

SUPERVISION DE LA SALUD DEL NIÑO CON SINDROME DE DOWN

American Academy of Pediatrics. Section of Genetics. Pediatrics 2001 Feb;107(2):442-9[23 referencias]

Supervisión desde el nacimiento al mes:

Informar a los padres sobre la sospecha diagnóstica y de la necesidad de confirmar el diagnóstico clínico de síndrome de Down mediante el estudio citogenético (solicitarlo directamente al laboratorio de citogenética de la Unidad de Investigación Médica en Genética Humana del Hospital de Pediatría del CMN Siglo XXI).

Explicar a los padres el motivo de su envío al servicio de genética médica (asesoramiento genético).

Evaluar

- Problemas de alimentación
- Estrabismo, cataratas y nistagmus al nacer o a los 6 meses
- Sordera congénita con pruebas objetivas: potenciales evocados auditivos de tallo cerebral (PEATC), emisión otoacústica al nacer o a los 3 meses (Dahle & McCollister, 1986)
- Realizar evaluación cardíaca por cardiólogo de pacientes pediátricos. Ecocardiograma.
- Investigar la presencia síntomas de atresia duodenal.
- Constipación con riesgo aumentado para enfermedad de Hirschsprung
- Investigar datos de leucemia. Obtener BH completa.
- Investigar presencia de hipotiroidismo congénito
- Investigar presencia y frecuencia de infecciones respiratorias

Guía de anticipación

- Discutir la susceptibilidad a infección de vías respiratorias aumentada.
- Discutir la disponibilidad y la eficacia de una intervención temprana.
- *Informar a la familia de la disponibilidad de apoyo y consejo de padres de otros niños con Down en el departamento clínico de Genética Médica.*

Supervisión del mes al año:

Exploración

Exploración física y estudios de Laboratorio

- Revisar el riesgo de otitis media grave (50%-70%). Si no pueden verse las membranas timpánicas o si los padres expresan cualquier preocupación sobre la audición del niño, enviar a evaluación auditiva (PEATC y emisión otoacústica) y referirlo al otorrinolaringólogo y audiólogo si la evaluación fue anormal.
- Deberá obtenerse un audiograma al año de edad en todos los niños examinados.
- Evaluar la presencia de estrabismo, cataratas y nistagmus a los 6 meses, si no se realizó al nacer. Evaluar la visión del lactante en cada visita utilizando criterios subjetivos y objetivos de acuerdo al desarrollo. A los 6 meses, referir al niño al oftalmólogo pediatra.
- Verificar resultados del tamiz de función tiroidea neonatal. Repetir a los 6 y 12 meses y luego cada año por el riesgo elevado de hipotiroidismo. (Cutler, Benezra-Obeiter, & Brink, 1986; Karlsson et al., 1998)

- Administrar la vacuna neumocócica y otras recomendadas para todos los niños a menos que existan contraindicaciones específicas.

Guía de anticipación

- Revisar el crecimiento y desarrollo del lactante en relación con otros niños con el síndrome de Down (Cronk et al., 1988)
- A los 6 a 12 meses revisar la necesidad de apoyo psicológico para el niño y/o la familia. Revisar la terapia física necesaria relativa a las fortalezas y necesidades de acuerdo con el desarrollo del lactante.

Supervisión del año a los 5 años:

- Obtener la historia y realizar una exploración física con atención en el estado del crecimiento y desarrollo.
- Revisar el riesgo de otitis media grave con pérdida auditiva. Si no puede visualizarse completamente la membrana timpánica (por el frecuente problema de estenosis de conducto auditivo), evaluar el audiograma cada 6 meses hasta los 3 años o cuando se obtenga un audiograma de tonos puros. Referir al niño a ONG o audiología si es necesario (aproximadamente 50%-70% de riesgo de otitis media serosa entre los 3 y 5 años).
- Revisar la visión del niño cada año utilizando criterios de desarrollo adecuados tanto subjetivos como objetivos. Referirlo al oftalmólogo pediatra o al especialista con experiencia en niños con discapacidad cada 2 años (aproximadamente 50% de riesgo de errores de refracción entre los 3 y 5 años).
- De los 3 a 5 años, obtener radiografías para descartar evidencia de inestabilidad o subluxación atlantoaxial. Puede obtenerse una vez durante los años preescolares. Estos estudios son más importantes para niños que pueden participar en deportes de contacto y están indicados en aquellos que presentan síntomas. (Davidson, 1988; Msall et al., 1990; Pueschel et al., 1987; Pueschel & Scola, 1987)
- Realizar pruebas de función tiroidea cada año.
- Interrogar sobre los síntomas relacionados con apnea obstructiva del sueño, incluyendo sueño inquieto y posición al dormir. Referirlo al especialista si está indicado. (Pueschel & Pueschel, 1992)

Guía de anticipación

- Supervisar la intervención temprana, incluyendo terapia física, ocupacional y lenguaje.
- Evaluar el comportamiento del niño y hablar sobre el manejo del comportamiento, ajustes en la hermandad, socialización y habilidades recreativas. Enviarlo a psicología de ser necesario.
- Estimular a las familias a establecer patrones de dieta y ejercicio físico óptimos que prevengan obesidad.

Supervisión de los 5 a los 13 años:

- Historia clínica y exploración física con énfasis en el estado del crecimiento y desarrollo.
- Evaluación audiológica cada año.
- Evaluación oftalmológica cada año.
- Realizar pruebas de función tiroidea cada año (3%-5% de riesgo para hipotiroidismo).
- Si se considera adecuado, discutir los problemas de la piel: la piel muy seca y otros problemas son particularmente comunes en pacientes con Down.

- Interrogar sobre los síntomas relacionados con apnea del sueño obstructiva incluyendo el roncar, inquietud al dormir y la posición durante el sueño. Referir al especialista si está indicado. (Pueschel & Pueschel, 1992)

Guía de anticipación

- Revisar las intervenciones para el desarrollo.
- Supervisar el desarrollo de habilidades según la edad, autoayuda y el desarrollo del sentido de responsabilidad.
- Interrogar y explorar el desarrollo psico-sexual, desarrollo físico y sexual, higiene y manejo de la menstruación. (de la Cruz & LaVeck, 1973)
- Discutir la necesidad del cuidado ginecológico en la púber.
- Enviar al médico genetista para asesoramiento genético en esta etapa.

Supervisión de los 13 a los 21 años o mayores:

- Realizar exploración física completa incluyendo biometría hemática completa y pruebas de función tiroidea.
- Evaluación audiológica anual.
- Evaluación oftalmológica anual.
- Informar sobre el cuidado de la piel.

Guía de anticipación

- Informar a los padres del envío del paciente al médico familiar o el médico internista en la transición hacia la etapa adulta.
- Discutir la escuela adecuada con énfasis en el entrenamiento vocacional adecuado dentro del currículum escolar. (Pueschel & Pueschel, 1992; Fenner, Hewitt, and Torpy, 1987)
- Facilitar la transferencia al cuidado médico del adulto.