

CARACTERIZACIÓN SANITARIA DEL SÍNDROME DE DOWN

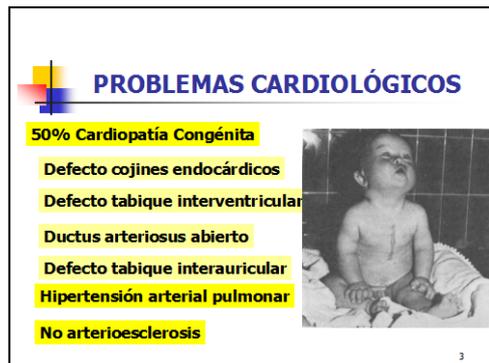
PROBLEMAS INMUNOLÓGICOS

- Susceptibilidad a la infección:
 - Aparato respiratorio
 - Aparato digestivo (gastroenteritis)
 - Oído: otitis serosa crónica o periódica
 - Ojo: blefaritis
 - Dermatológicas: muslos, nalgas y región perigenital
 - Hepatitis (riesgo de convertirse en portadores crónicos)
 - Leucemia (1%)



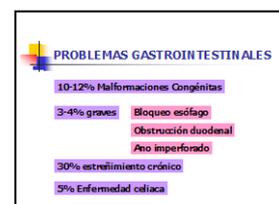
PROBLEMAS CARDIACOS

- 50% cardiopatía congénita (hasta 70% según algunos estudios) Causa el 66% de muertes antes de 1 año
- Más frecuentes:
 - Defecto cojines endocárdicos
 - Defecto tabique interventricular
 - Ductus arteriosus abierto
 - Defecto tabique interauricular
- Hipertensión arterial pulmonar
- No arterioesclerosis
- Hoy intervenciones cardiacas y medicación---evolución cada vez más favorable



PROBLEMAS GASTROINTESTINALES

- 10-12% malformaciones congénitas sistema gastrointestinal



- 3-4% graves: tracto digestivo inacabado al nacer: bloqueo en esófago, obstrucción duodenal o ano imperforado--- cirugía temprana
- Estreñimiento crónico en 30%
- Enfermedad celiaca (5%)

PROBLEMAS DE VISIÓN

- Trastornos presentes en + del 50%
 - A. Sin repercusión funcional
 - Manchas iris (90%)
 - Pestañas cortas y separadas
 - B. Con repercusión funcional
 - Errores de refracción (70%)
 - . Miopía (12-30%)
 - . Hipermetropía (18-33%)
 - . Astigmatismo (22-35%)
 - Estrabismo (normalmente convergente) (33-49%)
- Trastornos presentes en - del 50%
 - A. Sin repercusión funcional
 - Nistagmus (10-20%)
 - Hipoplasia periférica del iris
 - Hipersensibilidad a la atropina
 - B. Con repercusión funcional
 - Blefaritis o blefaroconjuntivitis (secreción y legañas matinales) (33-46%)
 - Cataratas . periféricas (no pérdida visión) (42-50%)
 - . congénitas (si pérdida) (3%)
 - Queratoconus (anomalía corneal) (15%)
 - Patología retinal (desprendimientos y retinoblastomas...)
 - Hipoplasia del nervio óptico (10%)
 - Bloqueo lacrimal (20%)
- Ceguera (menos del 5%)



- Coordinación binocular lenta

PROBLEMAS DE AUDICIÓN



- Mayor incidencia alteraciones auditivas (73-78% SD tienen pérdidas)---Tb. Problema inteligencia
- Se han identificado hasta 11 zonas donde SD pueden tener problemas
- Menor sección meato auditivo externo (80%)---prob.cera
- En adolescencia alteraciones trompa por obstrucciones nasales
- Primeros años vegetaciones
 - a) rinofaringe + pequeña
 - b) hipersecreción nasal
 - c) tendencia respiración bucal
 luego desaparecen.
- Obstrucción nasal---tubaritis (líquido en caja)---puede provocar:
 - a) hipoacusia de transmisión (reversible) (40-55%)
 - b) infecciones otíticas (si otitis crónica--- hipoacusias moderadas o severas)
- Hipoacusias perceptivas (20-25%): alteraciones neurológicas en nervio auditivo o coclea

PROBLEMAS MUSCULOESQUELÉTICOS



- Ortopedia 30%
- Subluxación (dislocación) atlantoaxial debida a inestabilidad 2ª vertebra cervical
 - 9,5-27% con distinta gravedad (sólo 1,5% sintomática)

- Importancia señales de alerta (varias semanas antes) por mejor predicción que examen neurológico normal (radiografía cuello)
 - . inclinación y giros cabeza (tortícolis)
 - . dolores cuello
 - . cambios forma caminar
 - . creciente torpeza
 - . preferencia repentina por sentarse
 - . cambio hábitos excreción
- Escoliosis (11%), lordosis (14%) pero leves
- Dislocación cadera (10%)
- Inestabilidad paleto-femoral o luxación habitual de la rótula por laxitud ligamentosa (51% cierta hiper movilidad, 34% prob.significativos, 19% subluxación, 4% dislocación)
- Tendencia pies planos

PROBLEMAS DERMATOLÓGICOS

- Manifestaciones cutáneas:
 - Eritema de cara (clown)
 - Piel seca ictiosiforme
 - Piel laxa y livedoide
 - Hiperextensibilidad piel nuca
 - Formación pliegues nuca
 - Pliegue simiesco
 - Envejecimiento cutáneo precoz
 - Labios engrosados con surcos
- Manifestaciones de las mucosas y de las fanevas:
 - Lengua escrotal, surcos e hipertrofia papilar
 - Vello corporal escaso e hipertrichosis
 - Distribución feminoide del vello en varones
 - Sinofridia
 - Diámetro transversal uñas mayor que longitudinal



OTROS PROBLEMAS

- Diabetes (2%)
- Problemas odontológicos (especialmente enfermedad periodontal) (12%)
- Epilepsia (2-8%): aumenta con edad/buena respuesta terapeutica (70%)
- Apnea del sueño
- Hipotiroidismo (12%)
- Doble diagnóstico: autismo, síndrome X frágil, síndrome de Tourette, etc.



TRATAMIENTOS Y TERAPIAS

- **CELULOTERAPIA** (Sicca-cell therapy): Dr.Pau Niehans (Suiza 1931): inyección células liofilizadas procedentes de órganos de fetos para que sustituyan la función de la que se carece. **FRAUDE**
- Tratamiento de **MADUREZ POSTNATAL**: Haubolt 1960: emulsión con vitaminas, minerales y hormonas. **NO EVIDENCIAS**
- 5-hidroxitriptofano (5-H T P): se administra por ser el precursor de la 5 hidroxitriptamina, cuyo nivel es bajo en SD , y tiene que ver con la fijación de serotonina, aminoácido que interviene en el metabolismo cerebral. **NO EFICAZ**
- Suplementos de **VITAMINA B6** o **VITAMINA A**: **NO CONCLUSIONES FIRMES**



- SERIES U: Turkel 1959: 50 productos distintos.NO EFICAZ
- Dimetilsulfoxide (DMSO): NO EVIDENCIAS CLARAS
- ACIDO GLUTÁMICO: EFICACIA NO PROBADA
- Estimulantes Cerebrales: NO PROBADO
- Suplementos TNI (Targeted Nutritional Intervention): NO ESTUDIOS
- AMINOÁCIDOS (MSB Plus, NutriVene D, Haps Caps...):RESULTADOS CONTRADICTORIOS
- Suplementos de ZINC: NO CATEGÓRICO que mejore función inmunitaria
- Suplementos de SELENIO: RESULTADOS NO FIABLES
- Acido docosahexaenoico (DHA): es un ácido graso omega-3: No se ha demostrado que SD carezca de DHA.NO LOGICA
- PIRACETAM: SIN VALOR para mejorar funciones cognitivas.
- TERAPIA DE IONIZACIÓN: Sudamérica: FRAUDE
- CIRUGÍA PLÁSTICA FACIAL

REVISIONES MÉDICAS

- Programas de salud específicos (ver anexo)