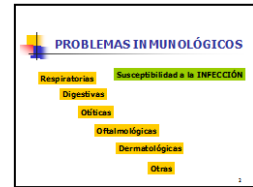


## **CARACTERIZACIÓN SANITARIA DEL SÍNDROME DE DOWN**

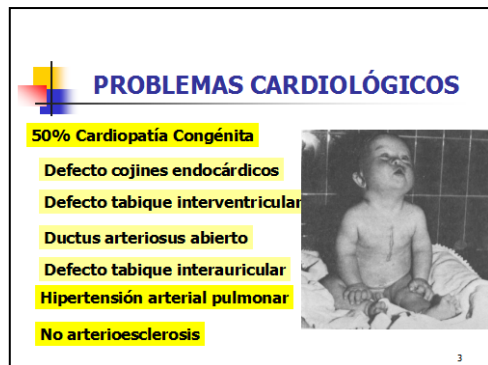
## PROBLEMAS INMUNOLÓGICOS

- 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%)



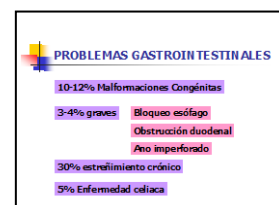
## PROBLEMAS CARDIACOS

- 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

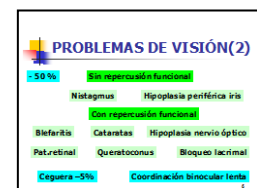
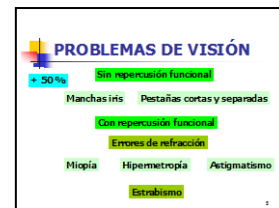
- 10-12% malformaciones congénitas sistema gastrointestinal



- 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

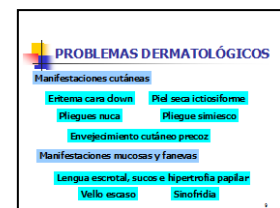


- Ortopedia 30%
- Subluxación (dislocación) atlantoaxial debida a inestabilidad 2ª vertebra cervical
  - 9,5-27% con distinta gravedad (sólo 1,5% sintomática)

- 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

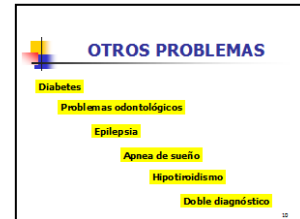
## PROBLEMAS DERMATOLÓGICOS

- 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)