

## Manifestaciones clínicas más frecuentes en niños y adolescentes con síndrome de Down

Dra. Sandra Plascencia, Dra. Nora Urraca, Dr. Marco A. Urbina, Dra. Gabriela Palacios, Dra. Marcela Vela, Dra. Alessandra Carnevale

### RESUMEN

Se analizaron las características clínicas de los alumnos con síndrome de Down (SD) de la Fundación John Langdon Down, con objeto de conocer los problemas más frecuentes que afectan a esta población. La información se capturó en una base de datos. El peso y la talla se graficaron en cuadros para personas con SD y se registró la percentila de cada paciente. Se revisaron 320 pacientes, 174 mujeres y 146 hombres. La talla promedio al nacimiento fue de  $47.9 \pm 3.5$  cm y el peso de  $2.76 \pm 0.57$  Kg. La edad materna promedio al nacimiento fue de  $32 \pm 7.4$  años y la edad de los pacientes, de tres días a 35 años, donde los menores de 12 años representan 92%. El cariotipo mostró trisomía 21 regular en 92.9%, mosaico en 4.7% y translocación en 2.4%. En los menores de 12 años, el análisis de peso y talla mostró que aunque la mayoría se encuentra entre la percentila 10 y 90, existen más pacientes menores de tres años en el extremo inferior. Las cardiopatías fueron las malformaciones mayores más frecuentes en 50.2%: persistencia del conducto arterial (PCA), en 57.2% de los pacientes con cardiopatía, seguida por comunicación interauricular (CIA) (34.6%) y comunicación interventricular (CIV) (12.6%); otras cardiopatías incluyendo el canal atrioventricular (CAV) estuvieron presentes en 2.5%. Los defectos oculares más frecuentes fueron estrabismo, dacriostenosis, nistagmus y errores refractivos; entre los neurológicos, epilepsia y trastorno por déficit de atención; entre los ortopédicos, pie plano y luxación congénita de la cadera. En 224 (71%) las pruebas tiroideas, 15 (6.7%), mostraron hipotiroidismo. Los estudiantes están seleccionados mediante la evaluación inicial para el ingreso al programa educativo de la Fundación y es importante conocer sus problemas más frecuentes para incorporar programas de atención médica preventiva y tratamiento oportuno.

**Palabras clave:** Síndrome de Down, trisomía 21, cardiopatías, defectos oculares, ortopédicos, neurológicos, hipotiroidismo.

### ABSTRACT

We analyzed the clinical findings of students with Down syndrome (DS) at the John Langdon Down Foundation in Mexico City. The purpose was to know the most frequent medical problems in this population. Information was captured on a data base. Weight and height were registered in charts for DS patients to record the percentile for each patient. We studied 320 patients, 174 female and 146 male. The mean height at birth was  $47.9 \pm 3.5$  cm and the mean weight,  $2.76 \pm 0.57$  kg. The mean maternal age at birth was  $32 \pm 7.4$  years and the patients' age ranged from 3 days to 35 years, 92% being under 12 years. The karyotype showed trisomy 21 in 92%, mosaic in 4.7% and translocation in 2.4%. In most of the patients under 12 years, the weight and height were in between percentile 10 and 90; however, the group under three years had more children at the lower end. Congenital heart defects were the most common malformations in 52% of the patients: patent ductus arteriosus in 57.2% of patients with cardiopathy; atrial septal defect in 34.6%, ventricular septal defect in 12.6% and other cardiac defects, including endocardial cushion defect, were present in 2.5%. The most frequent ocular defects were strabismus, blocked tear duct, nystagmus and refractive defect; neurological problems were epilepsy and attention deficit defect; among orthopedic conditions, pes planus and congenital hip dislocation. Fifteen out of 224 patients with thyroid tests showed hypothyroidism. The students are selected for the educational program of the Foundation, and it is important to know their most frequent medical problems in order to include preventive medicine programs and suitable treatments to benefit this population.

**Key words:** Down syndrome, trisomy 21, cardiopathies, ocular defects, orthopedic conditions, neurologic problems, hypothyroidism.

Fundación John Langdon Down, Instituto Nacional de Pediatría

Correspondencia: Dra. Alexandra Carnevale. Fundación John Langdon Down. Selva 4, Col. Insurgentes Cuicuilco. México 04530  
D.F. correo electrónico: acarnevalemx@yahoo.com.mx  
Recibido: julio, 2005. Aceptado: octubre, 2005.

**E**l síndrome de Down (SD) es la causa más frecuente de retraso mental. En México, como en otros países, su frecuencia es de 1.3/1000 o sea, 1 por cada 750 recién nacidos vivos<sup>1</sup>. Se debe a la presencia de un cromosoma extra en el par 21 que produce el patrón de anomalías congénitas característico de las personas afectadas<sup>2</sup>.

Desde hace años se ha demostrado que la mayoría de las personas con SD que se desarrollan en un ambiente familiar amoroso y estimulante, con un programa psicoeducativo adecuado y los cuidados de la salud de acuerdo a su edad, alcanzan un nivel de funcionamiento, que les permite llevar una vida más productiva, independiente e integrada a la sociedad. Por ello, la Fundación John Langdon Down, en la Ciudad de México, ofrece una educación integral a los niños, adolescentes y adultos con SD y en el año 2003, ante la imperiosa necesidad de contar con servicios médicos, psicológicos y pedagógicos especializados para esta población, la Fundación creó la Clínica de Síndrome de Down.

Los objetivos de la Clínica son:

- Ofrecer a las personas con SD atención médica preventiva, basada en la Guía de Salud para personas con SD<sup>3,4</sup>, orientación psicológica, asesoría pedagógica e información relacionada con el SD a padres, profesionales y población general.
- Desarrollar investigaciones que aporten conocimientos y soluciones a sus problemas de salud y promover programas que coadyuven a la prevención y tratamiento de sus problemas de salud.

La evaluación inicial comprende la historia clínica completa y asesoramiento genético a los padres. Se solicitan los resultados del cariotipo y del tamiz neonatal o del perfil tiroideo, así como la valoración cardiológica. Cuando es necesario, los pacientes se refieren a otros especialistas y a hospitales para completar su atención médica.

En este trabajo se analizaron las características clínicas que presentaron los pacientes con SD en la evaluación inicial realizada en la Clínica, con objeto de conocer los problemas más frecuentes que afectan a esta población y planear mejores estrategias de atención médica.

## MÉTODOS

A todos los niños, jóvenes y adultos con SD que ingresaron al programa educativo de la Fundación en 2004 se les realizó historia clínica, con exploración clínica completa y se solicitaron los resultados del cariotipo y de los estudios de laboratorio y de gabinete que se hubieran realizado previamente para integrar el expediente clínico. La información obtenida se captu-

ró en una base de datos. El peso y la talla de cada paciente se graficaron en cuadros especiales para personas con SD y se registró la percentila en la cual se ubicó el paciente. Se elaboraron cuadros con la frecuencia de las alteraciones más comunes; el peso y la talla al nacer se analizaron por género y el peso y la talla al momento de la historia clínica; la frecuencia de las malformaciones mayores se analizó por grupos de edad.

## RESULTADOS

A la fecha de corte para este trabajo, se habían revisado 320 pacientes, 174 mujeres y 146 hombres. La talla promedio al nacimiento fue de  $47.9 \pm 3.5$  cm. y el peso de  $2.76 \pm 0.57$  kg; no se encontraron diferencias por género como se muestra en el cuadro 1. La edad materna promedio al nacimiento fue de  $32 \pm 7.4$  años y la edad promedio de los pacientes al momento de la revisión, fue de  $3.8 \pm 5.2$  años con un intervalo de tres días a 35 años; la mayoría de los pacientes estudiados son menores de tres años como se muestra en la figura 1; los pacientes menores de 12 años representan el 92% de la población.

**Cuadro 1.** Peso y talla al nacimiento por género

		Peso al nacimiento (kg)	Talla al nacimiento (cm)
Género	Número	Promedio	
Femenino	174	$2.74 \pm 0.53$	$47.5 \pm 3.7$
Masculino	146	$2.78 \pm 0.60$	$48.2 \pm 3.4$
Total	320	$2.76 \pm 0.57$	$47.9 \pm 3.5$

El 80% de los pacientes contaba con estudio citogenético. La distribución de los tipos de alteración cromosómica fue: trisomía 21 regular en 92.9%, mosaico en 4.7% y translocación en 2.4%.

Para el análisis del peso y la talla de los pacientes, se tomó en cuenta la población de menores de 12 años, que es la más representativa, y se dividió en dos grupos: a) menores de tres años y b) de tres a 12 años. Los grupos se compararon con respecto al número de pacientes en cada percentila. Aunque la mayoría de los pacientes se encuentra entre la percentila 10 y 90 (Figuras 2 y 3), existen más pacientes del primer grupo en los extremos que del segundo grupo.

El cuadro 2 muestra las malformaciones más comunes. Las gastrointestinales aparecen como las más frecuentes en el 55.9% de los casos; 89% de éstos tenía hernia umbilical o diastasis de rectos que no tienen implicaciones patológicas y 11% presentaba atresia duodenal, ano imperforado y páncreas anular. Las cardiopatías fueron las malformaciones mayores más frecuentes en 50.2% de los casos y sólo 6.6% presentó una alteración neurológica. La persistencia del conducto arterial (PCA), solo o asociado a otro defecto, se encontró en 57.2% de los pacientes con cardiopatía, seguido por la comunicación interauricular (CIA), en 34.6% y la comunicación interventricular (CIV) en 12.6%; otras malformaciones cardíacas, incluyendo el canal atrioventricular estuvieron presentes en 2.5%. No hubo diferencias significativas en estas frecuencias al comparar los grupos de edad. Aunque la mayoría de los pacientes no fueron sometidos a una revisión oftalmológica, los defectos oculares más frecuentes fueron estrabismo, dacriostenosis, nistagmus y errores de refracción; entre las alteraciones neurológicas, prevalecieron la epilepsia y el trastorno por déficit de atención y entre los defectos ortopédicos, el pie plano y la luxación congénita de la cadera.

De los 320 pacientes evaluados, 224 (71%) tuvieron al menos una prueba de funcionamiento tiroideo, y en 15 se demostró hipotiroidismo, lo que representa 6.7% de los pacientes evaluados.

## DISCUSIÓN

En este trabajo se describen los hallazgos clínicos en los estudiantes con SD que asisten a la Fundación John Langdon Down y que fueron revisados en la Clínica de la Fundación durante el año 2004. Se trata de un grupo mayormente infantil que no se puede considerar representativo de la población de pacientes con SD de nuestro país, por la selección que se realiza para el ingreso al programa educativo de la Fundación.

La talla y el peso al nacer se encontraron aparentemente en los límites normales, pero se careció del dato de las semanas de gestación, por lo cual no es posible valorarlos. La edad materna al nacimiento de los pacientes fue de  $32 \pm 7.4$ , que es mayor de la edad materna promedio en la población mexicana que es de 24.36 años para la zona metropolitana de la Ciudad de México

de acuerdo a los datos del Programa de Prevención y Control de los Defectos al Nacimiento de la Secretaría de Salud<sup>5</sup>.

El análisis del tipo de alteración cromosómica mostró que 4.7% de los pacientes tenía mosaicismo, cifra más alta que la informada en otras series 1.2-2.7%<sup>1,3</sup>. Este hallazgo probablemente se relaciona con el sesgo de la población estudiada que cumple con los requisitos del programa escolar. De hecho, hay cuando menos un estudio en el cual se comparó el coeficiente intelectual (CI) de 30 niños con SD por mosaicismo y 30 niños con trisomía 21 regular en el cual se observó que el CI promedio del grupo con mosaicismo fue 12 puntos más alto que el CI promedio del grupo no-mosaico.<sup>6</sup>

Con relación al peso y la talla al momento de la historia clínica, en el grupo de menores de tres años había más pacientes en el extremo inferior de las percentilas probablemente por la presencia a estas edades de malformaciones congénitas graves, de procedimientos quirúrgicos y de infecciones recurrentes.

La frecuencia de las malformaciones es similar a lo publicado por otras series<sup>7</sup> y las malformaciones mayores más frecuentes fueron las cardíacas, en 160 pacientes (50.2%). En nuestros pacientes la frecuencia del tipo de cardiopatía es similar a la observada por De Rubens y cols.<sup>8,9</sup> en un hospital de tercer nivel de la Ciudad de México y difiere de lo que se ha descrito en hospitales de Estados Unidos o de Europa. En los dos estudios de la Ciudad de México, la PCA es la cardiopatía más frecuente tanto aislada como asociada, seguida por la CIA y la CIV, mientras que el defecto atrioventricular sólo se encontró en 9% de los casos. Por el contrario, en Estados Unidos y en Europa, el defecto atrioventricular se ha encontrado hasta en 45 a 48% de los pacientes, la CIV en 20 a 35% y la CIA en menos del 10%<sup>8</sup>. A la altitud de la Ciudad de México sobre el nivel del mar hay niveles bajos de oxígeno, lo que podría predisponer a la PCA; sin embargo, este hecho no explica las otras diferencias. A pesar de que en México no hay experiencia publicada sobre la evolución de la cirugía cardíaca en estos pacientes, nuestros pacientes con cardiopatía congénita operada tempranamente (41 casos) realizan en forma adecuada las actividades escolares.

Carecemos de datos oftalmológicos confiables porque un número importante de pacientes no contaba

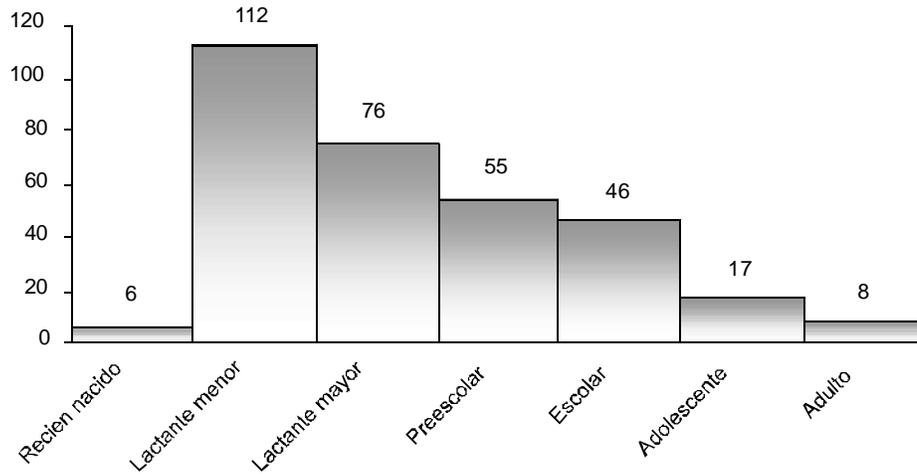


Figura 1. Distribución de los pacientes por grupo de edad.

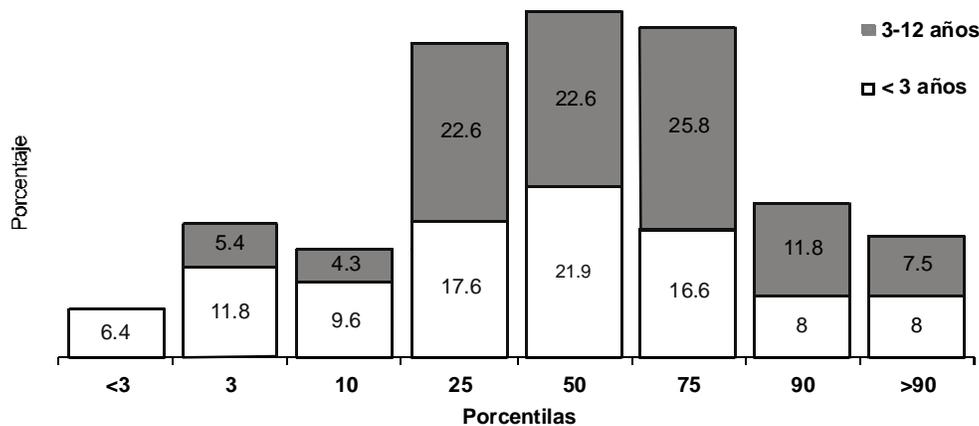


Figura 2. Talla en percentiles en dos grupos de edad

Cuadro 2. Frecuencia de malformaciones congénitas en nuestra población

Defectos	Número	Porcentaje
Cardiaco	160	50.2
Gastrointestinal	179	55.9
Ortopédico	67	21
Oculares	114	35.6
Neurológico	21	6.6

todavía con una evaluación por el especialista; sin embargo, a pesar del probable subdiagnóstico, el 35.6% tiene alteraciones oculares evidentes a la exploración física y es indispensable que todos cuenten con dicha evaluación.

Finalmente, el 6.7% de los pacientes con alguna prueba de función tiroidea presentaba hipotiroidismo. Esta prevalencia es baja comparada con la observada en otras poblaciones que es de 15%<sup>4</sup> y se requiere completar el estudio a toda la población para la detección y el inicio oportuno del tratamiento.

Consideramos que es necesario contar con datos confiables de los problemas más frecuentes en nuestra población de niños, adolescentes y adultos con SD para incorporar programas de atención médica de tipo preventivo y tratamiento oportuno que los beneficien.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Morales JJ, Luna L, Mutchinick O. Epidemiología de las mal-

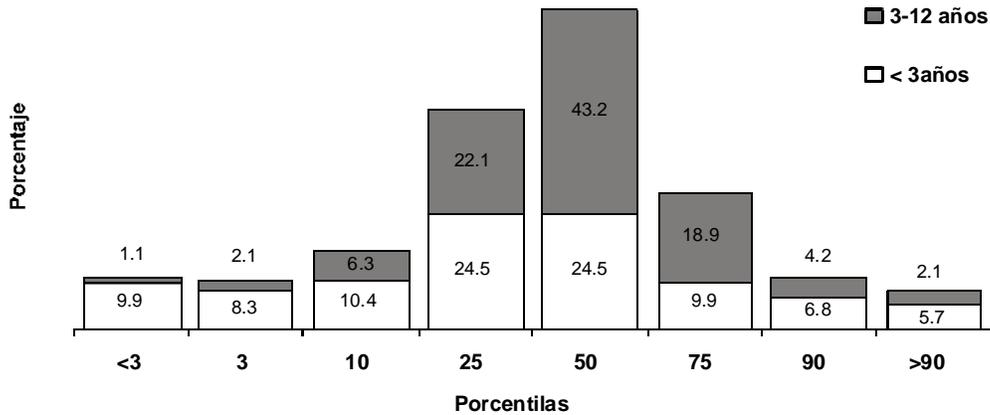


Figura 3. Peso en percentilas en dos grupos de edad.

Cuadro 3 Cardiopatías congénitas en diferentes grupos de edad

Defecto	< 3 años	Preescolar	Escolar	>12 años
CIA	19 (19.2%)	9 (27.28%)	4 (19.04%)	2 (33.34%)
CIV	6 (6.06%)	3 (9.09%)	2 (9.53%)	1 (16.66%)
PCA	58 (58.58%)	18 (54.54%)	13 (61.90%)	2 (33.34%)
Otros	16 (16.16%)	3 (9.09%)	2 (9.53%)	1 (16.66%)
Total	99 (100%)	33 (100%)	21 (100%)	6 (100%)

formaciones congénitas. En Guizar-Vázquez J. Genética Clínica. Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias. México D.F. Manual Moderno, 2001

- Figuera LE, Rivera H, Cantú JM. Alteraciones cromosómicas de los autosomas. En Guizar-Vázquez J. Genética Clínica. Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias. México D.F. Manual Moderno, 2001
- Cohen WI. Down Syndrome: care of the child and family. En Levine MD, Carey WB, Crocker AC Eds. Developmental Behavioral Pediatrics (3a ed.) Philadelphia, WB Saunders, 1999.
- Committee on Genetics 2000-2001. Health supervision for children with Down syndrome. Pediatrics 2001;107:442-9.

- Vela M. Comunicación personal. Departamento de Prevención y Control de los Defectos al Nacimiento. Centro Nacional de Equidad de Género y Salud reproductiva SSA.
- Fishler K, Koch R. Mental retardation in Down syndrome mosaicism. Am J 1991;96:345-51.
- Källén B, Mastroiacovo P, Robert E. Major congenital malformations in Down syndrome. Am J Med Genet 1996;65:160-6.
- De Rubens FJ, del Pozzo MB, Pablos HJL, Calderón JC, Castrejón UR. Malformaciones cardiacas en los niños con síndrome de Down. Rev Esp Cardiol 2003;56:894-99.
- Garduño-Espinosa A, de Rubens JF. Cirugía cardiaca en niños con síndrome de Down. ¿Conflicto Médico o Moral? Rev Esp Pediatr 2004;60:307-10