



MONOGRAFIA DE SINDROME DE DOWN

DIPLOMADO DE NUTRICION PEDIATRICA



UNIVA

CLAUDIA GUADALUPE PEREZ SIGALA

23/02/2013

claudiagpe_ps@hotmail.com

Síndrome de Down

CONCEPTO

El síndrome de Down (SD) es la alteración cromosómica más frecuente en recién nacidos (RN) vivos, con una incidencia entre 1/700 y 1/1000, sin distinción de razas, ámbitos geográficos ni clases sociales. Presenta un fenotipo característico y condiciona alteraciones del desarrollo, estructura y función de diversos sistemas y órganos, destacándose el retraso mental en mayor o menor intensidad, mayor posibilidad de padecer cardiopatías congénitas, malformaciones digestivas, alteraciones sensoriales (oftalmológicas y auditivas) y enfermedades de la glándula tiroides, que hacen necesario el seguimiento a largo plazo. (Aspres, Ferrari, Sehapira, et al 2007).

El responsable de este síndrome es un cromosoma 21 de sobra de todas las células de la persona afectada y por este motivo también se le conoce como trisomía 21. (Castro, 2007).

CLASIFICACIÓN

Se conocen tres formas genéticas del SD Trisomía 21, Traslacion robertsoniana (TR) y el Mosaicismo.

Trisomía 21: se origina por un fenómeno de no disyunción en el que, aproximadamente, 95% de los pacientes resulta con trisomía 21 regular (tres copias del cromosoma 21).

Traslación robertsoniana(TR): 5% de los pacientes presentan una copia del cromosoma 21 que se encuentra traslocada con otro cromosoma acrocéntrico de los grupos D (13-15) o G (21-22); es decir, un cromosoma 21 se une a cualquiera de los cromosomas de los grupos D o G. Las más frecuentes son las que ocurren con el cromosoma 14 (14;21) o el cromosoma 21 (21;21).

Mosaicismo: De 2 a 4% de los casos con trisomía 21 se debe a un mosaicismo (presencia de más de una línea celular), a células con tres copias del cromosoma 21 o

a células normales con dos copias del cromosoma 21.(Gómez, Rivera, Morales, et al, 2011).

Epidemiología

La frecuencia de malformaciones congénitas en recién nacidos es de 3-4%, la del síndrome de Down es en promedio de 1/800 nacimientos. Representa el 5% de los abortos espontáneos y 80% de las concepciones con esta patología son abortadas. En México, no se cuenta con estudios epidemiológicos que permitan determinar la incidencia de esta entidad. Cuando no hay antecedentes familiares sugestivos, el único factor asociado al desarrollo de la trisomía 21 regular es la edad materna, percibiéndose un franco aumento de la incidencia directamente proporcional al aumento de la edad. Una mujer en cualquier momento de su etapa reproductiva puede tener un descendiente con síndrome de Down, tanto condicionado por una trisomía 21 regular, como por algún otro de los tipos de alteraciones cromosómicas descritas. La incidencia de trisomía 21 regular y la probabilidad de encontrarse ante una alteración estructural, se ha calculado de acuerdo a la edad materna. Pueden ocurrir alteraciones también en la meiosis paterna. (Uribe, Quintanilla, Monguel, et al, 2007).

Cerca del 20% de recién nacidos con Síndrome de Down, proceden de madres mayores de 35 años. (Acevedo & Cordon , 2000).

Fisiopatología

La constitución genética de los seres humanos es de aproximadamente 23,000 genes los cuales se encuentran distribuidos en 46 cromosomas, 44 llamados autosomas (numerados del 1 al 22), agrupados en pares llamados homólogos y un par de cromosomas sexuales (XX para la mujer y XY para el varón). Dicha constitución cromosómica es denominada diploide y representa una condición de disomía para cada cromosoma (2 cromosomas de cada tipo). Los cromosomas se pueden visualizar en todas las células que contienen núcleo y están en proceso de división celular, el estudio citogenético o cariotipo ayuda a determinar la constitución cromosómica de un individuo. El cromosoma 21 es el más pequeño; de acuerdo a la clasificación cromosómica, pertenece al grupo de los cromosomas acrocéntricos por presentar un

centrómero desplazado de forma extrema hacia el brazo corto del cromosoma, dando la impresión de no tener el mismo. La gametogénesis es el proceso necesario para la formación de gametos y tiene como finalidad formar ovocitos y espermatozoides con una constitución cromosómica haploide, caracterizada por contener 23 cromosomas (la mitad de la cantidad de cromosomas de una célula somática), cada uno. Durante la fertilización, se forma un cigoto o huevo, el cual recupera su característica diploide (de 46 cromosomas), al sumar el contenido cromosómico de cada gameto. Durante la división celular puede ocurrir un error que altera la disyunción o separación de los cromosomas y ocurre la no-disyunción, y los cromosomas se distribuyen inequitativamente en los gametos provocando la presencia de un cromosoma 21 extra en algunos de ellos, condición denominada hiperhaploidia. Al ocurrir la fecundación de una célula haploide (23 cromosomas) y una hiperhaploide, se constituye un cigoto que contiene 47 cromosomas, (trisomía 21); si el cigoto conserva los 3 cromosomas en las subsecuentes divisiones celulares de todas las células del organismo, se constituye un estado de trisomía 21 regular, condición presente en el 95% de los pacientes con síndrome de Down.

Si durante el proceso de división celular, uno de los cromosomas 21 extra se elimina de forma espontánea o de ocurrir el error de no-disyunción durante las divisiones celulares mitóticas postcigóticas, llevando cualquiera de los dos procesos a un estado en el que algunas células tienen una condición diploide y otras de aneuploidía en el mismo organismo, se establece un condición de mosaicismo.

La trisomía 21 también puede presentarse por alteraciones cromosómicas estructurales, en las que el número total de cromosomas en un cariotipo es de 46, pero la dosis génica es equivalente a una trisomía 21, que puede ser total (como en el caso de translocaciones robertsonianas o isocromosomas 21q) o parcial, con la presencia de 3 dosis génicas de la región crítica para el síndrome de Down (21q22), por duplicación o inserción cromosómicas.

Es necesario contar con el cariotipo de un paciente con síndrome de Down para determinar la variante citogenética que condiciona el síndrome ya que solo por el fenotipo no es posible establecerlo. Es particularmente importante en los casos en que los padres sean jóvenes o se trate del primer descendiente de una pareja, independientemente de la edad de cualquiera de los dos, ya que la alteración citogenética permitirá brindar el asesoramiento genético a la familia. Al completarse la secuenciación del cromosoma 21 en el año 2000, se ha estimado que contiene 329 genes, al menos 16 genes o probables genes parecen participar en la generación de energía por la mitocondria y el metabolismo de las especies reactivas del oxígeno. Estos genes intervienen en el desarrollo del sistema nervioso central, regulan la transcripción del metabolismo oxidativo de las proteínas de unión. Entre éstos destacan la superóxido-dismutasa que es captora de radicales libres y por ende involucrada en envejecimiento y limitación de daños celulares y tisulares. (Uribe, Quintanilla, Monguel, et al, 2007).

El niño con síndrome de Down presenta anormalidades fenotípicas ya que son el resultado de las interacciones subsecuentes de varios genes del cromosoma 21. Las anomalías ocurren en 50% a 80% de los casos, sin embargo, no todas las anomalías están presentes en un solo individuo. El SD suele diagnosticarse al nacimiento o poco después por sus rasgos dismórficos.

Las anomalías fenotípicas del SD son: Musculoesqueléticas, Neuromotoras, Dismorfia Craneofacial entre otros signos.

Musculo esqueléticas: Hiperlaxitud articular, manos pequeñas y anchas, dedos cortos, clinodactilia del quinto dedo, apertura amplia entre el primer y segundo dedos con un surco que se extiende de manera proximal en la superficie plantar.

Neuromotor: Hipotonía muscular, reflejo de moro ausente o incompleto.

Dismorfia craneofacial: Braquicefalia, occipucio plano con abundante piel en la nuca, fisuras palpebrales oblicuas o mongoloides, epicanto bilateral, pliegues intersticiales al llorar, puente nasal plano, hipoplasia facial, macroglosia relativa, protrusión lingual, mala oclusión y pabellones auriculares pequeños, redondeados, en posición baja y apariencia plegada característica. Y otros signos frecuentes como: manchas de Brushfield alrededor del margen de iris, dermatoglifos y pliegue palmar único (pliegue simiesco). (Vásquez, Romero & Larrosa, 2011).

Tratamiento Médico

Malformaciones en Niños con SD y su tratamiento médico.

Se presentan alteraciones cardiovasculares: Los defectos se presentan en un 40% de pacientes y es la causa de muerte en un 20%. El defecto más frecuente es el defecto del conducto aurículo-ventricular, sobre todo de la almohadilla endocárdica seguido de los defectos de comunicación del tabique auricular y ventricular (CIA, CIV) .Todo niño con SD debe ser evaluado por el cardiólogo al nacimiento y el pediatra no debe olvidarse del estudio del corazón en cada visita.

Malformaciones gastrointestinales: ocurren en 10 a 18% de los pacientes, incluyen las emergencias quirúrgicas como atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica, ano imperforado, y otras como estenosis pilórica, enfermedad de Hirschprung o páncreas anular.

El hipotiroidismo: en el niño con SD es complejo. El hipotiroidismo congénito se detecta en 1 % (diez veces más que en la población general). En la infancia se encuentra hipotiroidismo adquirido en 2% de niños Down, entre los 2 y los 4 años. La tiroiditis se

presenta en un porcentaje de 3 a 6%, con mayor riesgo después de los 5 años. El control de T4 y TSH seriado, desde el nacimiento y anualmente es importante e imprescindible ya que su presencia acentúa las dificultades sicomotrices de nuestros niños. (Gallardo, 2000).

El tratamiento de elección del hipotiroidismo en el SD es la terapia sustitutiva con levotiroxina sódica por vía oral. El tratamiento se debe iniciar con una dosis mínima, para ir aumentándola paulatinamente en función de los controles analíticos de TSH, T4 y T3 hasta normalizar la TSH. La dosis requerida es variable, entre 2 y 5 microgramos/kg/día. (Chillaron, Goday, Carrera, et al, 2004)

Audición: El estudio de la audición debe realizarse al año y repetirse cada 2 años, ya que de 40 a 60% de los niños presentan una hipoacusia de conducción por la frecuencia de otitis media crónica. Cerca de 20% presentan hipoacusia neurosensorial de causa no bien conocida

Subluxación atlantoaxial: En el SD la inestabilidad de la articulación atlanto axial está presente en un 10-30%. Es debida a la laxitud de los ligamentos de la primera y segunda vértebra cervical. Su diagnóstico se hace cuando el intervalo atlantoaxoideo es mayor de 5 mm. Su presencia excluiría al paciente de actividades deportivas bruscas que pongan el cuello en tensión como volantines, zambullidas a la piscina, salto alto, deportes de contacto (lucha).

Anormalidades Oftalmológicas: Por la frecuencia de cataratas, estrabismo y nistagmo (20%), está indicada una evaluación oftalmológica antes de los seis meses, Por la mayor tendencia al desarrollo de problemas de refracción (30-40%), como miopía e hipermetropía debe hacerse un control oftalmológico anual por el pediatra y/o por el oftalmólogo. El queratocono se presenta en 1 a 8% de adolescentes con SD, por lo que debe seguir el estudio por el oftalmólogo anualmente.

La rehabilitación debe iniciarse lo más precozmente posible, apenas diagnosticado el niño. Sólo debe diferirse cuando las condiciones de salud no lo permitan. Los padres deben involucrarse en el proceso de rehabilitación en todo momento, siguiendo los

consejos del Pediatra. Ellos deben ser informados que muchas de las anomalías físicas y deficiencias asociadas pueden ser corregidas y tratadas en la actualidad, y que, a través de programas educacionales especiales, pueden desarrollar al máximo su potencial cognoscitivo, incrementando así su aceptación social, logrando en muchos casos ingresar al mercado laboral. Todos estos avances han contribuido a la desinstitutionalización de las personas con SD. (Gallardo, 2000).

Plan de Cuidado Nutricio.

La Historia clínica es necesaria para poder obtener los antecedentes médicos y de alimentación del paciente para identificar problemas que pueden impactar el crecimiento y la alimentación. (Hendricks, Duggan & Walkeer, 2001).

Los factores considerados en la evaluación nutricia son:

Expectativas de desarrollo: La disfunción neuromotora (hipotonía con disminución de los reflejos tendinosos). Es característica del SD. La adquisición de la habilidad motora gruesa y fina esta retardada se presenta dificultad para cumplir tareas que requieran, secuencia y coordinación motora. El lenguaje también está retrasado y es evidente en el segundo año de vida. Muchos niños tendrán discapacidad intelectual a moderada al tiempo de ingreso a la educación primaria.

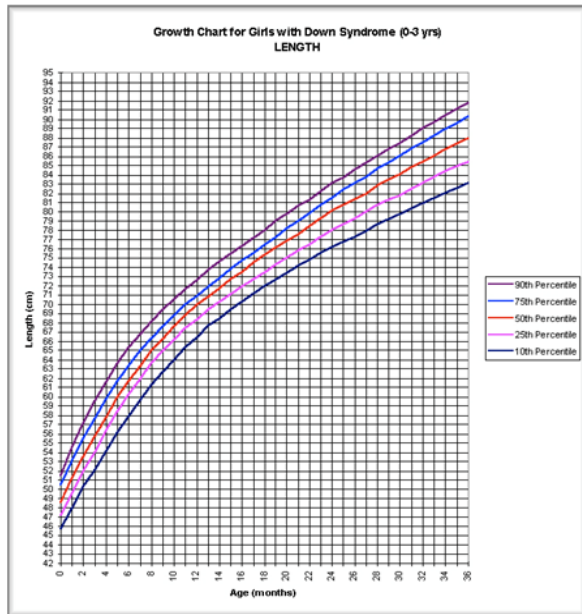
Potencial de crecimiento: todas las alteraciones cromosómicas se asocian con disrupciones en la proliferación celular, la cual causa una reducción en el número de células embrionarias que resulta en una restricción del crecimiento y estatura corta. La maduración ósea esta retardada. Durante toda la infancia hay una reducción en el crecimiento lineal de alrededor de 20%, así a los tres años de edad 90% de los niños con SD son más pequeños que sus padres sin SD. La estatura final en la etapa adulta es alrededor de dos a tres desviaciones estándar menor que la de población general. Los varones miden entre 140 a 160 cm y las mujeres entre 135 y 155 cm. (Vásquez, Romero, & Larrosa, 2011).

Deben utilizarse las graficas de crecimiento para el síndrome de Down para graficar el crecimiento. El peso para la talla debe graficarse con las graficas de crecimiento de

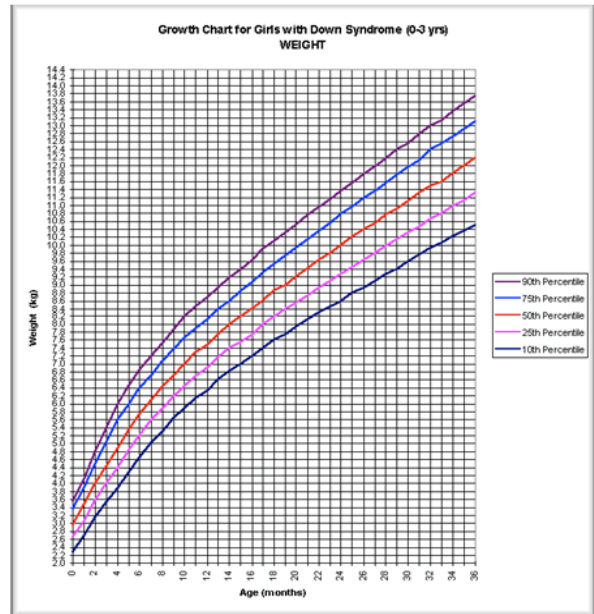
NCHS ya que este parámetro no está disponible en graficas de crecimiento para el SD. (Hendricks, Duggan, & Walker, 2001).

Curvas de crecimiento para niños y niñas con SD

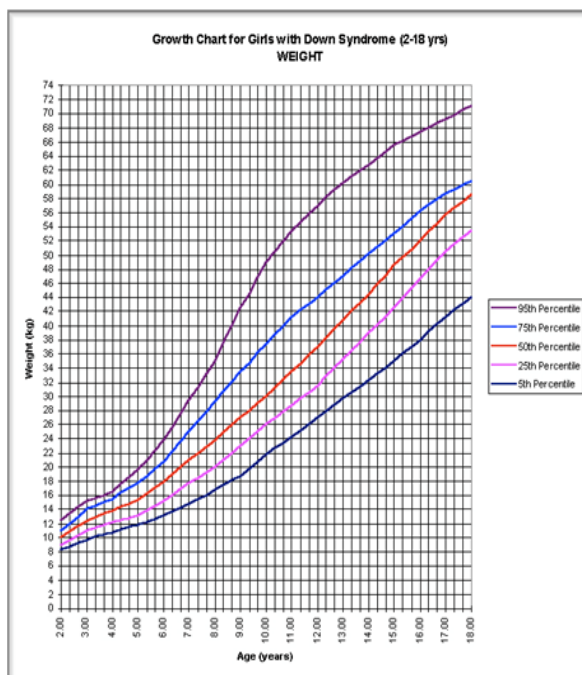
Talla para la edad niñas (0–3 años)



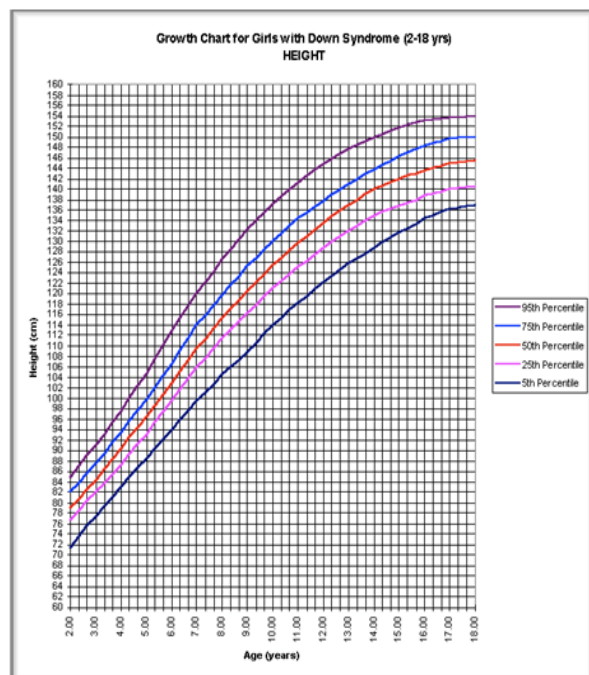
Peso para la edad niñas (0–3 años)



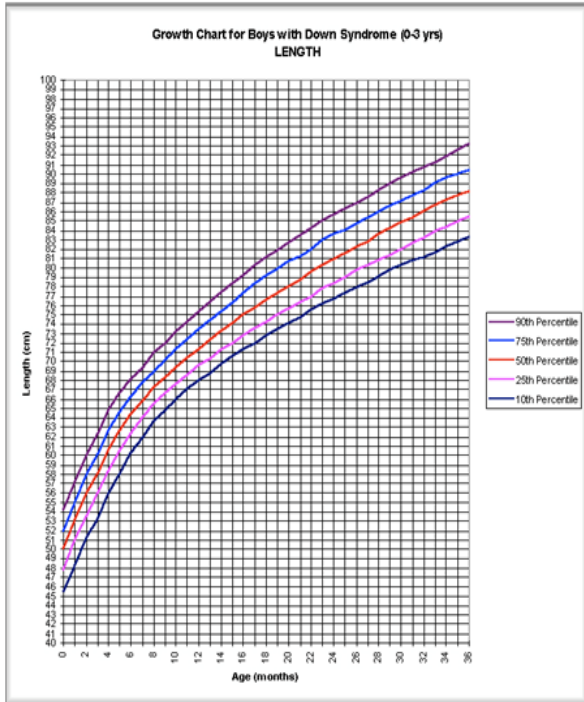
Peso para la edad niñas (2–18 años)



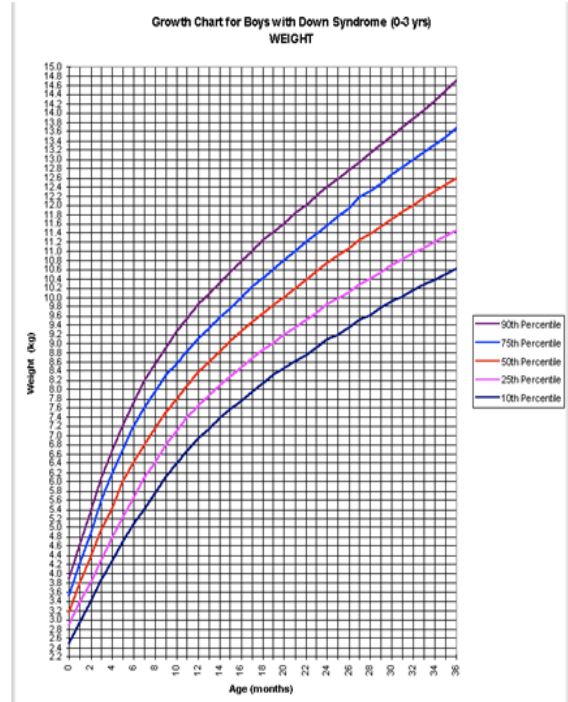
Talla para la edad niñas (2–18 años)



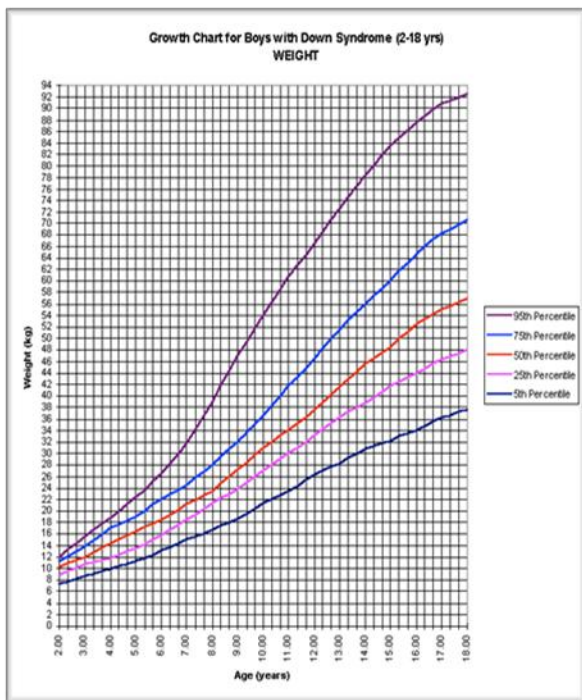
Talla para la edad niños (0-3 años)



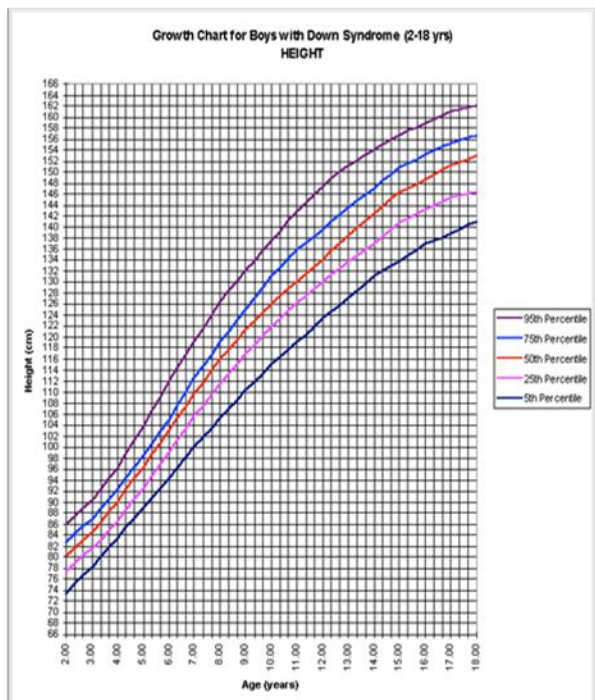
Peso para la edad niños (0-3 años)



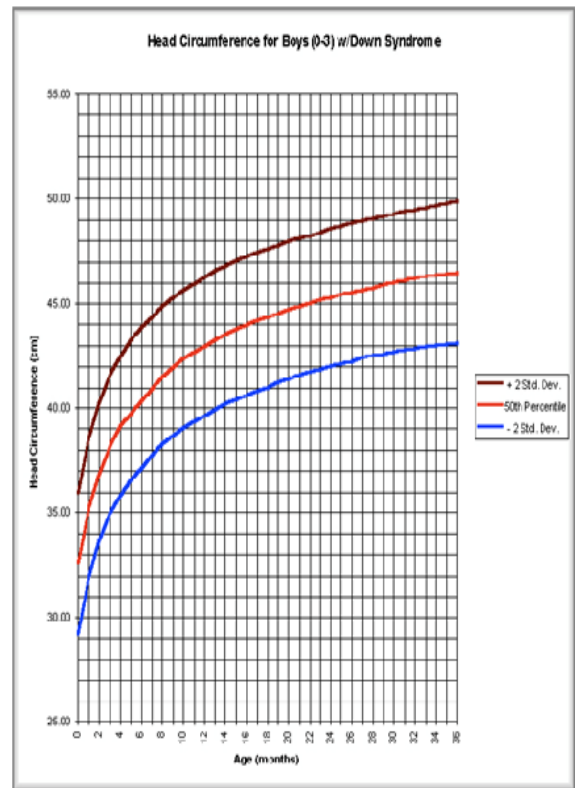
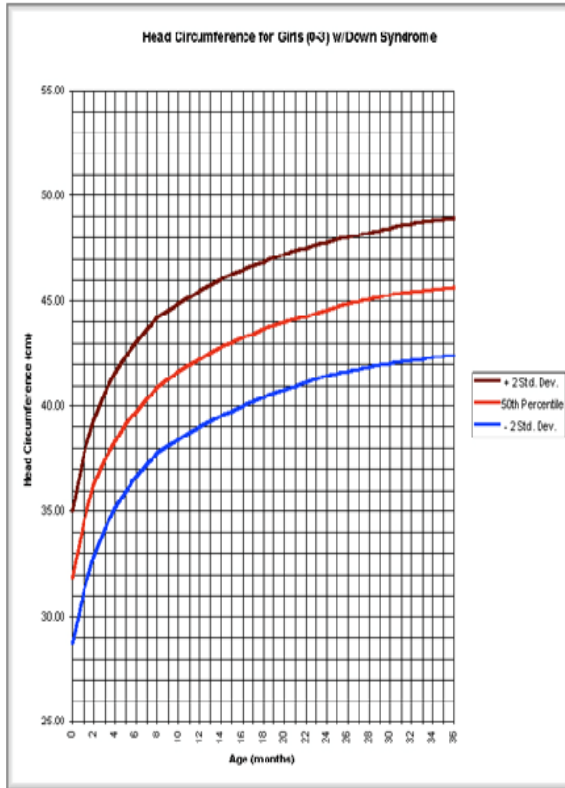
Peso para la edad niños (2-18 años)



Talla para al edad niños (2-18 años)



Curvas de Perímetro Cefálico para SD



Enfermedades crónicas: las enfermedades crónicas representan un riesgo adicional para la falla en el crecimiento de niños con SD. Se asocian más con una ingestión energética disminuida y menos con una menor ingestión de otros nutrientes. El déficit energético resulta de un desequilibrio entre una ingestión energética disminuida, un gasto energético mayor y pérdidas excesivas.

Rasgos clínicos a desequilibrio energético en niños con síndrome de Down:

Ingesta disminuida: Prematurez, incoordinación del reflejo de succión, disfunción oral-motora, reflejo gastroesofágico, anomalías gastrointestinales, cardiopatía congénita, espasmos infantiles y el rechazo a los alimentos.

Gasto aumentado: cirugía cardíaca y gastrointestinal, enfermedad pulmonar, infección crónica, quimioterapia e hipertiroidismo.

Perdidas elevadas: reflujo gastroesofágico, enfermedad celíaca, síndrome de intestino corto y malabsorción de grasas y proteínas. (Vásquez, Romero & Larrosa, 2011).

Factores de riesgos nutricionales asociados con el SD

Poco aumento de peso (anomalías cardíacas, infecciones recurrentes, hipotiroidismo).

Obesidad.

Constipación (hipotonía, hipertiroidismo, pérdida de líquidos).

Desarrollo retardado de las capacidades motoras de alimentación.

Ingesta selectiva.

Actividad disminuida (hipotonía, problemas ortopédicos).

Trastornos de conducta.

Dificultades de alimentación motoras orales comúnmente asociados al SD

Sello débil de los labios en el pezón (pérdida de líquidos)

Protrusión de la lengua movimiento hacia adelante

Masticación retardada (secundaria a una dentición retardada y/o movimiento de la lengua hacia delante prolongada).

Dificultad con la transición de textura

Dificultad con los líquidos claros (aumento de pérdida de líquidos y tos/escupidas). (Hendricks, Duggan & Walker, 2001).

Diagnósticos nutricionales frecuentes:

La enfermedad celiaca: los niños con SD y EC presentan en general sintomatología gastrointestinal, aproximadamente un tercio de ellos no tienen síntomas gastrointestinales y se presentan con anemia y ferropenia, hipocalcemia y retraso de peso y talla. El tratamiento de la EC implica retirar el gluten de la dieta para toda la vida, es decir, los alimentos que contienen trigo, centeno y cebada. Algunos estudios clínicos sugieren que la avena es bien tolerada por la mayor parte de pacientes con enfermedad celíaca y puede mejorar el contenido nutricional de la dieta y la calidad de vida. (Sala, 2008).

Individuos con SD presentaban un alta prevalencia de deficiencia de vitamina D y menor densidad mineral ósea. La vitamina D es un miembro de la superfamilia de hormonas esteroideas-tiroideas que ejerce una gran variabilidad de funciones biológicas tales como homeostasis cálcica, proliferación celular o diferenciación celular en muchos órganos diana. La mayoría de sus acciones las ejerce a través de control transcripcional de genes diana por activación del receptor nuclear de la vitamina D (VDR). Los receptores de la vitamina D se han aislado en diferentes lugares como la glándula paratiroides, en el páncreas, en las células hematopoyéticas, en los queratinocitos de la piel, en células endoteliales y del músculo liso vascular o en órganos reproductores. Variaciones en los alelos del gen VDR se han asociado a gran variedad de fenotipos que incluyen, entre otros, variaciones en los niveles circulantes de 1,25-(OH) ₂D₃. Variaciones en la densidad mineral ósea (DMO), algunos tipos de neoplasias, alteraciones en la tensión arterial o incluso con la estatura, la fuerza muscular y el peso corporal. (Valdivielso, Panizo, Capdevilla, et al, 2006). Se recomienda la suplementación de Vitamina D: 800 U/ día para asegurar niveles adecuados de 1,25-(OH) ₂D₃. (Ladino & Velásquez, 2010).

Obesidad: Los niños con SD presentan obesidad debido en mayor medida al sedentarismo crónico que al exceso de ingesta calórica. Además, se han descrito grandes alteraciones en el perfil lipídico sérico de estas personas. Por todo, ello

recientemente se ha publicado que presentan un riesgo 4-16 veces mayor que la población general de padecer cardiopatía isquémica y accidentes cerebrovasculares. Para invertir esta tendencia, una estrategia podría ser el diseño de programas de actividad física específicos para este tipo de poblaciones cuyos resultados han sido muy positivos (Ordoñez, Rosety, Rodríguez, et al, 2005).

Manejo dietético y apoyo nutricio: El estrés oxidativo puede jugar un papel en la patodogenesis del SD. Esto significa que el exceso de radicales libres podría aumentar las demandas de antioxidantes como las vitaminas C y E y Betacarotenos, zinc y selenio, y ser necesaria la suplementación. Se ha observado que megadosis de vitaminas y nutrimentos inorgánicos mejoran significativamente el cociente intelectual, crecimiento, apariencia física, lenguaje, logros educacionales y el estado de salud de niños con SD.

Necesidades de energía y nutrimentos: Estas necesidades pueden apoyarse más en relación a la talla que al peso usando las tablas para niños con SD o del CDC 2000.

Edad (años)	Peso (kg)	Talla (cm)	Energía (Kcal/kg/día)	Energía (Kcal/cm/día)	Kcal/día
NIÑOS					
1-3	11	81	109	16.1	1200
4-6	15	99	100		1500
7-10	20	112	90		1800
11-14	26	130	80		2100
NIÑAS					
1-3	9	81	122	14.3	1100
4-6	15	104	93		1400
7-10	21	119	81		1700
11-14	31	134	61		1900

Los nutrimentos/ alimentos que se consideran útiles para el funcionamiento del sistema inmune (proteínas, zinc, vitaminas C, A, E y B) deben ser evaluados en cada visita. Se

ha enfatizado la importancia de promover la actividad física con una dieta balanceada sin mucha restricción de energía.

Problemas de alimentación: los lactantes con SD pueden recibir tanto leche humana como formulas lácteas de inicio. El patrón de alimentación (introducción de alimentos y alimentación complementaria) debe proceder de acuerdo al propio desarrollo neuropsicomotor del niño. La constipación, frecuente en estos niños, se trata con el aporte de líquidos adecuados, fibra, frutas secas (ciruela pasa), verduras frescas y granos integrales. Es común la presencia de problemas dentales por la disminución en el flujo de saliva. Deben evitarse alimentos con exceso de sacarosa, golosinas y gomas de mascar. (Vásquez, Romero & Larrosa,2011).

Para diseñar un plan nutricional, en un paciente con síndrome de Down, se debe: evaluar los problemas de salud actuales, incluido el estado nutricional del paciente, comparando con el estándar antropométrico más adecuado; establecer el aporte energético y proteico más adecuado; y determinar los tipos de alimentos y la vía de alimentación que se va a utilizar. Estos niños deben recibir los mismos suplementos que los niños sanos. Adicionalmente se debe impulsar la incorporación de los lactantes a programas de estimulación temprana, así como la creación de hábitos de vida saludables en lo referente a la alimentación y actividad física, con el fin de prevenir las enfermedades crónicas de la edad adulta y buscar y tratar en forma adecuada y precoz las patologías asociadas. (Vildoso, 2006).

Referencias Bibliográficas

Aspres,A; Ferrari, M; Sehapira, N; et al.(2007).Seguimiento de niños con síndrome de Down. En el hospital materno infantil Ramón Sarda de Buenos Aires Argentina. Revista Medica Internacional sobre el síndrome de down, 2(11), 18-24.

Castro, I. (2007). El Síndrome de down en el siglo XXI. REVENF, 11 (5), 1-12.

Gómez, L; Rivera, M.M; Morales, A; et al. (2011). Síndrome de Down por trisomía 21 regular a traslocación robertsoniana 13; 14 de origen materna es el producto de un embarazo gemelar biamniótico. Boletín médico del hospital infantil de México, 68(3), 3.

Uribe, P; Quintanilla, M; Monguel, A; et al. (2007). Atención Integral de la persona con Síndrome de Down. México: Ed. ISBN.

Acevedo, M.A. & Cordón, R. (2000). Síndrome de down (2da parte). Aspectos clínicos del síndrome de down, 2 (1), 99-121.

Hendricks, K. M; Duggan, C. & Walker, W.A. (2000). Manual de nutrición pediátrica (3ª ed.). México: Intersistemas.

Vásquez E.M; Romero, E. & Larrosa, A. (2011). Nutrición clínica en pediatría. México: Intersistemas.

Ladino, L. & Velásquez, O. (2010). Nutridatos Manual de Nutrición Clínica (1ª ed.). Colombia: Health Books

Gallardo, B. (2000). El Síndrome de Down: un reto para el Pediatra de hoy. PEDIATRICA, 3(2), 22-27.

Chillaron, J.J; Goday, A; Carrera, M.J; et al. (2004). Trastornos tiroideos en el síndrome de down. Medica internarnacional sobre síndrome de down, 3(9), 34-39.

Sala,P; Llorens,M; Ducet,P; et al.(2008). Anemia y enfermedad celiaca en un paciente con síndrome de down. Medica internarnacional sobre síndrome de down, 1(12) ,8-11.

Ordoñez,F.J; Rosety, J.M; Rodríguez, M; et al.(2005). Comportamiento lipidico sérico en adolescentes con síndrome de down. Medica internarnacional sobre síndrome de down, 57(5), 691-694.

Vildoso,M.(2006). Diagnostico y manejo nutricional de pacientes con síndrome de down. Medwave, 6(6), 1-7.

Valdivielso,J.M; Panizo,S; Capdevilla,E; et al. (2006).Polimorfismo del gen receptor de la vitamina D en personas con síndrome de down. Medica internacional sobre el síndrome de down, 1 (10), 2-7.

