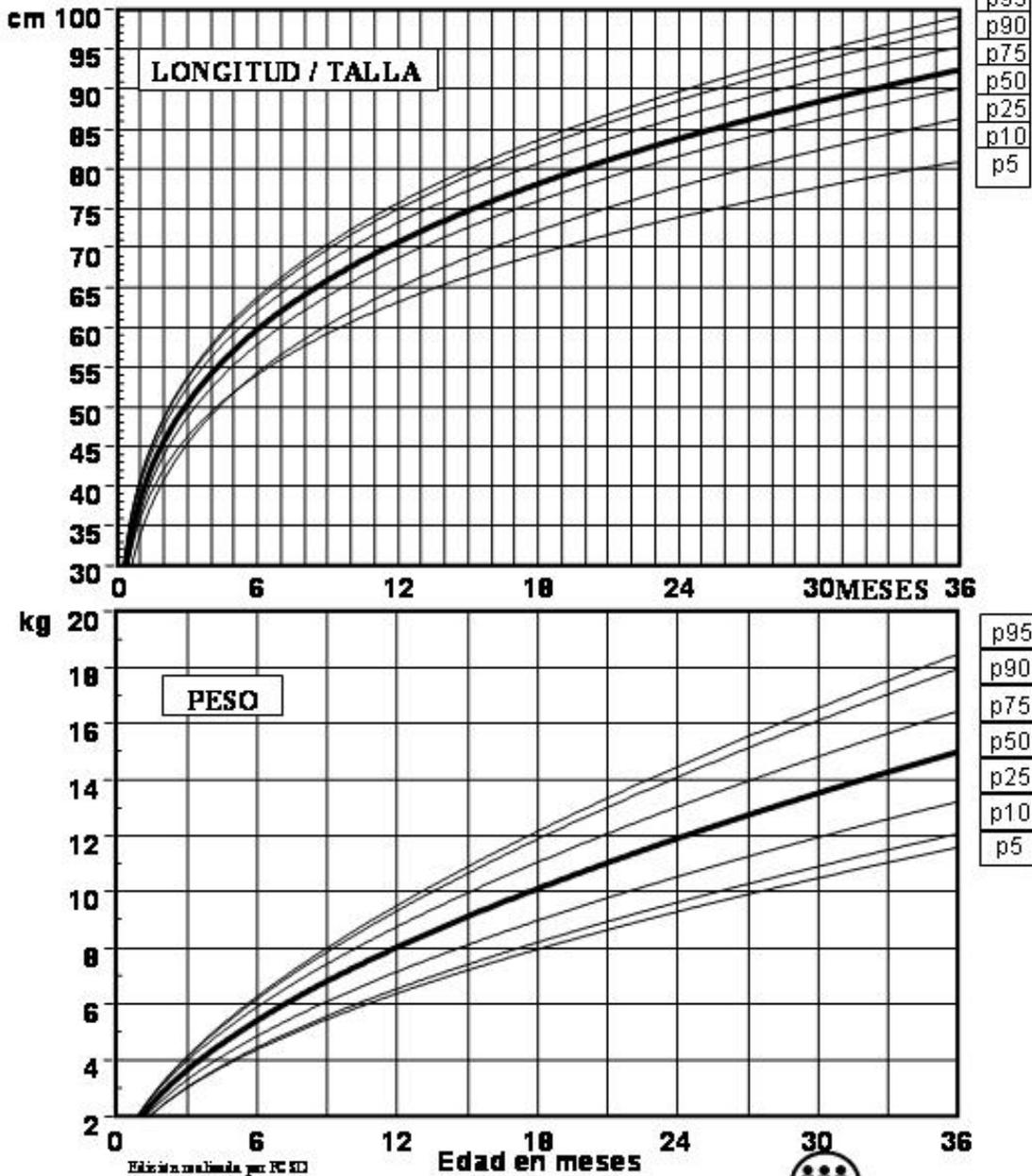
	Déficit selectivo de IgA y/o subclases de IgG
<p>Otros problemas ortopédicos:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Inestabilidad atlanto-occipital 2. Hiperflexibilidad articular 3. Escoliosis 4. Subluxación rotuliana 5. Deformidades del pie (10,3%) 	<p>Problemas de conducta</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Déficit de atención. Hiperactividad 2. Autismo (5%) 3. Depresión 4. Demencia. Enf. de Alzheimer (10,3-40%)
Epilepsia (5%). Mioclonias. Hipsarritmia	Otros problemas endocrinológicos: diabetes tipo I (1,4-10%)
<p>Otros trastornos oftalmológicos :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Nistagmus (35%) 2. Estenosis conducto lacrimal (20%) 3. Blefaritis (30%) 4. Conjuntivitis 	<p>Alteraciones hematológicas:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Desorden mieloproliferativo transitorio (reacción leucemoide) 2. Leucemia aguda limfoblástica y no linfoblástica (1%)
Criptorquidia (40%)	Disgenesia gonadal en mujeres (40%)

(Tomado de www.aepap.org/previnfad/Down.htm)

NIÑAS: 0 a 3 años
LONGITUD / PESO

NOMBRE

HISTORIA n° FECHA NACIMIENTO.....



Publicaciones científicas de referencia de niños y niñas con síndrome de Down editadas en el CEMID (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down - FC SD); X. Pastor, M. Carratiga, R. Gasca, A. Sanja y J.M. Carratiga. *SEU-DAS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down* (1998, 1: 9-11 y 1998, 4: 9-12).

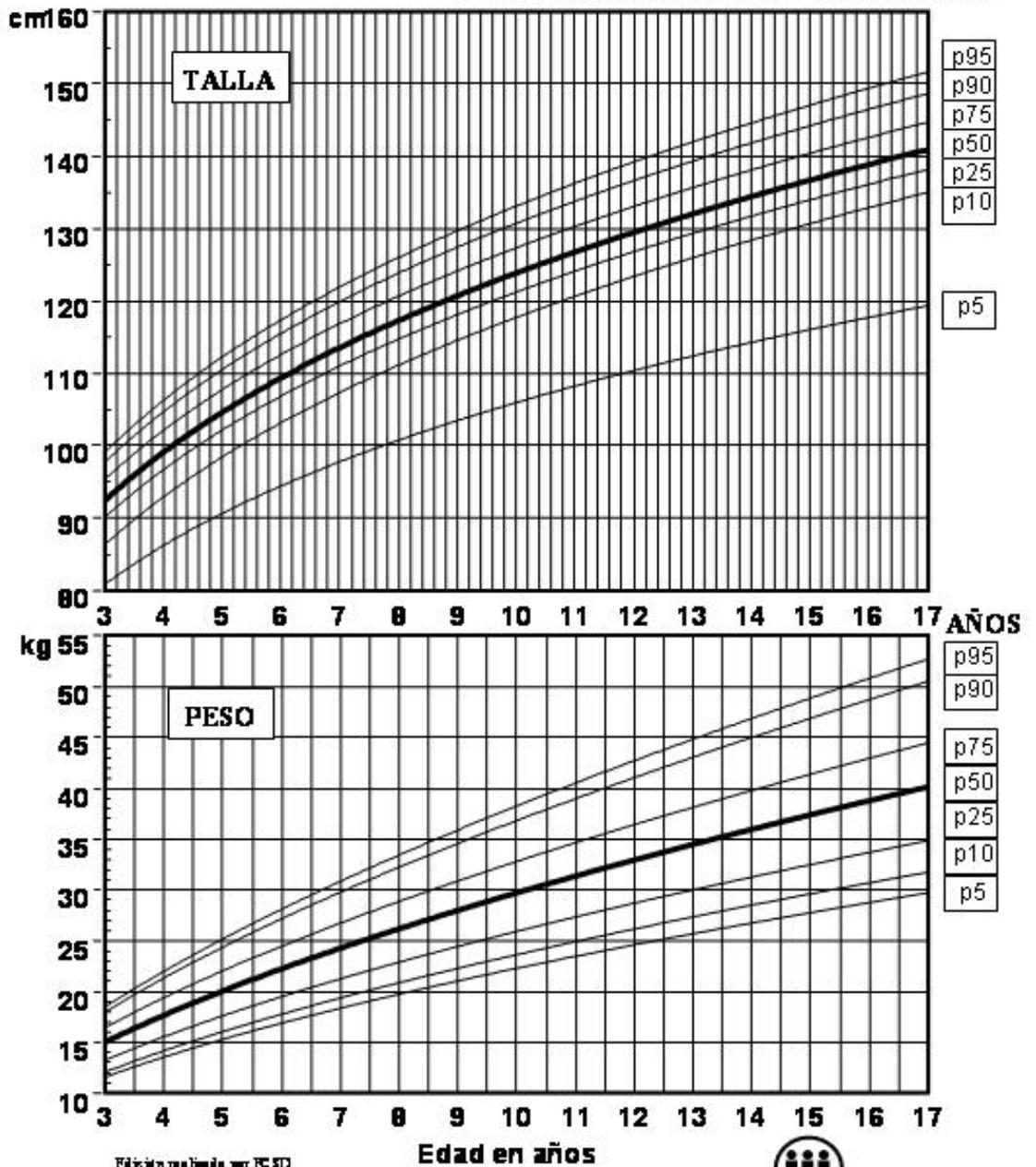


FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Vilanova 239 Pobl. 08007 Barcelona, Tel. 93 213 74 33
Fax. 93 213 71 99, e-mail: info@fc-sd.org WEB: www.fc-sd.org

NIÑAS: 3 a 17 años
TALLA / PESO

NOMBRE

HISTORIA n° FECHA NACIMIENTO



Edición realizada por FCED

Protocolos recomenatados de vigilancia de niñas y niños con síndrome de Down visitados en el CMED (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-), X. Pastor, M. Carratger, A. Garcia, A. Sastre y J.M. Carratger. *SD-DAS Revista Médica Interaccional sobre el síndrome de Down* (1998, 1: 9-11 y 1998, 4: 9-12).

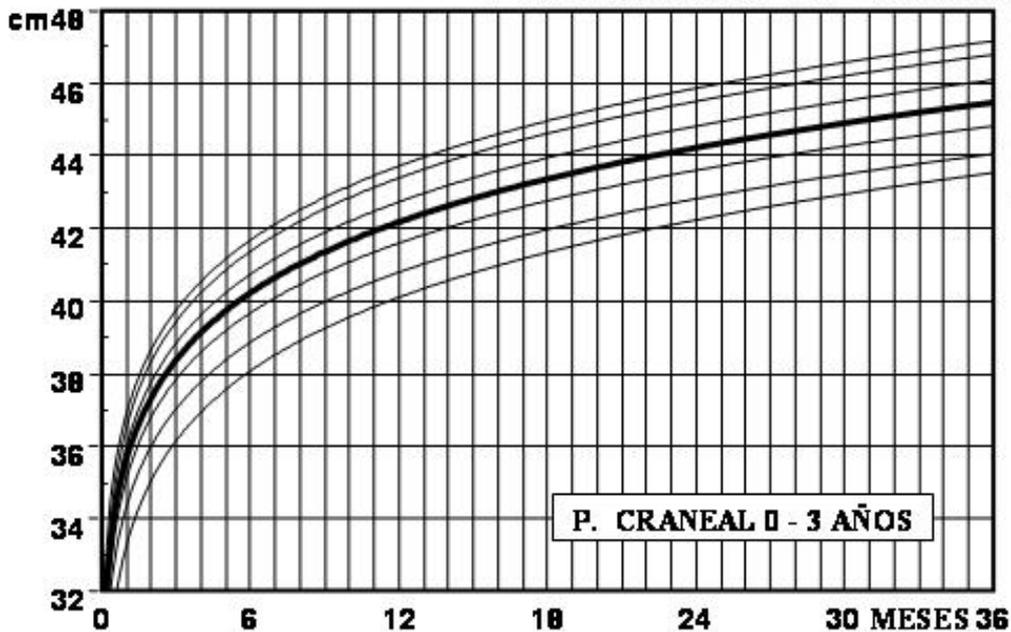


FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
València 229 Edif. 08007 Barcelona, Tel. 93 213.76.33
Fax. 93 213.71.99, e-mail: info.gd@fcd.org WEB: www.fcd.org

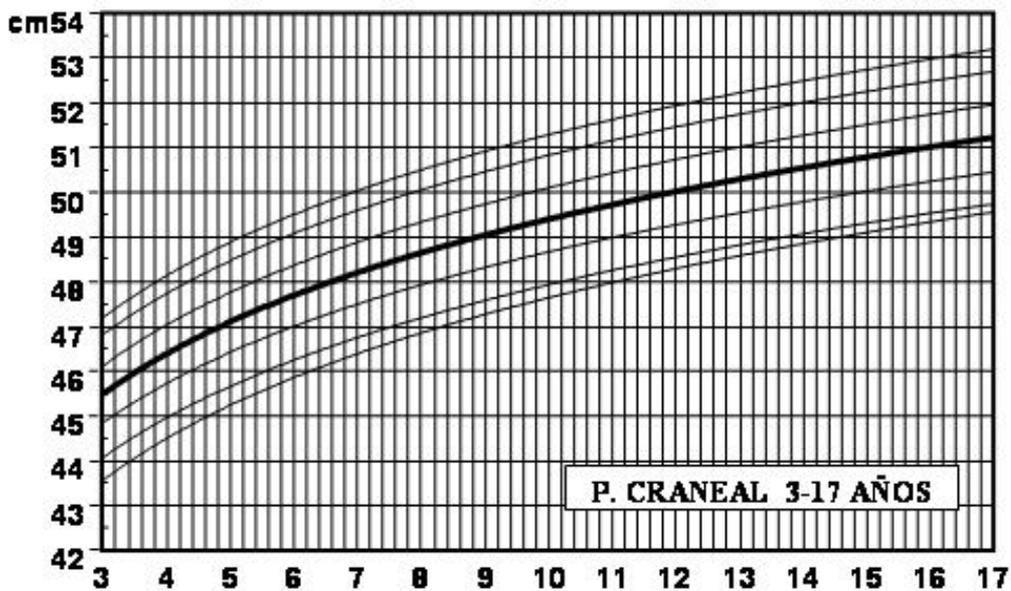
NIÑAS: 0 a 17 años
PERIMETRO CRANEAL

NOMBRE

HISTORIA n° FECHA NACIMIENTO.....



- p95
- p90
- p75
- p50
- p25
- p10
- p5



- p95
- p90
- p75
- p50
- p25
- p10
- p5

Edición realizada por FCSD

Edad en años



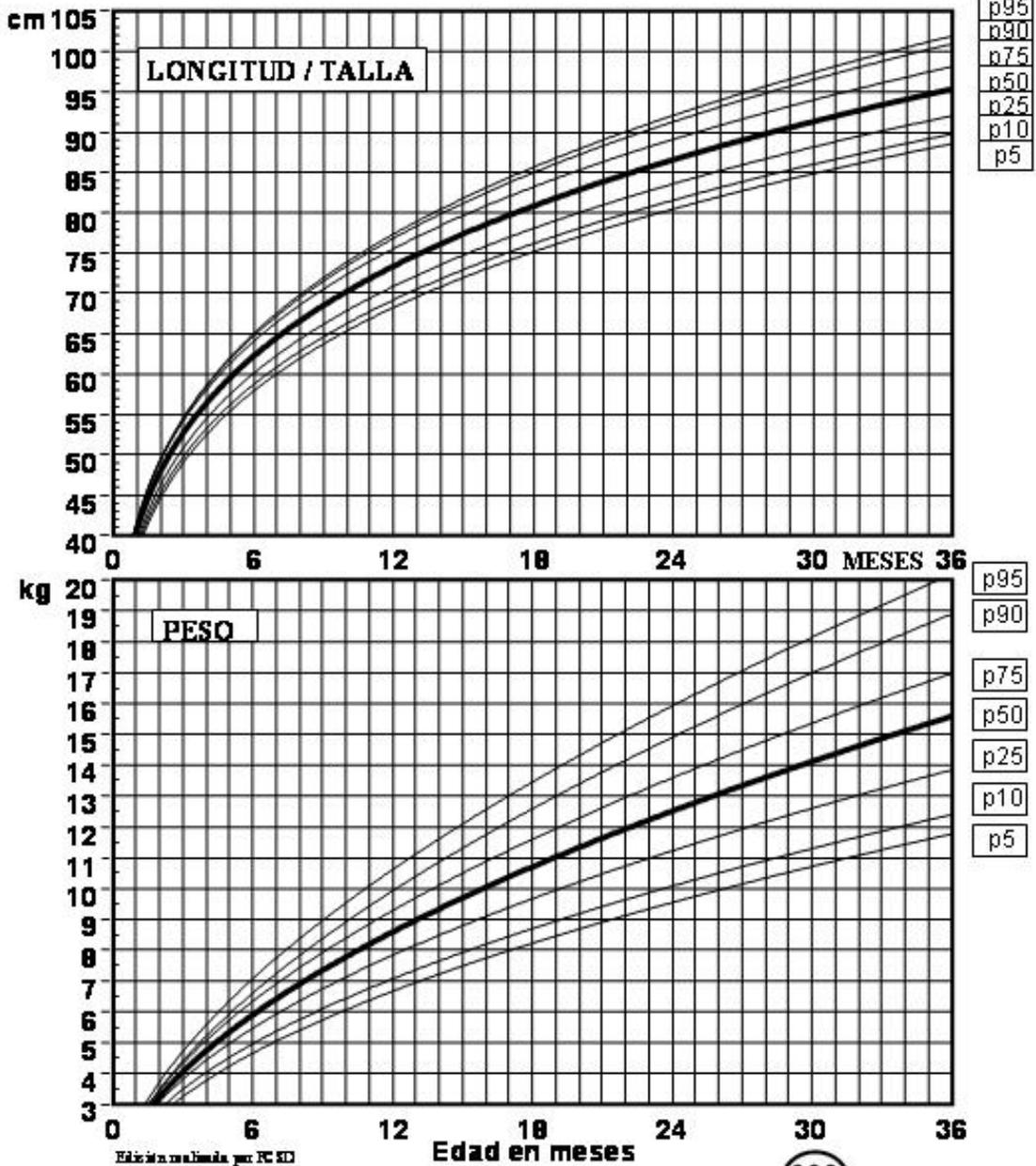
Publicacions recomanades de referència de nenes i nenes amb síndrome de Down editades en el CEMID (Centre Mèdic Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down - FCSD): X. Pastor, M. Carrozzini, A. Garcia, A. Santoy i M. Carrozzini. *SD-DOS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down* (1998, 1: 9-11 y 1998, 4: 9-12).

FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Vilanova 239 Eixl 08007 Barcelona, Tel. 93 213 74 33
Fax. 93 213 71 99, e-mail: info@fcsd.org WEB: www.fcsd.org

NIÑOS: 0 a 3 años
LONGITUD / PESO

NOMBRE

HISTORIA n° FECHA NACIMIENTO.....



Parámetros somatométricos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down revisados en el CEMID (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down - FCSD); X. Pastor, M. Carrizosa, A. Gasca, A. Sanja y J.M. Carrizosa. *SD-DSB Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (1998), 1: 9-11 y 1998, 4: 9-13).

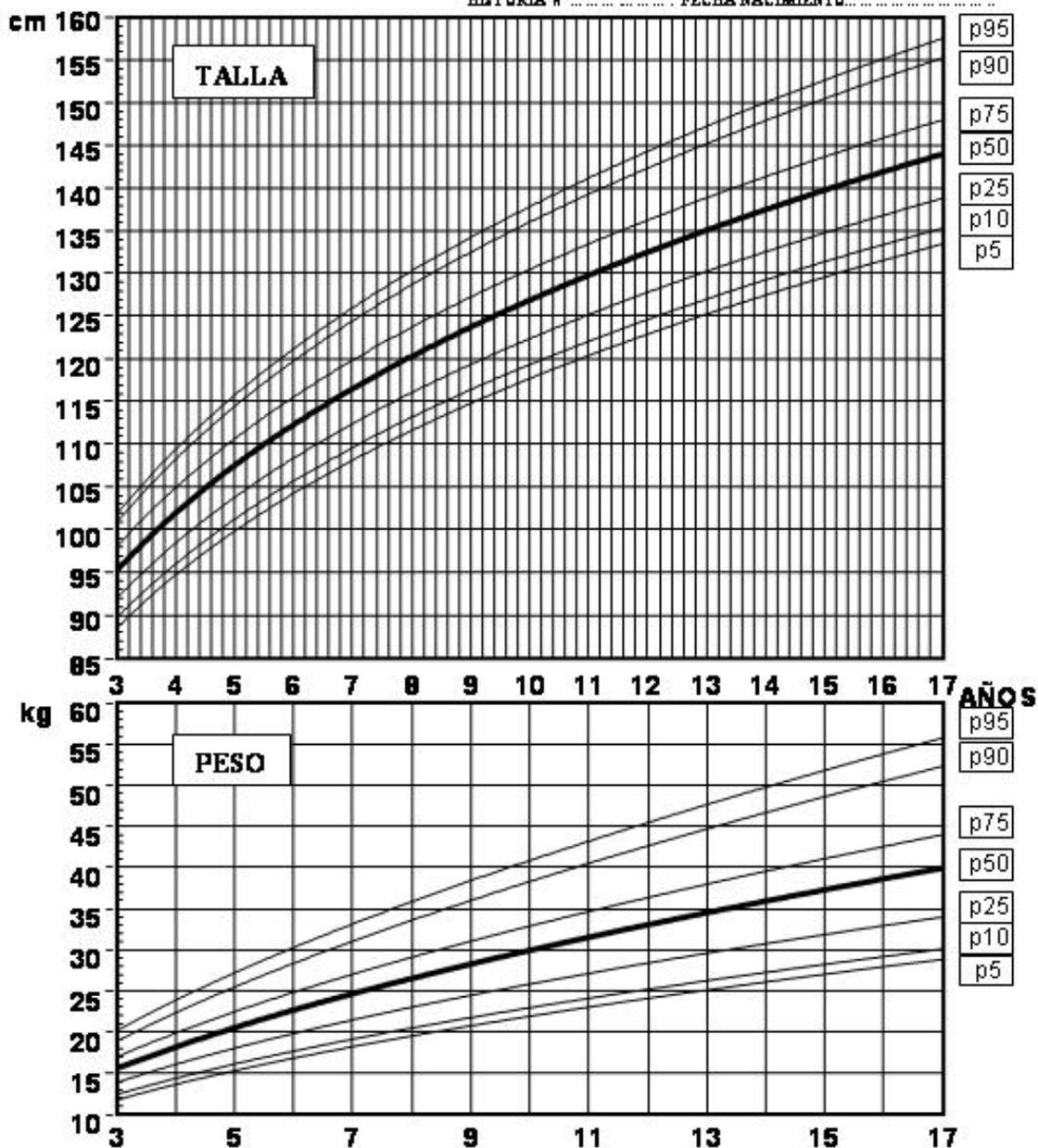


FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Valencia 339 Pta1 08007 Barcelona, Tel. 91 211.74.33
Fax. 91 211.71.99, e-mail: info.gd@Fsd.org WEB: www.Fsd.org

NIÑOS: 3 a 17 años
TALLA / PESO

NOMBRE

HISTORIA n° FECHA NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Parámetros estadísticos de referencia de niños y niñas con síndrome de Down visitados en el CMD (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Parera, M. Carrizosa, A. Gasca, A. Sureda y J.M. Carrizosa. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (1998), 3: 9-11 y 1998, 4: 9-11).

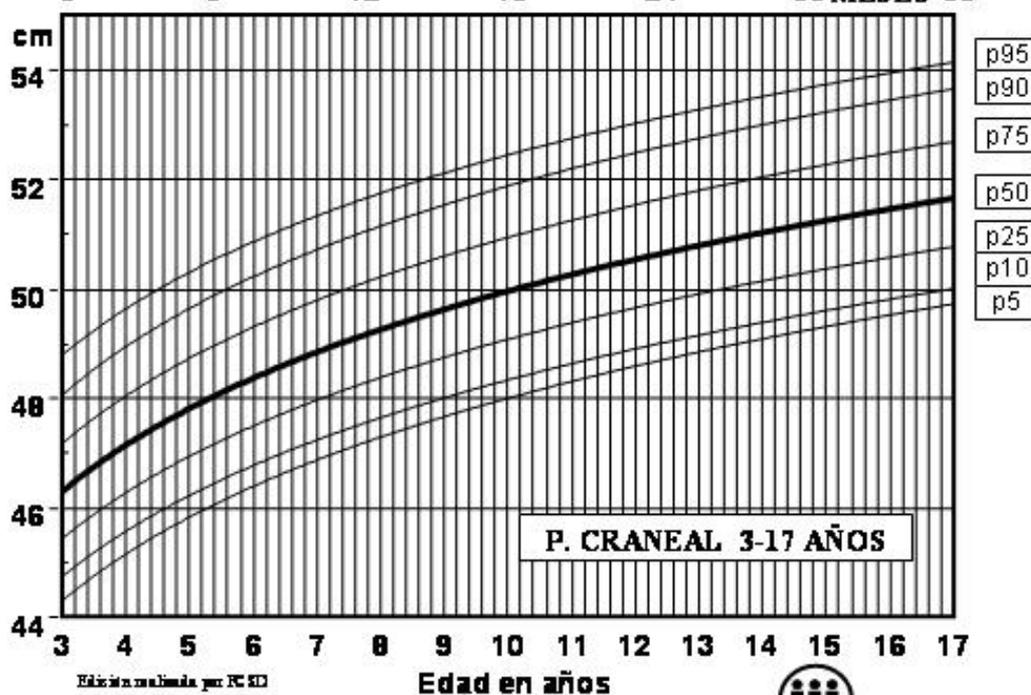
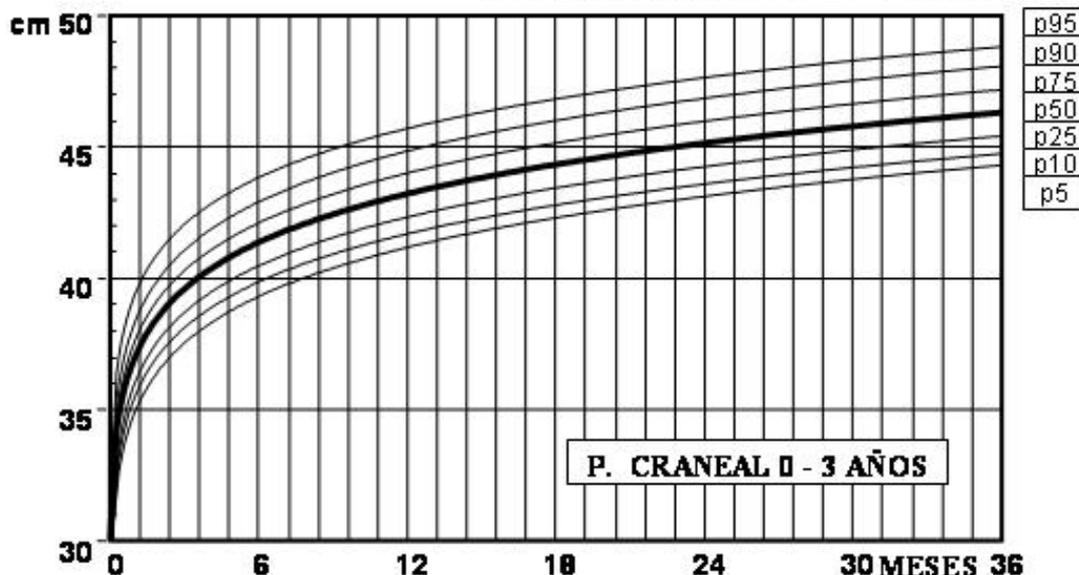


FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Vilanova 229 Pobl. 08007 Barcelona, Tel. 93 313.74.33
Fax. 93 313.71.99, e-mail: info@fcsd.org WEB: www.fcsd.org

NIÑOS: 0 a 17 años
PERIMETRO CRANEAL

NOMBRE

HISTORIA n° FECHA NACIMIENTO.....



Pruebas estadísticas de asociación de niños y niñas con síndrome de Down vitales en el CMD (Centro Médico Down de la Fundación Catalana Síndrome de Down - FCSD). Y. Pastor, M. Carrizosa, R. Garrido, A. Serrate y J.M. Carrizosa. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (1998), 3: 9-11 y 1998, 4: 9-13.



FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Valencia 239 Pna, 08007 Barcelona, Tel. 93 213.74 33
Fax. 93 213.74 59, e-mail: info@fcad.org WEB: www.fcad.org

DIRECCIONES DE UTILIDAD EN INTERNET

www.fcscd.org

www.sindromedown.net

www.aepap.org/previnfad/Down.htm

www.growcharts.com

DIRECCIONES MIEMBROS FEISD EN CASTILLA Y LEÓN

Asociación Abulense para el síndrome de Down

San Juan de la Cruz, 36 bajo

05001 AVILA

Tfno 920256257

Asociación Síndrome de Down de Burgos

Pso de Pisones 49

09001 BURGOS

Tfno 947209402

Asociación Síndrome de Down de Palencia

Avd de Valladolid 23, entreplanta

34004 PALENCIA

Tfno 979710913

Asociación Síndrome de Down de Zamora

San Lázaro 6, 2º B

46002 ZAMORA

Tfno 980510864

Asociación amigos Síndrome de Down

Avda de José Aguado s/n

24005 LEÓN

Tfno 987213660

Asociación Síndrome de Down de Valladolid

Tres amigos 1

47006 VALLADOLID

Tfno 983220943