
Síndrome de Down

¿Qué es y por qué se produce?

El síndrome de Down es una alteración genética. Se debe a la aparición de un cromosoma 21 extra de forma completa o parcial. Se produce de forma natural y espontánea. No se ha encontrado ninguna justificación. Por tanto, no se puede prevenir. La recurrencia de síndrome de Down es muy baja, alrededor del 1%.

Es la alteración genética humana más frecuente. La incidencia aumenta con la edad materna, sobre todo a partir de los 35 años. La edad es el único factor de riesgo demostrado. Aun así, puede aparecer a cualquier edad.

¿Cómo se diagnostica?

Se puede diagnosticar antes del parto a través de las pruebas prenatales. Existen pruebas de sospecha y otras de confirmación.

Las pruebas de sospecha se realizan a toda mujer embarazada. Se trata de ecografías y pruebas analíticas. Estas pruebas no confirman, solo establecen un alto o bajo riesgo de que el feto tenga un síndrome de Down. Estas pruebas tienen falsos negativos. De hecho 2/3 de los niños con síndrome de Down son diagnosticados al nacer por los datos de la exploración física y el cariotipo (prueba que muestra el cromosoma extra 21).

Las pruebas de confirmación durante el embarazo sólo se suelen realizar si:

- hay antecedentes de alteraciones genéticas
- la edad de la madre es mayor de 35 años en el momento del parto
- cuando las pruebas de sospecha dan un riesgo alto de que el feto presente síndrome de Down (posibilidad 1/250 de presentar síndrome de Down).

Las pruebas de confirmación son:

- Amniocentesis: analiza líquido amniótico extraído mediante punción en abdomen dirigido por ecografía. Tiene 1% de riesgo de aborto.
- Biopsia de vellosidades coriales: analiza tejido placentario. Hace un diagnóstico más precoz pero con mayor riesgo de aborto.

¿Son niños con más problemas de salud que el resto?

En principio, la salud de éstos niños es similar a la de cualquier otro niño. Por tanto, podemos tener niños sanos,

sin ninguna enfermedad.

Algunos niños tienen patologías asociadas a su alteración genética. Requerirán cuidados específicos y un seguimiento adecuado desde el nacimiento. Es importante saber que la mayoría de estas situaciones tienen tratamiento médico o quirúrgico.

Gracias a los tratamientos actuales y a los programas de prevención médica, las personas con síndrome de Down tienen una esperanza de vida media de 60 años, y una buena calidad de vida.

¿Las vacunas son diferentes?

No. El [calendario vacunal](#) es el mismo que en otros niños.

Se recomienda además, [vacunación antigripal](#) anual y [vacuna antineumocócica 23-valente](#) en mayores de 3 años.

¿Existen diferencias en las pautas de alimentación?

No existen pautas diferentes. Salvo que el desarrollo de la masticación será más lento y las normas posturales para favorecer la estabilidad del tronco mientras comen.

En todo caso y dado que es más frecuente la obesidad en estos niños, conviene que la familia siga estilos de alimentación más sanos. Deben aumentar la ingesta de frutas y verduras y disminuir los alimentos muy calóricos.

El [estreñimiento](#) y el [reflujo gastroesofágico](#) se verán disminuidos con una dieta rica en fibra y con comidas no copiosas.

¿Qué patologías pueden asociar con mayor frecuencia?

Cardiopatías: en el 50% de los niños. La mayor parte son defectos de la pared que separa las aurículas de los ventrículos. La operación en el momento oportuno previene complicaciones graves. La supervivencia tras la intervención está entre el 80-90%. Se recomienda hacer una ecografía al recién nacido y a los 10-12 años.

Pérdida de audición: conviene que sea visto por un otorrinolaringólogo. Tienen los conductos auditivos muy estrechos y esto dificulta la exploración. Si se tratan de forma precoz hay menos repercusiones en el [desarrollo del lenguaje](#). Se deben evaluar con potenciales evocados auditivos en los 6 primeros meses.

Problemas respiratorios de tipo obstructivo, como ronquido, cansancio, posturas no habituales para dormir, cambios de conducta.

Problemas visuales: Catarata congénita (en pocos casos, pero es grave), queratocono, [estenosis del conducto nasolagrimal](#), [blefaritis](#) y [conjuntivitis](#). Se deben controlar desde los 6-12 meses de vida. Y hacer un control anual hasta los 6 años y después bienales.

Patología osteoarticular en vértebras superiores (no suelen tener síntomas, pero en algún caso puede producir compresión medular), desviaciones de la columna ([escoliosis](#) toraco-lumbares) y alteraciones en las extremidades inferiores. Se debe realizar radiografía lateral de columna cervical entre los 3-5 años de vida

Alteraciones endocrinas: [hipofunción](#) o [hiperfunción del tiroides](#). Por ello, se recomienda un control anual de las

hormonas tiroideas.

Problemas digestivos: malformaciones anatómicas con estenosis o atresia digestivas, enfermedad de Hirschprung o megacolon congénito, [celiaquía](#) (se debe descartar con un análisis de anticuerpos a los 3-4 años y 6-7 años).

Trastornos dentales: [maloclusión](#), malposición, erupción retrasada, agenesia. Se debe tratar la funcionalidad, no la estética. Incidir en las medidas de higiene bucodental. Control por odontólogo desde los 6 años, cada 6-12 meses.

Problemas cutáneos: sequedad piel, boqueras, [alopecia](#) areata autoinmune, forúnculos a partir de la pubertad.

Alteraciones de la inmunidad: la anatomía facial hace mas frecuentes las infecciones respiratorias; trastorno de las células sanguíneas en el recién nacido que remiten espontáneamente.

Alteraciones psiquiátricas: Alzheimer, depresión, trastornos bipolares, tristeza exagerada.

¿Qué podemos esperar de un niño con síndrome de Down?

Las respuestas son más lentas, pero cada niño tendrá su carácter propio y tendrá muchos rasgos de sus padres. Los primeros años de vida son muy importantes para lograr el desarrollo adecuado. La [estimulación precoz](#) es muy importante.

El desarrollo de la producción del lenguaje es más lento que la comprensión. Las capacidades expresivas se desarrollan más lentamente que las cognitivas. Entienden más de lo que pueden decir. Todo ello por los problemas de coordinación del habla debida a la hipotonía muscular y dificultades para el manejo de la memoria del trabajo. (Lée [Síndrome de Down y escuela](#))

Pueden presentar discapacidad intelectual. Esto varía mucho entre los individuos. Suele ser un retraso en el desarrollo de la inteligencia conceptual. Los aspectos sociales y adaptativos suelen tener menor afectación.

La autonomía personal se tiene que reforzar durante la adolescencia, así como la capacidad para desarrollar un círculo de amistades.

Algunos enlaces interesantes

- [Mi hijo con Síndrome de Down](#) (web desarrollada por [Down España](#) y Fundación MAPFRE)
- ['Playa y Montaña'](#), una historia de superación en torno a las enfermedades raras. Fundación MEHUER
- [Tener un hijo con Síndrome de Down](#) (accede a video de *youtube*). Recibir la noticia de que tu hijo tiene SD resulta muy duro, y lo que más puede aliviar en ese momento es recibir la información adecuada, sobre todo por parte de otros padres que han pasado por tu misma situación.

Descárgate la presentación con los PUNTOS CLAVE:

Síndrome de Down

Raquel Arroyo Úbeda. Pediatra



www.familiaysalud.es

Fecha de publicación: 5-10-2012

Última fecha de actualización: 22-03-2017

Autor/es:

- [Raquel Arroyo Ubeda](#). Pediatra. Centro de Salud "Alpes". Madrid

