

Guía
en Atención Primaria
para
Personas con
Síndrome de
Down

AUTORA

M^a Cristina Rodríguez Caldero

Técnico del Servicio de Asistencia Psiquiátrica y Coordinación Sociosanitaria.
Dirección General de Asistencia Sanitaria.

COORDINACIÓN

Siro Lleras Muñoz

Director Técnico de Atención Primaria.

M^a Concepción Velasco Velado

Jefa del Servicio de Asistencia Psiquiátrica y Coordinación Sociosanitaria.

ENTIDADES COLABORADORAS

SEPAP. Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria.

SEFYC. Sociedad Española de Enfermería Familiar y Comunitaria.

SOCALMFYC. Sociedad Castellana y Leonesa de Medicina Familiar y Comunitaria.

CERMI Castilla y León. Comité de Representantes de Personas con Discapacidad de Castilla y León.

REVISORES EXTERNOS

M^a Ángeles Álvarez López

Técnico del Servicio de Asistencia Psiquiátrica y Coordinación Sociosanitaria.

Javier Estévez del Prado

Técnico del Servicio de Asistencia Psiquiátrica y Coordinación Sociosanitaria.

M^a Ángeles Guzmán Fernández

Técnico del Servicio de Asistencia Psiquiátrica y Coordinación Sociosanitaria.

Marta Requejo Gutiérrez

Técnico del Servicio de Asistencia Psiquiátrica y Coordinación Sociosanitaria.

Mafalda Rodríguez Losada Allende

Técnico del Servicio de Asistencia Psiquiátrica y Coordinación Sociosanitaria.

Rosario Villa Carcedo

Técnico del Servicio de Asistencia Psiquiátrica y Coordinación Sociosanitaria.

AGRADECIMIENTOS

Fundació Catalana Síndrome de Down.

EDITA

Gerencia Regional de Salud. Junta de Castilla y León. 2013

DISEÑO Y MAQUETACIÓN

Ernesto Mitre

PRESENTACIÓN

Antonio María Sáez Aguado

Consejero de Sanidad de la Junta de Castilla y León

El Síndrome de Down es un trastorno genético, responsable de una carga de enfermedad importante para nuestro sistema de salud, pues la discapacidad permanente siempre es compleja y, es difícil superar las desventajas que se asocian a ella. No obstante la Ley de Ordenación del Sistema de Salud de Castilla y León, establece entre sus principios rectores, la protección integral de la salud, a la vez que establece una especial protección a los grupos reconocidos sanitariamente como de riesgo. De acuerdo a estos principios, la Gerencia Regional de Salud presenta una nueva edición de la “Guía en Atención Primaria para Personas con Síndrome de Down”, con el propósito de avanzar en la integración asistencial que se viene prestando a este colectivo.

El objetivo principal de la guía es la promoción de la salud y la prevención de enfermedades, así como su diagnóstico, tratamiento y rehabilitación, por lo cual en esta nueva edición se han actualizado las actividades preventivas, los controles de salud y las exploraciones por edades, de acuerdo a las últimas evidencias científicas. Para ello se ha contado con la ayuda y el asesoramiento de profesionales tanto de Atención Primaria como de Atención Hospitalaria, así como de las Sociedades Científicas de Castilla y León, y de las Asociaciones de Pacientes relacionadas.

Este documento que es para uso en Atención Primaria, y en especial para el personal médico de pediatría, quiere ser un instrumento que facilite el trabajo y la continuidad asistencial, a la vez que trata de reducir la variabilidad de la práctica clínica; todo ello con el fin de conseguir una mejora de la atención que se presta a los niños y niñas con Síndrome de Down, lo que repercutirá en una mejora de la calidad de vida de esta población y sus familias. Por otro lado, la presente guía, también pretende fomentar el autocuidado, la corresponsabilidad y la participación en la salud, de las personas con Síndrome de Down, lo que supone que junto a la actividad de profesionales expertos, es fundamental el papel que tienen que desempeñar, tanto las personas afectadas y sus familias, como las Asociaciones de Pacientes y Familiares de Síndrome de Down.

Por último quiero destacar que establecer mecanismos de colaboración entre el sistema sanitario y el de servicios sociales, constituye una prioridad en esta Legislatura, por lo que la Gerencia Regional de Salud considera imprescindible impulsar procesos de atención que proporcionen la mejor atención a las personas que requieren de la intervención de ambos sistemas, como es el caso de las personas con Síndrome de Down.

ÍNDICE

1. Introducción	5
2. Justificación del programa de salud	8
3. Actividades preventivas, controles de salud y exploraciones por edades	14
4. Actividades de educación y promoción de la salud	22
5. Tabla resumen de actividades preventivas	24
6. Calendario de vacunaciones recomendado	26
7. Parámetros somatométricos de la población española	28
8. Entidades de referencia para el Síndrome de Down en Castilla y León	37
9. Bibliografía	40
10. Información relacionada de Interés	44

Introducción

1

INTRODUCCIÓN

La vida de las personas con Síndrome de Down ha cambiado de forma radical en las últimas décadas. Se ha prolongado la esperanza de vida hasta casi los 60 años y se han alcanzado altos niveles de autonomía personal y desarrollo, lo que ha mejorado el bienestar y la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias¹. Estos hechos que disminuyen las desigualdades en salud, generan a su vez grandes beneficios en toda la comunidad.

Sin duda los avances se han producido gracias al esfuerzo de muchos sectores profesionales, pero también por el papel fundamental que desempeñan los padres y las madres, pues cualquier actividad terapéutica para que tenga un efecto duradero, debe acompañarse de la participación activa de las familias. Los problemas abarcan un amplio espectro, pero cada persona con Síndrome de Down es diferente y necesita una atención basada en la consideración de ser humano con cualidades y potencialidades que hay que ayudar a desarrollar adaptándose al ritmo de sus respuestas.

El Sistema de Salud presta asistencia a todo el colectivo con Síndrome de Down de forma personalizada, de manera que la atención es completa, pero a la vez equilibrada, evitando intervenciones no necesarias, y teniendo en cuenta que estas personas son más vulnerables a las prácticas agresivas en todas las etapas de la vida (infancia, adolescencia y vida adulta).

- Durante la lactancia, el desarrollo es más lento y presenta algunas diferencias. Es fundamental la confianza en el personal de pediatría que

va a ayudar a que se establezca un sentimiento de amor en la familia hacia el hijo o hija, así como favorecer su estimulación siguiendo los Programas de Atención Temprana. Más adelante la integración escolar en centros educativos ordinarios ayudará a desarrollar en la infancia, tanto la salud física como la psíquica y la social.

- En la adolescencia, los chicos y chicas con Síndrome de Down buscan su identidad personal y presentan igual complejidad que el resto de adolescentes. Hay que estar atentos a canalizar la sexualidad conduciendo sentimientos e impulsos para establecer relaciones basadas en el respeto. Además en esta etapa se sientan las bases de la autoestima, por lo que tanto profesionales como familiares deben resaltar las cualidades, competencias y logros, a fin de que estos jóvenes puedan aceptar sus propias peculiaridades y deficiencias.
- En la etapa adulta, gracias a la alfabetización casi generalizada y a las habilidades sociales y de comunicación, los hombres y mujeres se han incorporado al mundo laboral en empresas ordinarias. De hecho va en aumento el número de personas con Síndrome de Down que viven independientes de sus familias.

Los problemas de salud de la población afectada con el Síndrome de Down, no son diferentes a los de la población general, aunque algunas patologías son mucho más frecuentes o se manifiestan con más intensidad, por lo que es importante prevenirlas, realizar un diagnóstico precoz y aplicar lo antes posible el tratamiento adecuado, pues el agrava-

miento y la cronicidad de las enfermedades, conducen a una merma importante de la autonomía personal. Ejemplo de ello es la enfermedad de Alzheimer o la precocidad del envejecimiento, mucho más frecuente en las personas que padecen este síndrome que en el resto de la población.

El objetivo de esta nueva edición de la Guía de Atención a las Personas con Síndrome de Down, es aumentar la calidad de la atención que se presta a este colectivo especialmente vulnerable, mediante la sistematización y la normalización de procedimientos actualizados previamente consensuados por las Sociedades Científicas y las Asocia-

ciones del Síndrome de Down.

No obstante, esta guía también pretende facilitar el trabajo del personal sanitario de acuerdo a las últimas evidencias científicas, a la vez que da pautas para una relación fluida y continúa entre la Atención Primaria y la Atención Hospitalaria, porque las personas con Síndrome de Down deben recibir una atención integral y sin parcelar, una atención que debe coordinarse con los servicios sociales y educativos, por lo que es prioritaria la relación entre profesionales de los diferentes sectores y la participación en todo ello de las asociaciones de familiares afectados.

Esta guía pretende facilitar el trabajo del personal sanitario de acuerdo a las últimas evidencias científicas

Justificación
del Programa
de Salud

2

JUSTIFICACIÓN DEL PROGRAMA DE SALUD

En la especie humana el número diploide normal de cromosomas es 46. Hay 22 pares de cromosomas autosómicos numerados del 1 al 22 por tamaño decreciente, y un par de cromosomas sexuales denominados XX en las mujeres y XY en los hombres.

Las desviaciones en el número o en la estructura de los cromosomas son muy frecuentes, se calculan en el 10 a 25% de los embarazos y constituyen la principal causa de muerte fetal. De las gestaciones que llegan a término, el Síndrome de Down es la razón principal de malformaciones congénitas y retraso mental².

El Síndrome de Down o trisomía 21 es una anomalía congénita, por el aumento de un cromosoma en el par 21 de cada célula, dando lugar a 47 cromosomas en total, en lugar de los 46 que deberían tener. Se han descrito tres tipos:

- a. Trisomía 21 pura: es la más frecuente afectando al 95% de los casos. Todas las células tienen 47 cromosomas porque la alteración se produce al iniciarse la reproducción celular.
- b. Traslocación cromosómica: afecta al 4% de los casos. El cromosoma 21 extra o un fragmento del mismo, se adhiere a otro cromosoma, afectando la trisomía a todas las células del organismo.
- c. Mosaicismo: es el menos frecuente, afecta al 1% de los casos. La alteración se produce después de la fecundación del óvulo, de manera que hay células con 46 cromosomas y otras con 47, en un porcentaje variable que depende del momento en que se haya producido la anomalía.

La presencia de un cromosoma más, origina un desequilibrio en el desarrollo y la función de diversos órganos y sistemas del organismo;

como consecuencia, en algún momento de la vida puede aparecer una alteración que cause enfermedad.

2.1. MAGNITUD DEL PROBLEMA

El Síndrome de Down fue descubierto y definido en 1886 por el médico inglés, Down. En las primeras décadas del siglo XX se empezó a sospechar que era debido a una anomalía cromosómica, hecho que fue confirmado por genetistas de Francia y el Reino Unido en el año 1959. Por consiguiente solo se puede diagnosticar con seguridad si los estudios de laboratorio demuestran la trisomía 21.

Es el defecto congénito cuya frecuencia al nacimiento ha experimentado un descenso más acusado en los últimos años en España, pasando de una incidencia de 14,78 cada 10.000 nacimientos en el año 1980 a 8,09 por 10.000 en el 2007. Según el Equipo Investigador del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), el descenso se ha producido sobre todo en las mujeres igual o mayores de 35 años por los planes de diagnóstico prenatal específicos para la detección del Síndrome de Down. El descenso de la incidencia en mujeres jóvenes menores de 35 años, aunque apreciable, es menor y se debe a la aplicación de los nuevos marcadores ecográficos en el diagnóstico prenatal.

Teniendo en cuenta los estudios de incidencia de ECEMC y la Encuesta de Discapacidad, Autonomía Personal y Situaciones de Dependencia (EDAD 2008), se puede estimar que actualmente en España hay unas 34.000 personas afectadas con Síndrome de Down, 20.000 son hombres y 14.000 son mujeres.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
De 0 a 15	2.380	3.224	5.604
De 16 a 30	6.468	3.731	10.199
De 31 a 44	8.283	5.273	13.556
45 y más	2.901	1.705	4.606
TOTAL	20.032	13.933	33.965

Tabla 1. Distribución de la población de España. Año 2008
Fuente: Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down de la Federación Española de Síndrome de Down

2.2. PRUEBAS PRENATALES PARA EL DIAGNÓSTICO

Las causas de la trisomía 21 no están definidas y pueden ser múltiples. El cromosoma adicional en el 90% de los casos es de origen materno y en un tercio de estos, las madres son mayores de 35 años. La incidencia de la trisomía 21 guarda una estrecha relación con la edad materna y se incrementa de 1/1.500 nacidos vivos en las mujeres de 20 años, hasta 1/30 en las mujeres de 45 o más años.

PRUEBAS DE CRIBADO

1. Ecografía: pliegue nucal grueso (> de 3 mm), la no osificación del hueso de la nariz fetal a las 12 semanas de gestación, braquicefalia, fémur corto, clinodactilia 5º dedo.
2. Análisis bioquímico entre la 8 y 12 semanas de gestación (primer trimestre de gestación): valoración en suero materno de la PAPP-A (Pregnancy Associated Placental Protein-A) y el nivel de la fracción b libre de la hormona gonadotropina coriónica.

3. Cribado combinado del primer trimestre de gestación, que conjuga la edad materna, la ecografía y la bioquímica.

El resultado de las pruebas de cribado es un coeficiente de riesgo. Se considera riesgo alto a 1/250 (una posibilidad entre 250). El índice de falsos positivos es del 3-5% (riesgo alto en fetos normales).

PRUEBAS QUE CONFIRMAN EL DIAGNÓSTICO

Son métodos invasivos que demuestran con seguridad la trisomía 21 tomando una muestra de tejido fetal. Estas pruebas se realizan cuando el cribado es positivo.

1. Biopsia de corion: se realiza entre las semanas 10 y 13 de gestación. El riesgo de aborto por realizar la prueba es del 1%.
2. Amniocentesis: se realiza por punción abdominal con control ecográfico entre la 15 y 16 semanas de gestación. El riesgo de aborto se sitúa entre el 0,5 y el 1%. La fiabilidad es superior al 99%.

Existe un método no invasivo, el análisis de ADN fetal en la sangre de la madre. Está en fase experimental pero ya se perfila como el método diagnóstico del futuro.

Tanto las pruebas de cribado como las de diagnóstico son voluntarias. El personal médico dará información precisa e imparcial de los objetivos y los riesgos de las diferentes pruebas y es la pareja la que decidirá libremente.

El diagnóstico prenatal del Síndrome de Down permite a los padres y madres conocer la situación y prepararse emocionalmente para asumirla.

El personal sanitario prestará apoyo psicológico, informando de la existencia de otras familias, grupos de ayuda y Asociaciones del Síndrome de Down y, así mismo planificará el parto.

2.3. COMUNICAR LA PRIMERA NOTICIA

Comunicar adecuadamente la noticia es un acto terapéutico fundamental y prioritario.

DURANTE LA GESTACIÓN

- La noticia debe ser comunicada por profesionales experimentados que previamente conozcan a la familia.
- Se dará lo antes posible para que la pareja pueda asumir la situación progresivamente.
- Se comunicará sin prisa, en un ambiente tranquilo, al padre y a la madre, pero sin la interferencia de otros familiares.
- Se dará de forma directa a la vez que comprensiva.
- Se informará de las políticas activas de apoyo a la mujer embarazada y a la maternidad, así como de la legislación vigente sobre la interrupción voluntaria del embarazo.
- Se informará de diferentes profesionales y asociaciones que puedan servir de ayuda.

El análisis de ADN fetal en la sangre de la madre está en fase experimental pero ya se perfila como el método diagnóstico del futuro

DESPUÉS DEL NACIMIENTO

- Esta es una situación más compleja que el personal sanitario debe saber manejar.
- La noticia la darán profesionales expertos en Síndrome de Down.
- La información se centrará en el niño o la niña, no en el “síndrome”, para evitar presentarlo como un catálogo de posibles patologías.
- Se dedicará todo el tiempo que sea necesario y se dejará un espacio privado después de la entrevista.
- El personal sanitario debe aceptar cualquier tipo de reacción a la noticia, sin juzgar.
- En la primera entrevista no conviene dar demasiada información, solo comentar aspectos generales.
- Se informará de los apoyos disponibles en Castilla y León:
 - Los controles de salud y las exploraciones por edades, que de forma continuada, realiza el Sistema de Salud de Castilla y León (Sacyl).
 - El Programa de Detección Precoz de Hipoacusia de Castilla y León.
 - Los Servicios de Atención Temprana de Servicios Sociales.
 - Asociaciones del Síndrome de Down (ver capítulo 8) y se entregará díptico informativo.

- Se informará de recursos disponibles en internet para ampliar información sobre el Síndrome de Down (ver capítulo 10).

■ 2.4. CARACTERÍSTICAS DEL FENOTIPO DEL SÍNDROME DE DOWN

El 50% de los fetos mueren antes de nacer y los nacidos vivos se caracterizan por retraso mental, cabeza pequeña, puente nasal plano hacia arriba, boca pequeña, orejas pequeñas, piel excesiva en la nuca, oblicuidad supero-externa de las hendiduras palpebrales, epicanto, macroglosia, braquicefalia, clinodactilia del 5º dedo (dedos meñiques cortos y curvados hacia dentro), pliegue simiesco en las palmas de las manos, a menudo surco profundo plantar entre el primero y segundo dedos y cardiopatías congénitas³. Cabe señalar que en los mosaicismos el fenotipo puede ser normal por la coexistencia de poblaciones celulares normales y anormales.

En ocasiones se puede confundir el fenotipo del Síndrome de Down con un hipotiroidismo, en estos casos el cribado metabólico sistemático en los neonatos es de gran utilidad para el diagnóstico diferencial.

El Síndrome de Down es la primera causa congénita de retraso mental, de hecho constituye el 1% de todos los casos con retraso mental, que implica un coeficiente intelectual (CI) menor de 70. El grado varía entre bajo y profundo con un coeficiente menor de 20 (es el menos frecuente) que son personas incapaces de cuidar de sí mismas (ver tabla 2).

El personal sanitario debe aceptar cualquier tipo de reacción a la noticia, sin juzgar

Retraso mental	CI
Bajo	70-50
Moderado	50-35
Grave	35-20
Profundo	<20

Tabla 2. Grados de retraso mental según CI

2.5. PRINCIPALES PROBLEMAS DE SALUD DEL SÍNDROME DE DOWN

Estudios recientes realizados en fetos muertos, que comparan los que presentan trisomía 21 con los que no, han supuesto un avance importante para conocer mejor las malformaciones congénitas internas que pueden ocasionar algunos de los problemas de salud más frecuentes que aparecen en personas con Síndrome de Down (ver la tabla 3).

Se ha comprobado que en la infancia, tienen mayor riesgo de padecer leucemias agudas, y que después de los 40 años la mayoría desarrollan signos de Enfermedad de Alzheimer, no obstante la expectativa de vida depende sobre todo de la gravedad de las malformaciones asociadas⁴ y de la atención prestada. Cabe señalar que las cardiopatías congénitas tienen una alta prevalencia, aunque la cirugía cardíaca reparadora tiene los mismos resultados que en los niños y niñas de la población general, con una supervivencia entre el 80 y 90%.

Hay otros problemas médicos observables en Atención Primaria, como diversas infecciones otorrinolaringológicas: otitis media, sinusitis; problemas de conducta: déficit de atención, hiperactividad, depresión;

problemas endocrinológicos: diabetes tipo 1, etc. Estas patologías se deben de reconocer lo antes posible para tratarlas precozmente, si bien no hay evidencia científica de que se deban aplicar medidas de prevención primaria.

Problemas de salud	Prevalencia
Cardiopatía congénita	50%
Hipotonía	100%
Retraso del crecimiento	100%
Retraso del desarrollo psicomotor	100%
Alteraciones de la audición	75%
Problemas oculares	60-75%
- Errores refracción	50%
- Estrabismo	35-44%
- Cataratas	13-15%
Anormalidad vertebral cervical	10%
Alteraciones tiroideas	30-40%
Sobrepeso	Común
Desórdenes convulsivos	5-10%
Problemas emocionales y de conducta	Común
Demencia prematura (5ª-6ª década)	18,8%- 40,8%
Enfermedad periodontal, caries, malposición	90%
Disgenesia gonadal	40%
Enfermedad celíaca	3-7%
Apnea obstructiva del sueño	50-79%

Tabla 3. Principales problemas de salud en personas con Síndrome de Down
Fuente: Elaboración propia a partir de la Guía de Actividades Preventivas en AP para niños con Síndrome de Down de Sacyl 2003 y de la Guía de la American Academy of Pediatrics de 2011⁵

Controles
de salud
y exploraciones
por edades

3

CONTROLES DE SALUD Y EXPLORACIONES POR EDADES

Las actividades preventivas tienen que realizarse de acuerdo a la etapa vital, igual que en cualquier otra persona. Se seguirán las recomendaciones del PAPPS, el Programa de Actividades Preventivas y de Promoción de la Salud de la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (semFYC), así como de AEPAP la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria y los protocolos acreditados de PREVINFAD, grupo de trabajo formado por especialistas en pediatría ligados al PAPPS y a AEPAP.

Las actividades preventivas incluyen las vacunaciones sistemáticas y las actividades de educación para la salud, a la vez que se incorpora la Cartera de Servicios tanto de Atención Primaria⁶ como de Atención Hospitalaria, con servicios actualizados y ampliamente consensuados por profesionales, sociedades científicas, grupos técnicos que participan en su desarrollo, asociaciones de pacientes y diversas organizaciones sociales.

No obstante, las personas con Síndrome de Down tienen ciertos riesgos y problemas de salud que precisan vigilancia clínica y actuaciones específicas que han de añadirse a las recomendaciones generales y que buscan el desarrollo pleno de las capacidades de cada persona.

Las personas con Síndrome de Down tienen ciertos riesgos y problemas de salud que precisan vigilancia clínica y actuaciones específicas

■ 3.1. ESTUDIO CROMOSÓMICO Y CONSEJO GENÉTICO FAMILIAR

Todo fenotipo sugestivo de Síndrome de Down debe ser confirmado con un estudio cromosómico mediante cariotipo.

En caso de duda o si se desea un diagnóstico en 24-48 horas, se realizará hibridación in situ fluorescente (FISH) aunque esta prueba no puede detectar translocaciones. Si la FISH es positiva, se debe confirmar el diagnóstico con el cariotipo.

El tipo de trisomía de los niños y niñas con Síndrome de Down marca las pautas específicas del consejo genético familiar, pues el fenotipo, es decir las manifestaciones clínicas, son idénticas tanto en el caso de trisomía pura como en todos los tipos de translocaciones⁸.

- En el caso de trisomía 21 pura el riesgo de recurrencia es bajo, del 1-2% aunque es algo más elevado que el de una pareja de la misma edad. Si la madre es mayor de 45 años y tiene un hijo afectado, el riesgo de un nuevo caso es del 10%.
- En el caso de translocación. El riesgo de recurrencia depende de si la translocación es heredada o “de novo”.
 - Translocación “de novo”: el cariotipo del padre y la madre es normal. El riesgo de tener descendencia con translocación “de novo” es menos del 1%.
 - Translocación heredada: en estos casos hay que realizar el cariotipo a todos los hermanos y hermanas de la persona afectada y también a los del progenitor portador porque el fenotipo puede ser normal (translocación balanceada). En la translocación balanceada 21/D si el padre es portador y la madre tiene un cariotipo normal, el riesgo de recurrencia es menos del 2%, pero si la portadora es la madre el riesgo es del 15-20%. En la translocación balanceada 21/22 si el portador es el padre el riesgo de recurrencia es menos del 2%, pero si la portadora es la madre el riesgo es del 33%. En la translocación balanceada entre cromosomas

somas homólogos, es decir 21/ 21 tanto si el portador es el padre como la madre, toda la descendencia de la pareja tendrá Síndrome de Down por translocación heredada.

- En el caso de mosaicismo: si el padre y la madre son portadores, el riesgo de recurrencia es muy alto. Por el contrario en un mosaicismo paterno del 50%, el riesgo de recurrencia es del 25% de hijos afectados.

■ 3.2. DESARROLLO PSICOMOTOR

Los hitos iniciales del desarrollo psicomotor siguen una secuencia más tardía que la de la población general, pero el desarrollo avanza más deprisa en unas áreas que en otras, con lo que se establece un perfil de puntos fuertes y débiles. Por ejemplo, para la mayoría, el desarrollo social es un punto fuerte y no se retrasan mucho en la sonrisa y la interacción social, mientras que el progreso motor y el aprendizaje del lenguaje suelen retrasarse más.

Las actuaciones en materia de Atención Temprana deben iniciarse desde el momento del diagnóstico porque reporta beneficios en su desarrollo madurativo, pero también mejora la integración social y da seguridad a las familias favoreciendo la adaptación entre sus miembros. Deben intervenir profesionales con experiencia en el Síndrome de Down, porque las habilidades motoras son realizadas inicialmente de un modo torpe y sólo mejoran con la práctica, lo mismo que ocurre con el aprendizaje del control corporal.

En la tabla 4 se muestra la edad media a la que aparece cada uno de los hitos de desarrollo, junto a los intervalos correspondientes.

Área de desarrollo	Habilidades	Niños con S Down		Otros niños	
		Media	Intervalo	Media	Intervalo
Motor grueso (movilidad)	Control cefálico boca abajo	2,7 m	1-9 m	2 m	1,5-3 m
	Control cefálico sentado	5m	3-9 m	3 m	1-4 m
	Volteos	8 m	4-13 m	6 m	4-9 m
	Se sienta sin ayuda	9 m	6-16 m	7 m	5-9 m
	Gatea	11 m	9-36 m	7 m	6-9 m
	Se mantiene de pie sin ayuda	16 m	12-38 m	11 m	9-16 m
	Camina sin ayuda	23 m	13-48 m	12 m	9-17 m
	Sube y baja escaleras sin ayuda	6,75 a	5-8 a	4 a	3-5 a
Motor fino (coordinación ojo/mano)	Sigue un objeto con los ojos	3 m	1,5-8 m	1,5 m	1-3 m
	Alcanza y coge objetos con la mano	6 m	4-11 m	4 m	2-6 m
	Transfiere objetos de una mano a otra	8 m	6-12 m	5,5 m	4-8 m
	Construye una torre de 2 cubos	20 m	14-32 m	14 m	10-19 m
	Copia un círculo	4 a	3-5 a	2,5 a	2-3,3 a
Comunicación (audiación y lenguaje)	Balucea...pa...pa...ma...ma	11 m	7-18 m	8 m	5-14 m
	Responde a palabras familiares	13 m	10-18 m	8 m	5-14 m
	Dice las palabras con significado	18 m	13-36 m	14 m	10-23 m
	Manifiesta necesidades con gestos	22 m	14-30 m	14,5m	11-19 m
	Hace frases de 2 palabras	2,5 a	1,5 -5 a	2 a	1,2-2,6 a
Desarrollo social	Sonríe cuando se le habla	2 m	1,5-4 m	1 m	1-2 m
	Come una galleta con la mano	10 m	6-14 m	5 m	4-10 m
	Bebe de una taza	20 m	12-23 m	12 m	9-17 m
	Controla la micción de día	3 a	1,5-4,1 a	2 a	14-16 m
	Control de esfínteres	3 a	1,6-5 a	2 a	1,3-4 a

Tabla 4. Edades de desarrollo psicomotor y sus intervalos
 Fuente: Elaboración propia a partir del Programa Español de Salud para personas con Síndrome de Down

3.3. CRECIMIENTO, PESO Y PERÍMETRO CRANEAL

La talla baja es una característica del Síndrome de Down estando por debajo del percentil 3. La talla media está alrededor del percentil 2 a cualquier edad. Niños y niñas nacen con la cabeza más pequeña y posteriormente también presentan un desarrollo más lento. Por este motivo el control antropométrico de peso, talla y perímetro cefálico debe referirse a tablas específicas⁹ (ver capítulo 7 de la guía).

El desarrollo físico es más lento, pero en caso de disminución del crecimiento en referencia a sus tablas específicas, debe investigarse la causa que muchas veces va a ser desconocida. De cualquier modo algunas patologías más frecuentes en el Síndrome de Down conducen a un déficit de crecimiento, tales como, cardiopatías congénitas, apneas del sueño, enfermedad celiaca, hipotiroidismo y déficit de la hormona del crecimiento (solamente está indicado su uso en déficit primario).

La prevalencia de sobrepeso y obesidad es mayor que en la población general. Para controlar la relación peso/talla se utiliza el Índice de Masa Corporal (IMC) igual que en la población general y puesto que es un problema evitable, es preciso dar consejos de alimentación equilibrada y ejercicio físico habitual. El IMC debe controlarse regularmente, a partir de los 5 años de edad, cuando el peso esté por encima del percentil 75.

La talla baja es una característica del Síndrome de Down

3.4. ESTADO NUTRICIONAL

Generalmente durante el periodo de lactancia, consiguen mamar, pero hay que vigilar si surgen problemas que pueden ser debidos a hipotonía de la lengua, macroglosia o malformaciones congénitas del aparato

digestivo, como estenosis y megacolon congénito. También suele haber un retraso en la adquisición del reflejo faríngeo de la deglución, que puede originar atragantamientos e incluso aspiración de alimentos.

Algunos lactantes duermen durante largos periodos y siendo preciso acortar los mismos para mantener una adecuada ingesta calórica.

■ 3.5. ÓRGANOS GENITALES Y FERTILIDAD

HOMBRES

Se admite que los hombres con Síndrome de Down generalmente son estériles ya que los estudios histológicos demuestran reducción importante de espermatogénesis y a veces además oligospermia y reducción del tamaño testicular. También se ha comprobado en algunos casos impotencia sexual. En la mayoría de los estudios hay aumento de FSH y LH, pero en otros estudios se demuestra un desarrollo puberal normal, con longitud normal del pene y volumen testicular y valores normales de testosterona, FSH y LH. Es decir que para determinar la posible fertilidad de un varón, es preciso realizar una exploración completa de su anatomía genital, su función hormonal y las características del semen¹⁰.

MUJERES

La menstruación suele ser normal. La idea general de que las mujeres con Síndrome de Down son menos fértiles, necesita confirmarse con exploraciones tanto de la pelvis, como de los órganos reproductores y con el patrón de los ciclos hormonales.

Los métodos anticonceptivos serán los mismos que en la población general, siendo necesario el consentimiento informado de las personas con Síndrome de Down y su aceptación voluntaria.

En este colectivo es importante la prevención de las infecciones de transmisión sexual, incluida el SIDA, y el abuso sexual. Estos temas deben tratarse conjuntamente entre profesionales de salud y del sistema educativo, así como por las familias y diferentes cuidadores.

■ 3.6. VIGILANCIA OSTEOARTICULAR Y DE LA COLUMNA CERVICAL

Pequeñas alteraciones en la conformación de los dedos como la clinodactilia no requieren atención médica. Otros problemas como las luxaciones o subluxaciones rotulianas, la inestabilidad de las caderas, los pies planos y la escoliosis, deben de manejarse como en la población general.

Inestabilidad atlantoaxoidea. Se debe a la existencia de un espacio de 5 mm o más entre el atlas y la apófisis odontoides del axis. Esta subluxación aumenta la movilidad de la articulación de la 1ª y 2ª vértebras cervicales. La mayoría son asintomáticas, pero se pueden producir síntomas de compresión medular. El diagnóstico se realiza mediante la radiografía lateral de columna cervical.

Todas las Sociedades Científicas están de acuerdo en realizar un cribado entre los 3 y 5 años de edad mediante la radiografía lateral de la columna cervical en posición neutra, flexión y extensión, pero su valor es controvertido. Cuando el cribado es negativo se deben controlar mediante exploración física, la búsqueda de síntomas de compresión medular⁷.

En este colectivo es importante la prevención de las infecciones de transmisión sexual, incluida el SIDA



Figura 1. Luxación atlantoaxoidea en niño con Síndrome de Down. En la radiografía lateral de columna cervical se aprecia luxación posterior de la segunda vértebra cervical.

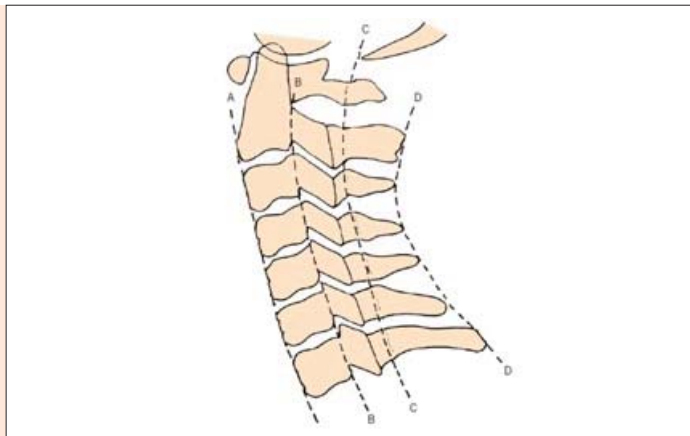


Figura 2. Líneas de alineación normal de la columna cervical. A: línea vertebral anterior; B: línea vertebral posterior; C: línea espino laminar; D: línea espinosa posterior.

3.7. ESTUDIO CARDIOLÓGICO

La frecuencia de cardiopatías congénitas en la población con Síndrome de Down es del 50%, pero la mitad no presentan síntomas. El examen físico tiene una sensibilidad del 80%, una especificidad del 56%, un valor predictivo positivo del 78% y un valor predictivo negativo del 59%, de ahí que esté indicada la realización de una ecocardiografía al recién nacido. La supervivencia de cada tipo de malformación es similar a la de la población no afectada excepto en el defecto atrioventricular completo que se asocia a hipertensión pulmonar en el 13% de los casos en el Síndrome de Down, frente al 5% de la población general.

Tipo de cardiopatía	Porcentaje
Defecto septal atrioventricular	45%
Defecto septal ventricular	35%
Defecto tipo ostium secundum	8%
Persistencia ductus arteriosus	7%
Tetralogía de Fallot	4%
Otros	1%

Tabla 5. Distribución porcentual de las cardiopatías congénitas

En adolescentes y adultos jóvenes son frecuentes los problemas cardiológicos no congénitos, como el prolapso de la válvula mitral en el 46%, prolapso de la válvula tricúspide, regurgitación aórtica, etc. y también se recomienda realizar ecocardiografía.

En la edad adulta es recomendable realizar exploración física anual y ECG de control. Ante cualquier anomalía se debe derivar al cardiólogo.

■ 3.8. EXPLORACIÓN OFTALMOLÓGICA

La prevalencia de las alteraciones oculares varía según diferentes autores entre un 60-75%. Los trastornos más frecuentes en nuestro medio son el estrabismo (44%), la miopía (28%), las alteraciones de la retina (28%) y las cataratas congénitas (13%). También es frecuente el nistagmus, la blefaritis y se estima que el 10% de niños y niñas con Síndrome de Down tienen ambliopía, por lo que es fundamental la prevención.

Debe realizarse una exploración oftalmológica al nacer y vigilar la visión por profesionales de pediatría, que remitirán al servicio de oftalmología cualquier anomalía detectada.

■ 3.9. EXPLORACIÓN AUDITIVA

La prevalencia de la hipoacusia en la infancia con Síndrome de Down es elevada. Estudios recientes muestran que entre los 2 meses y los 3 años, solamente el 34% tienen una audición normal. El 28% tiene sordera unilateral y el 38% sordera bilateral.

Es fundamental aplicar el Programa de Detección Precoz de Hipoacusia de Castilla y León^{12,13}, para evitar en lo posible problemas en el desarrollo del lenguaje.

También es importante la revisión sistemática de la audición y prevenir la hipoacusia por conducción, que a los 2 años de edad afecta al 20% de este colectivo debido a una otitis media serosa y es asintomática en la mayoría de los casos.

En ocasiones, comienza una pérdida de audición en la segunda década de la vida, que hay que corregir cuanto antes para evitar conductas desajustadas que puedan confundirse con una alteración psiquiátrica.

■ 3.10. HORMONAS TIROIDEAS

En las personas con Síndrome de Down de cualquier edad hay un aumento de la incidencia de alteraciones tiroideas. Como en todo recién nacido hay que realizar cribado universal de hipotiroidismo, que en este colectivo se puede confundir con el fenotipo del Síndrome de Down.

Los signos de hipotiroidismo pueden ser muy tenues y pasar desapercibidos, por lo cual debe vigilarse además de la TSH, la hormona T4 y derivar al especialista si hay alguna alteración, aunque lo más frecuente son las elevaciones aisladas de la TSH (20-60%), que en el 40% de los casos evoluciona hacia la normalidad.

En los controles de salud de la edad escolar se determinarán los anticuerpos antitiroideos si se detecta aumento de la TSH, pero no hay evidencia científica que justifique tratar con levotiroxina en elevaciones aisladas de TSH.

Por encima de los 15 años de edad, se incrementan las disfunciones tiroideas, que constituyen el 12-17% de los casos de hipotiroidismo adquirido en el Síndrome de Down, el 33% de causa autoinmune. Las tiroiditis autoinmunes y el hipertiroidismo son mucho menos frecuentes.

En las personas con Síndrome de Down de cualquier edad hay un aumento de la incidencia de alteraciones tiroideas

3.1.1. CONTROL ODONTOLÓGICO

Hay un retraso en la erupción dentaria muy evidente. Si en general el primer diente temporal aparece entre los 6-8 meses, sin embargo en este colectivo aparece entre los 14-18 meses y lo mismo ocurre con la dentición permanente, que se retrasa hasta los 8 años de edad, cuando en la población general la salida del primer molar suele ocurrir a los 6 años. También son más frecuentes la erupción irregular, las agenesias y las manchas blancas de hipocalcificación.

La gingivitis es muy frecuente, apareciendo en el 70% de menores de 10 años. La causa de la inflamación de las encías es una mala higiene dental junto a factores anatómicos que favorecen la acumulación de placa dental.

Cuando la gingivitis no se controla, aparece la enfermedad periodontal, que en las personas con Síndrome de Down suele ser muy grave y está favorecida por la mala oclusión y el apiñamiento dental.

La macroglosia, la hipoplasia del maxilar y la hipotonía de los músculos faciales, favorecen las maloclusiones dentarias, siendo las más frecuentes la mordida cruzada (78%) y la mordida abierta. Está indicado el tratamiento de ortodoncia, pero es imprescindible la colaboración de la familia y de los jóvenes afectados, pues la higiene rigurosa tanto de la boca como de los aparatos es imprescindible para que el tratamiento sea efectivo.

El bruxismo o rechinar de dientes se observa hasta en el 70% en la infancia. Es de preferencia diurna, a diferencia de la población general y suele disminuir con los años. Por el contrario la incidencia de caries es menor, probablemente por el retraso de la erupción dental.

3.1.2. DIAGNÓSTICO DE CELIAQUÍA

La enfermedad celiaca se define por una intolerancia al gluten y más específicamente a su fracción proteica, la gliadina así como a las proteínas análogas del centeno (secalina), de la cebada (hordelina) y de la avena (avelina). Esta intolerancia es de carácter permanente y la ingestión de estas proteínas produce en individuos genéticamente predispuestos la lesión intestinal característica.^{11,12}

Se presenta en el 4-7% de las personas con Síndrome de Down, mientras que en la población general es de 1 cada 2.000 nacidos vivos. A veces la celiacía se presenta de forma silente o atípica y pasa desapercibida. Por esta razón se recomienda el cribado sistemático después de los 3 años de edad y tras una ingesta alimentaria que contenga gluten al menos durante un año.

El término de enfermedad celiaca silente se aplica a los casos sin manifestaciones clínicas que presentan lesión típica en las vellosidades intestinales. En las personas con Síndrome de Down se ha observado una proporción importante de casos silentes

La determinación inicial será de anticuerpos anitransglutaminasa (ATGtIgA), que tienen una sensibilidad superior al 80% y una especificidad casi del 90%, comprobando que no se asocia a déficit de inmunoglobulina tipo A (IgA), pues de ser así se determinarían los ATGt tipo IgG7.

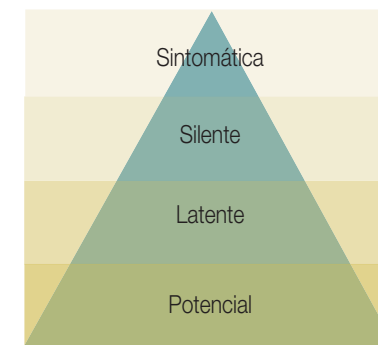


Figura 3. El iceberg de la Enfermedad Celiaca

Actividades
de educación
y promoción
de la salud

4

ACTIVIDADES DE EDUCACIÓN Y PROMOCIÓN DE LA SALUD

Las actividades de educación y promoción de la salud deben realizarse, tanto en los padres y madres como en las personas con Síndrome de Down, desde el diagnóstico de la trisomía 21 y se irán desarrollando y completando a lo largo de toda la vida.

El objetivo de la educación es mejorar la salud, el bienestar y la calidad de vida de los individuos y sus familias en el contexto social donde desarrollan su vida. Para ello, el personal sanitario debe satisfacer las necesidades de las personas con Síndrome de Down a la vez que transmitir que cada día que pasa supone una mejora que se puede lograr mediante el conocimiento, el estudio, el cuidado y el entrenamiento tanto del cuerpo como de la mente.

El especialista en salud juega un papel fundamental en la aceptación de los problemas por parte de los miembros de la familia y su trabajo debe encaminarse a dar pautas claras y sencillas sobre una alimentación saludable, variada y equilibrada. Desde muy temprano niños y niñas deben adquirir el hábito de realizar ejercicio físico de forma regular y seguir pautas generales de higiene corporal y de higiene bucal rigurosa. Todo ello será en beneficio del desarrollo integral de la persona.

No obstante, el sistema sanitario ha de asumir que su influencia sobre la dimensión colectiva de la salud en las personas con Síndrome de Down, aun siendo relevante, es parcial y menor que la de otros sectores que afectan directamente a los aspectos sociales, económicos y de condiciones de vida, como los agentes de urbanismo, educación, cultura, servicios sociales, etc. La contribución del sistema sanitario a la efectiva promoción de la salud requiere una alianza entre la Atención Primaria, la Atención Hospitalaria, la Salud Pública y la ciudadanía que se denomina salud comunitaria¹⁵.

Desde muy temprano niños y niñas deben adquirir el hábito de realizar ejercicio físico de forma regular y seguir pautas generales de higiene corporal y de higiene bucal rigurosa

Tabla de
resumen
de controles

5

TABLA DE RESUMEN DE CONTROLES

Actividad	0-4 sem	6m	1a	1,5a	2-4a	5-6a	7-9a	10-12a	13-14a	15-16a	Edad adulta
Actividades preventivas habituales (PAPPS)	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	Rv anual: estilo vida, TA, peso
Cariotipo. Consejo genético	•										
Pruebas de metabopatías y malformaciones congénitas	•										
Evaluación crecimiento (tablas estándar)	•	•	•	•	•	•		•		•	
Estudio cardiológico	Ecocardiograma							Ecocardiograma			Rv anual: Exploración y ECG
Evaluación audición	PETC o OEA	•	•	•	•			bianual			
Evaluación oftalmológica	Reflejo rojo	•	•		•			anual			
Evaluación tiroides (TSH, T4) (a)	Cribado de metabopatías	•	•		•	•		Anticuerpos antitiroideos	•	•	Control anual si TSH elevada
Control odontológico					•	•		•		•	
Cribado celiacía (b)	trienal										
Apoyo familiar. Tutela de cuidados y habilidades paternas	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	
Desarrollo psicomotor. Coordinación con servicios educativos	Intervención precoz	•	•	•	•	•	•	•		•	
Inestabilidad atlantoaxoidea (c)					Rx						

(a) Determinar anualmente la TSH si estuviera elevada.

(b) Determinar en suero anticuerpos antitransglutaminasa a los 3 y a los 4 años. Repetir cada 2-3 años si son negativos.

(c) Rx lateral cervical entre los 3 y los 5 años. Repetir si realiza deporte con asiduidad o previo a anestesia general. Examen neurológico cada visita.

Calendario de
vacunaciones
recomendado

6

TABLA DE RESUMEN DE CONTROLES

Se realizará el seguimiento del calendario de vacunaciones vigente en Castilla y León¹⁶ según la ORDEN SAN/1111/2012, de 19 de diciembre, para la población infantil, así como las vacunas para la población adulta.

Al calendario vigente que se aplica a la población infantil hay que añadir las vacunas que se señalan a continuación por considerar que este colectivo constituye un grupo de riesgo:

- La gripe: personas adultas, así como niños y niñas a partir de los 6 meses de edad¹⁷.
- La varicela: a partir de los 12 meses. Se aplicarán dos dosis siendo el intervalo recomendado de 3 meses en menores de 12 años y de 1 mes a partir de esa edad¹⁸.
- Neumococo: se aplicarán varias dosis que se especifican en la tabla 6¹⁹. La VNC13 no sustituye la vacunación con VNP23 en el grupo de 2 años o más. Se aconseja que primero se administre la VNC13 y después, con un intervalo mínimo de 8 semanas, se administre la VNP23. En aquellos casos en los que ya se haya administrado la VNP23, se recomienda administrar la VNC13 transcurridas al menos 8 semanas.

Edad (meses)	2 m	4 m	6 m	7-11 m	12-15 m	12-23 m	2-5 a
Tiene:							
2-6 m	VNC13	VNC13	VNC13		VNC13		VNP23
7-11 m				VNP13 2 dosis*			VNP23
12-23 m						VNP13	VNP23
2-5 años							VNP13 2 dosis** VNP23

Tabla 6. Pauta de vacunación frente al neumococo en niños con síndrome de Down.
*Intervalo mínimo entre dosis 1 mes. ** Intervalo mínimo entre dosis 2 meses

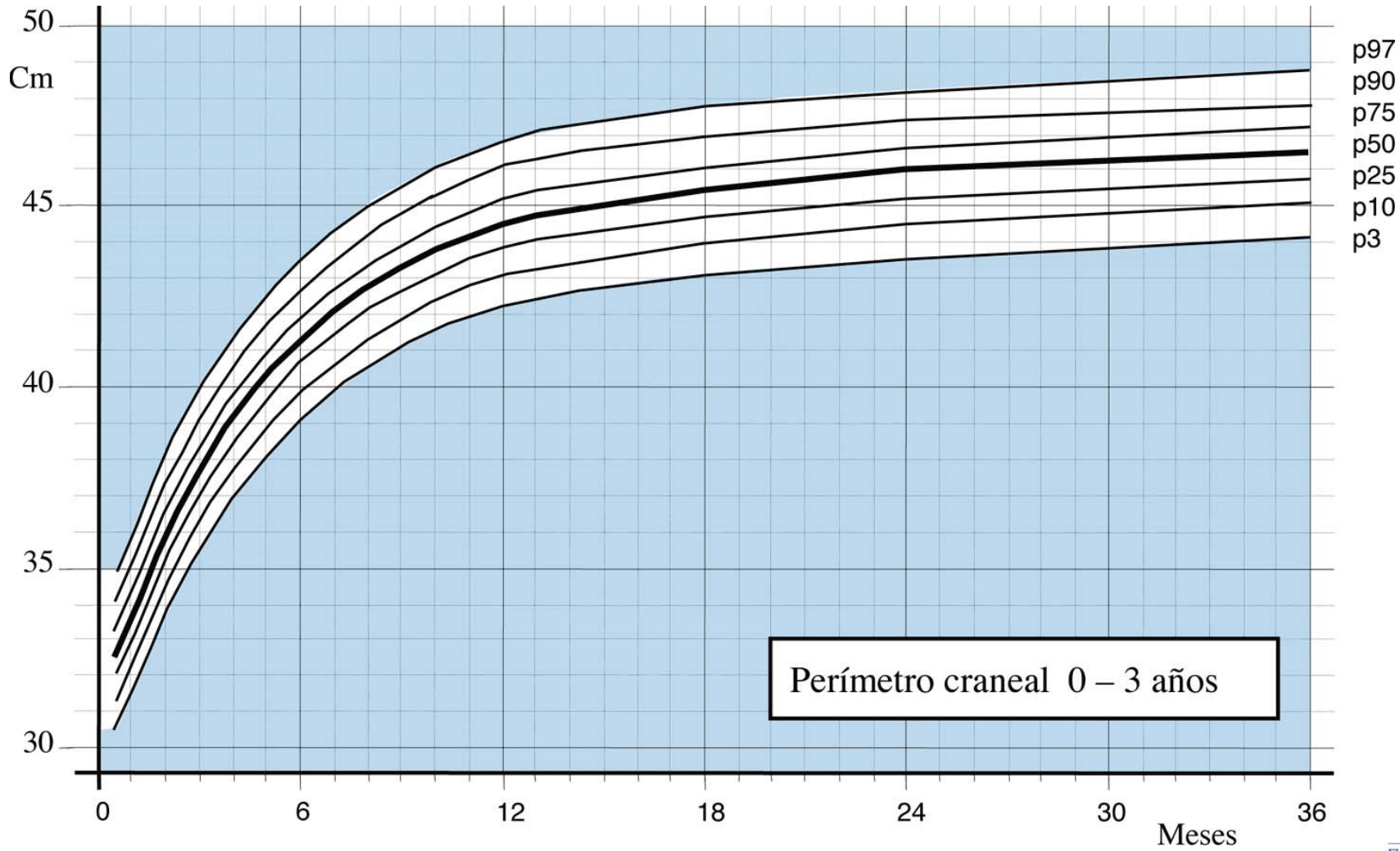
Parámetros
somatométricos
de la población
española

7

Niños: 0-3 años/Perímetro craneal

Nombre.....

Historia Nº Fecha de Nacimiento.....

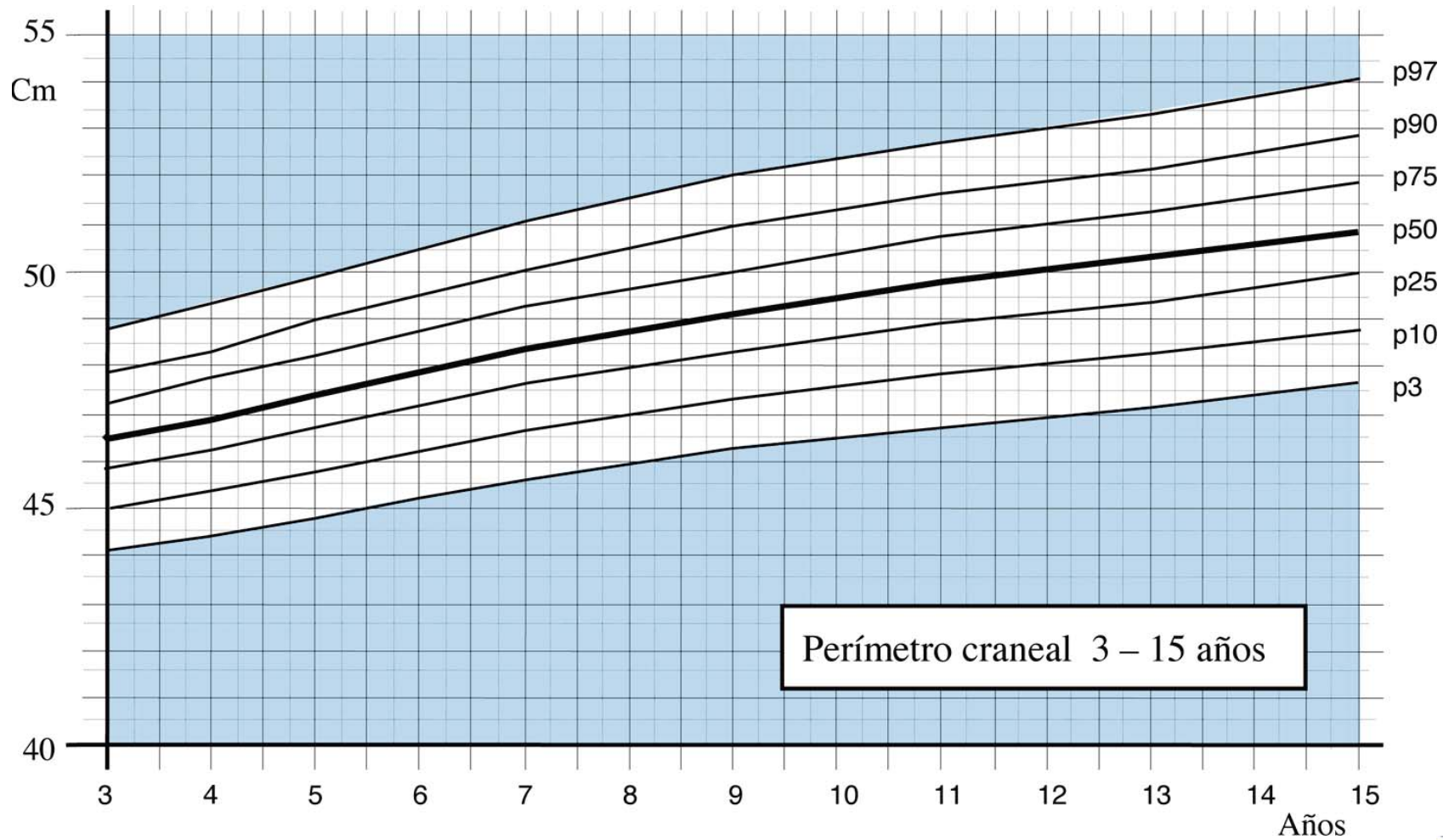


Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down realizadas por la Fundació Catalana Síndrome de Down a través de su Centro Médico Down. X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-SD Revista médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, (2004;8:34-46)

Niños: 3-15 años/Perímetro craneal

Nombre.....

Historia N° Fecha de Nacimiento.....

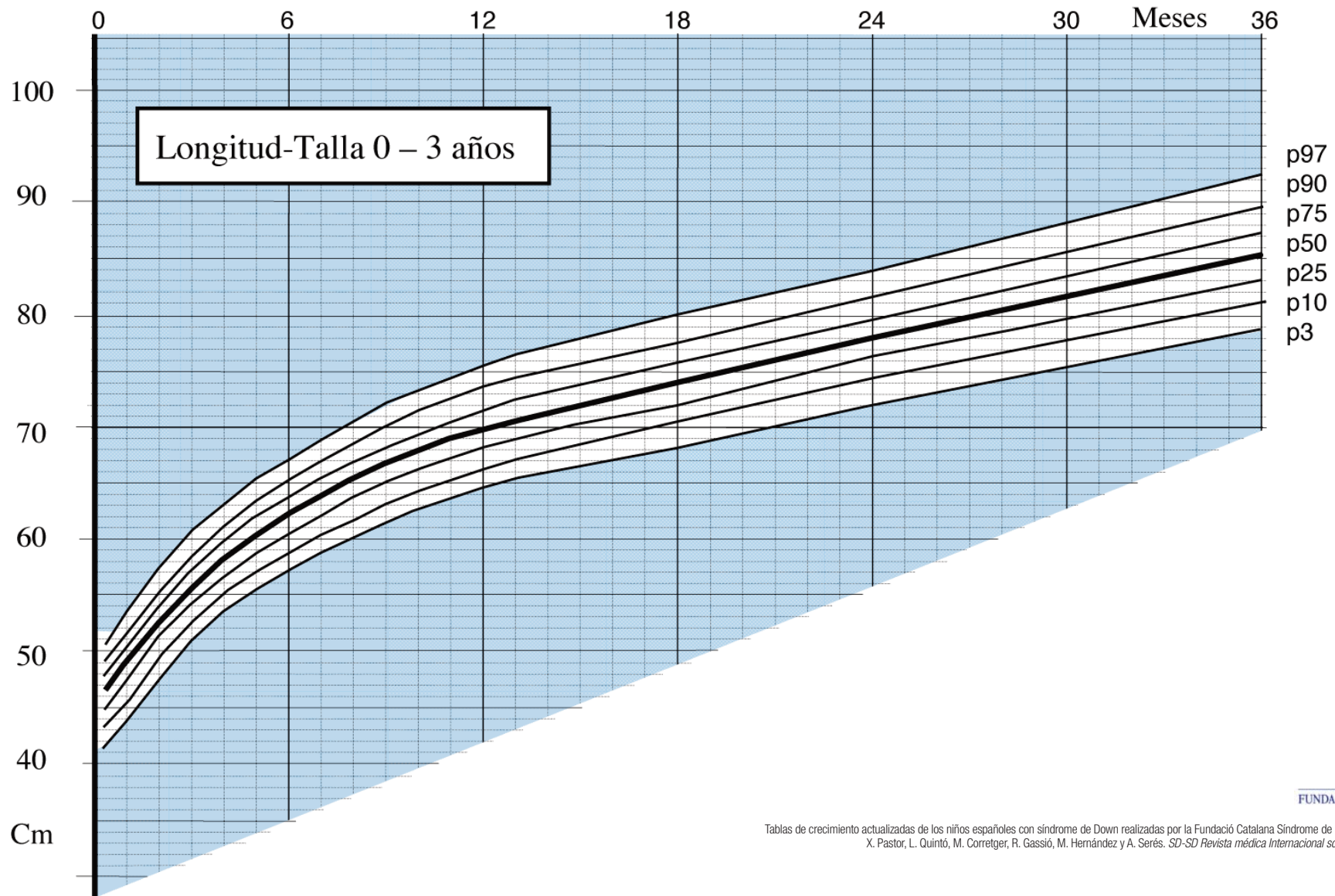


Perímetro craneal 3 - 15 años

Niños: 0-3 años/Longitud. Peso

Nombre.....

Historia Nº Fecha de Nacimiento.....



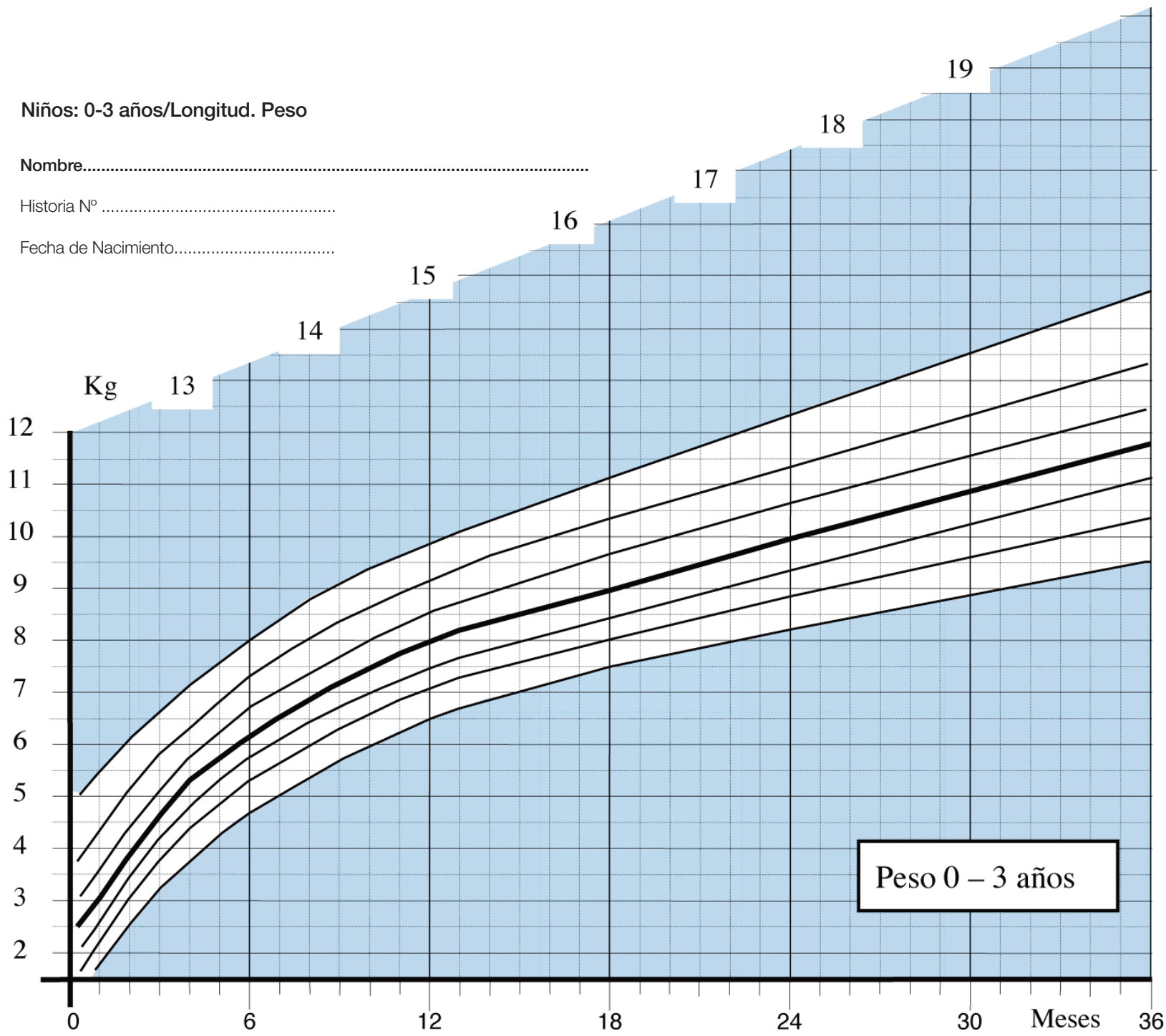
Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down realizadas por la Fundació Catalana Síndrome de Down a través de su Centro Médico Down. X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-SD Revista médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, (2004;8:34-46)

Niños: 0-3 años/Longitud. Peso

Nombre.....

Historia Nº

Fecha de Nacimiento.....



Peso 0 – 3 años



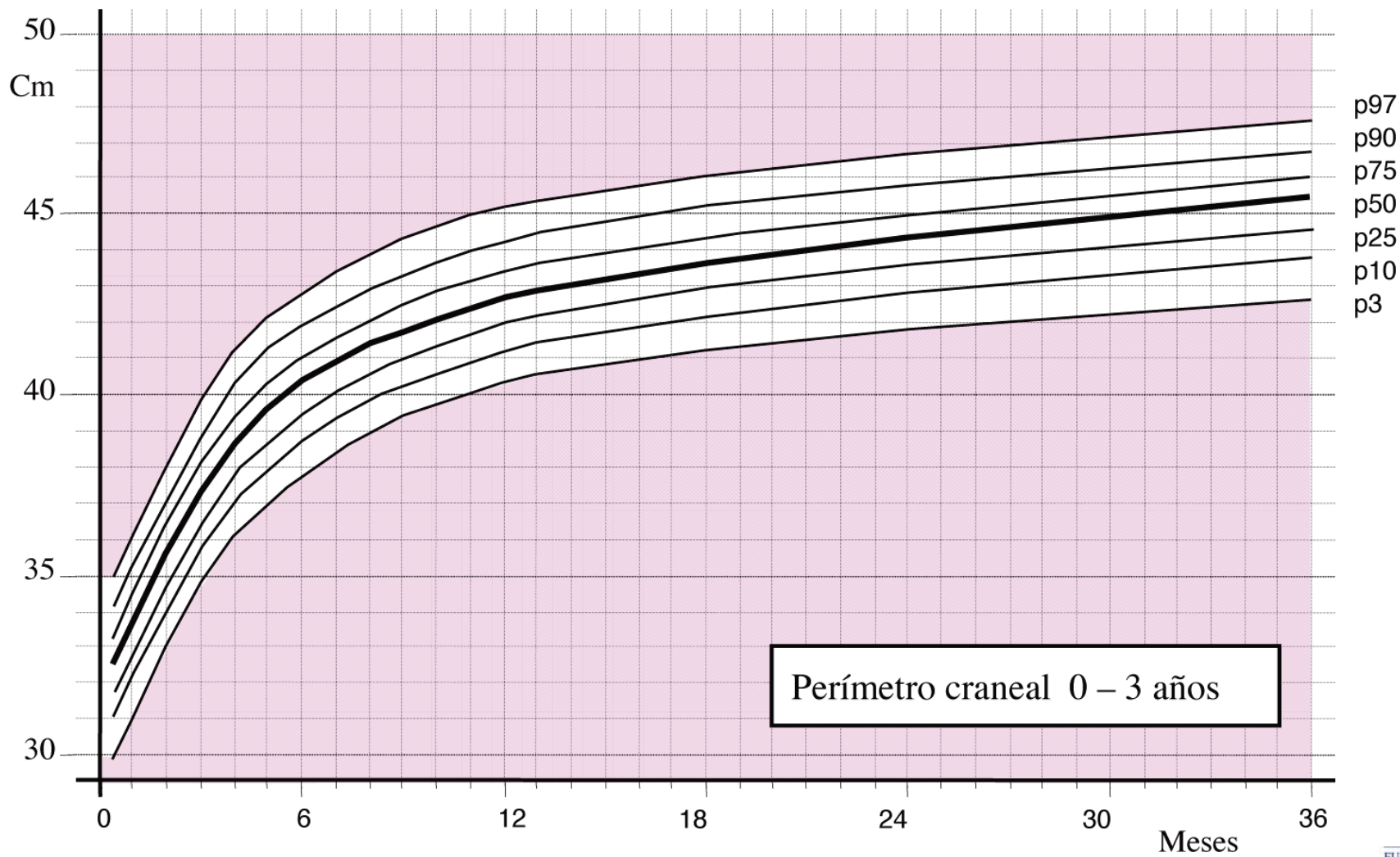
Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down realizadas por la Fundació Catalana Síndrome de Down a través de su Centro Médico Down.

X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-SD Revista médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, (2004;8:34-46)

Niñas: 0-3 años/Perímetro craneal

Nombre.....

Historia Nº Fecha de Nacimiento.....

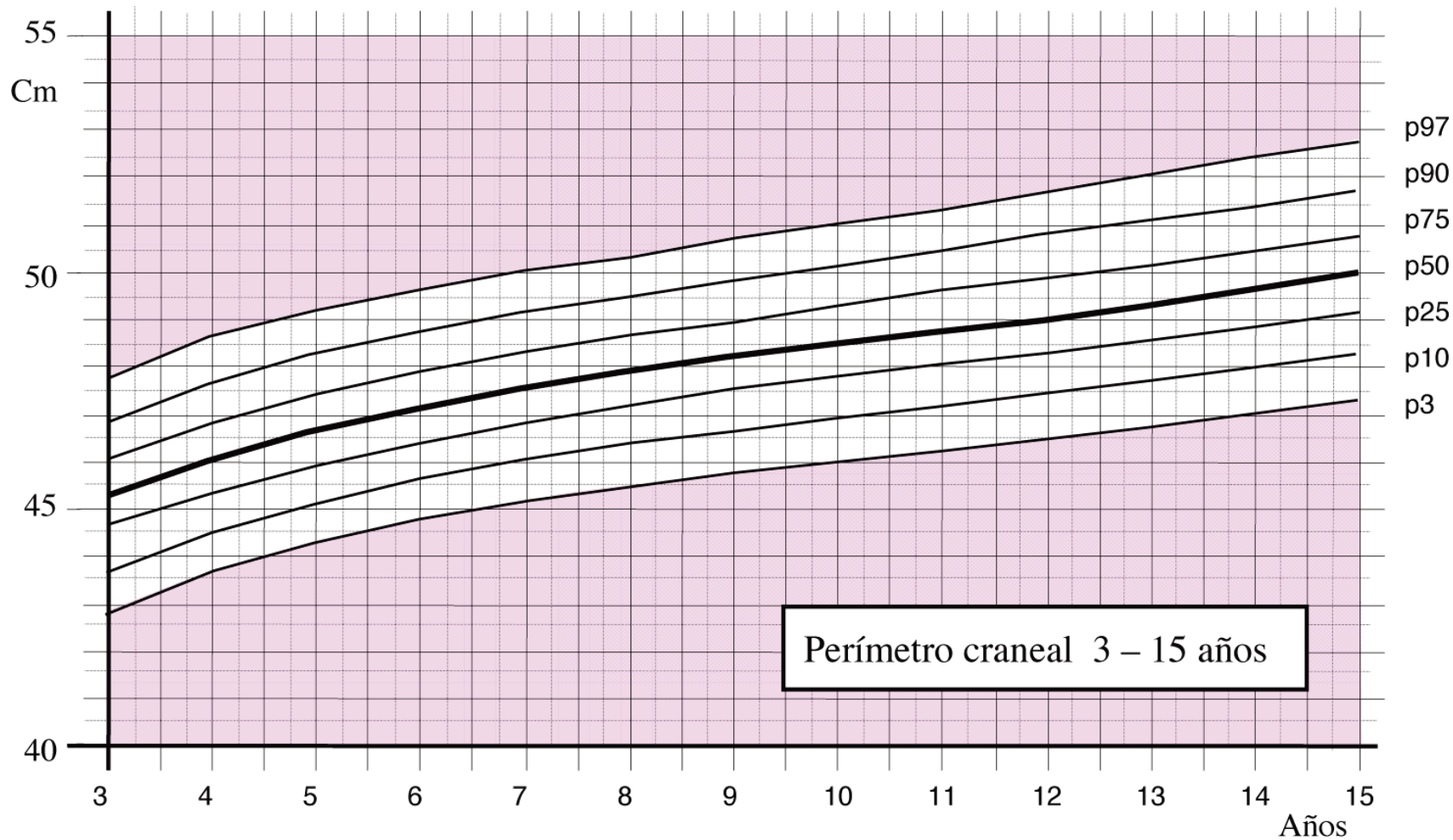


Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down realizadas por la Fundació Catalana Síndrome de Down a través de su Centro Médico Down. X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-SD Revista médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, (2004;8:34-46)

Niñas: 3-15 años/Perímetro craneal

Nombre.....

Historia Nº Fecha de Nacimiento.....



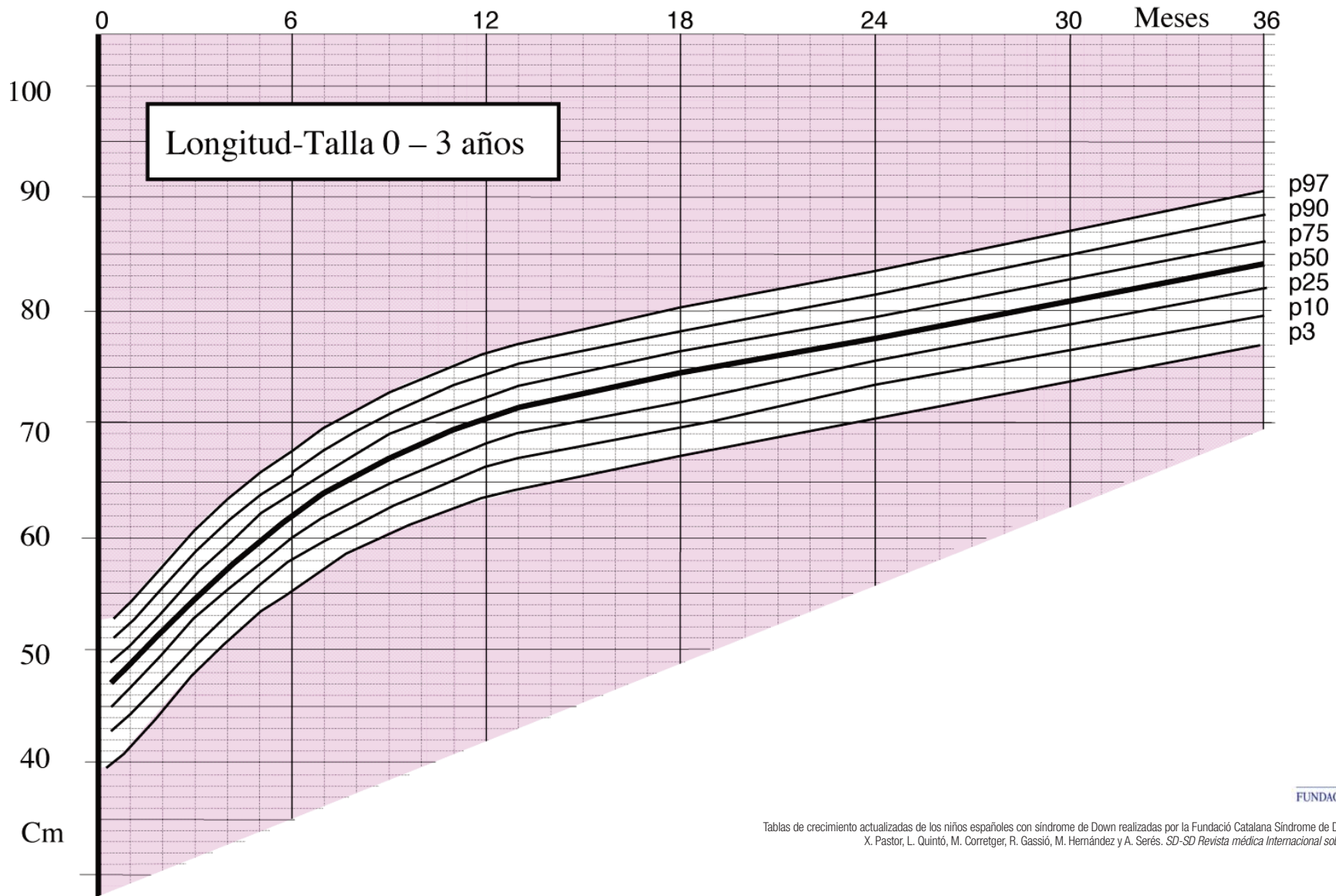
FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down realizadas por la Fundació Catalana Síndrome de Down a través de su Centro Médico Down.
X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-SD Revista médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, (2004;8:34-46)

Niñas: 0-3 años/Longitud. Peso

Nombre.....

Historia Nº Fecha de Nacimiento.....



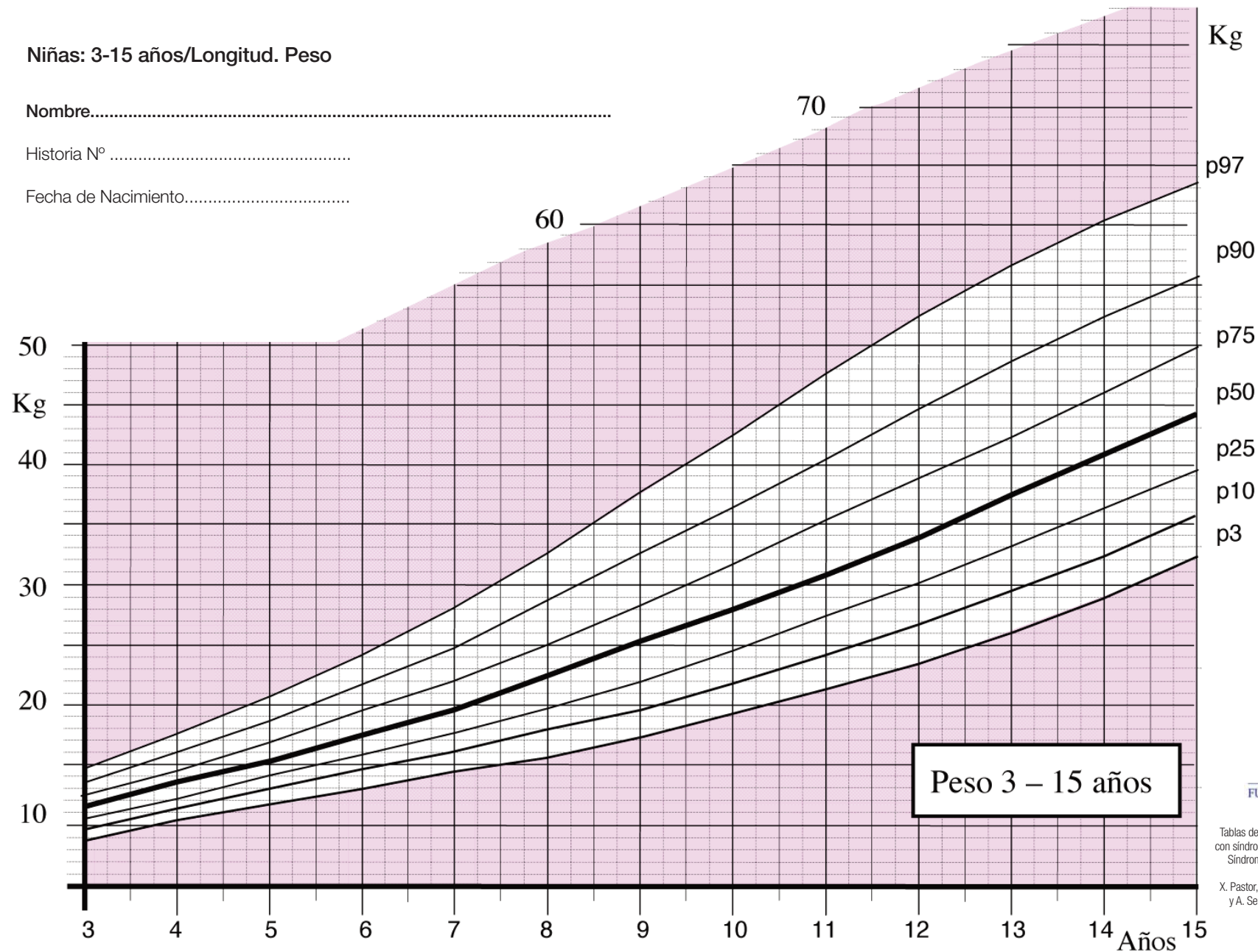
Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down realizadas por la Fundació Catalana Síndrome de Down a través de su Centro Médico Down.
X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-SD Revista médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, (2004;8:34-46)

Niñas: 3-15 años/Longitud. Peso

Nombre.....

Historia Nº

Fecha de Nacimiento.....



Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down realizadas por la Fundació Catalana Síndrome de Down a través de su Centro Médico Down.

X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-SD Revista médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, (2004;8:34-46)

Entidades de
referencia en
Castilla y León

8

ENTIDADES DE REFERENCIA EN CASTILLA Y LEÓN

■ FEDERACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE CASTILLA Y LEÓN. DOWNCYL

C/ Tres amigos, 1, 1º C. 47006 Valladolid.
Tlfno.: 983 227 806. Fax: 983 227 806
E-mail: downcyl@downcastillayleon.es
Web: www.downcyl.org www.downcastillayleon.es

■ DOWN ÁVILA

Avenida de España nº 35. 05004 Ávila.
Tlfno.: 920 256 257. Fax: 920 253 448
E-mail: administracion@downavila.com
Web: www.downavila.es

■ FUNDABEM. FUNDACIÓN ABULENSE PARA EL EMPLEO

C/ Duque de Alba, nº 6, portal 1, 2º 5. 05001 Ávila
Tlfno.: 920 351054 / 920 223 947. Fax: 920 225 050
E-mail: fundabem@yahoo.es/ secretaria@fundabem.com
Web: www.fundabem.com

■ ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE BURGOS

Pº de Pisones, 49. 09001 Burgos
Tlfno.: 947 209 402 / 947 274 122. Fax: 947 278 997
E-mail.: sdownburgos@hotmail.com
Web: www.sindromedownburgos.org

■ DOWN LEÓN. AMIDOWN

C/ San Antonio s/n. Grupo Escolar Cervantes. 24008 León.
Tlfno.: 987 084 948. Fax: 987 807 948
E-mail: amidown@downamidown.org
Web: www.amidown.org

■ ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DEL BIERZO

C/ Estadio Toralín Local nº13 24400 Ponferrada (León)
Teléfono: 987 424 937
E-mail: downbierzo@yahoo.es
Web: www.dowbierzo.org

■ ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE PALENCIA-ASDOPA

C/ Antonio Álamo Salazar, 10 bajo. 34004 Palencia
Tlfno.: 979 710 913. Fax: 979 710 913
E-mail: downpalencia@downcastillayleon.es
Web: www.downpalencia.org

■ DOWN SALAMANCA

C/ Francisco Gil, 11-13 (Esquina Pedro Vidal). 37003 Salamanca
Tlfno.: 923 187 903
E-mail: downsalamanca@downcastillayleon.es
Web: www.downsalamanca.org

■ ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE SEGOVIA.ASIDOS

Centro Integral de Servicios Sociales CISS
Calle Andrés Reguera, s/n Barrio de la Albuera. 40004 Segovia
Tlfno.: 921 443 395

E-mail: asidosegovia@gmail.com
Web: www.downsegovia.org

■ DOWN VALLADOLID

Pza. Uruguay, s/n (Arturo Eyries). 47014 Valladolid
Apartado de Correos 5353
Tlfno.: 983 220 943. Fax: 983 228 126
E-mail: downvalladolid@downcastillayleon.es
Web: www.downvalladolid.org

■ ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE ZAMORA

C/ Peña Trevinca, 31. 49023 Zamora
Tlfno.: 980 510 864 / 980 527 838
E-mail: clapar@ono.es
Web: www.downzamora.es

Bibliografía

9

1. Programa Español de Salud para personas con Síndrome de Down. Federación Española de Síndrome de Down; 2010.
2. Hassold T, Schwartz S. Trastornos cromosómicos. Harrison Medicina. 2012. Disponible en:
<http://harrison.publicaciones.saludcastillayleon.es/content.aspx?alD=3716008> [consultado el 11 de junio de 2012].
3. Mila Recasens M, Ramos Corrales C, Miró Ametller R. Anomalías Cromosómicas. En Harcourt Internacional. División Iberoamericana, Editores. Medicina Interna. 14 ed. Madrid: Harcourt; 2000.p.1389.
4. Ramalho C, Brandão O, Matias A, Montenegro N. Phenotypic Variability in Fetuses with Down Syndrome: A Case-Control Pathological Evaluation. Fetal Diagn Ther 2011;30:207-214.
5. Bull M and the Committee on Genetics Pediatrics. Clinical Report-Health Supervision for Children With Down Syndrome. Disponible en:
<http://pediatrics.aappublications.org/content/early/2011/07/21/peds.2011-1605>
[consultado el 11 de junio de 2012].
6. Cartera de Servicios de Atención Primaria. Valladolid. Gerencia regional de Salud; 2009. Disponible en:
<http://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guiasclinicas/guias-practica-clinica/cartera-servicios-atencion-primaria>
[consultado el 12 de junio de 2012].
7. Soriano Faura J. Actividades Preventivas en niños con Síndrome de Down.2007. Disponible en:
http://www.aepap.org/previnfad/pdfs/previnfad_down.pdf
[consultado el 11 de junio de 2012].

8. Delgado A. Consejo genético del síndrome de Down. Disponible en: <http://www.downgranada.org/guias-sindrome-down/90-consejo-genetico-del-sindrome-de-down> [consultado el 14 de junio de 2012].
9. Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down. Fundació Catalana Síndrome de Down; 2004. Disponible en: http://www.fcsd.org/tablas-de-crecimiento-espec%C3%ADficas-para-ni%C3%B1os-con-el-sd_21453.pdf [consultado el 5 de junio de 2012].
10. La fertilidad en las personas con Síndrome de Down. Fundación Iberoamericana Down 21. Disponible en: http://www.down21.org/web_n/index.php?option=com_content&view=article&id=2463:fertilidad&catid=81:problemas-de-salud&Itemid=2050 [consultado el 18 de junio de 2012].
11. Ribes Konincky C. Enfermedad Celiaca: Utilidad diagnóstica de los marcadores serológicos. Mitos y realidades. Disponible en: <http://www.svnp.es/Documen/caliaca.htm> [consultado el 18 de junio de 2012].
12. Guía clínica de Enfermedad Celíaca. Disponible en: <http://www.fisterra.com/guias-clinicas/enfermedad-celiaca/> [consultado el 18 de junio de 2012].
13. Detección precoz y atención integral de la hipoacusia infantil. Disponible en: <http://www.saludcastillayleon.es/ciudadanos/es/protege-salud/salud-infantil/deteccion-precoz-atencion-integral-hipoacusia-infantil> http://www.down21.org/web_n/index.php?option=com_content&view=article&id=2463:fertilidad&catid=81:problemas-de-salud&Itemid=2050 [consultado el 28 de junio de 2012].
14. Detección precoz y atención integral de la hipoacusia infantil: información para profesionales. Disponible en: <http://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guias-clinicas/programas-salud/deteccion-precoz-atencion-integral-hipoacusia-infantil-info> [consultado el 28 de junio de 2012].
15. Azpeitia Serón E. La promoción de la salud: un reto, una utopía. Comunidad. Vol 14, nº1; 2012. P4.
16. Calendario de vacunaciones de Castilla y León. Disponible en: <http://www.saludcastillayleon.es/ciudadanos/es/vacunaciones> [consultado el 28 de enero de 2013].
17. Vacunación de la gripe. Disponible en: <http://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/vacunaciones/campana-vacunacion-gripe-neumococo/personas-deben-vacunarse-gripe> [consultado el 28 de enero de 2013].
18. Vacunación de la varicela. Disponible en : <http://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/vacunaciones/vacunacion-infantil/vacunacion-varicela> [consultado el 28 de enero de 2013].
19. Vacunación del neumococo. Disponible en: <http://www.saludcastillayleon.es/ciudadanos/es/vacunaciones/vacunacion-infantil/vacunacion-frente-neumococo-ninos-perteneientes-grupos-rie> [consultado el 21 de enero de 2013].

Información
relacionada
de interés

10

INFORMACIÓN RELACIONADA DE INTERÉS

- Mi hijo con síndrome de Down:
<http://www.mihijodown.com>
Down España y Fundación Maphre. Web especialmente orientada a divulgar aspectos fundamentales en la vida del niño/a con síndrome de Down, con apartados concretos de Salud.
- Centro de Documentación y Recursos de Down España:
<http://www.centrodocumentaciondown.com>.
Con un sección específica de Salud y Envejecimiento
- Canal Down21. Portal de información y formación sobre el síndrome de Down.
<http://www.down21.org>
- Pautas de los cuidados de la salud de las personas con síndrome de Down - Parte I
<http://www.centrodocumentaciondown.com/documentos/show/doc/2377/from/true>
- Pautas de los cuidados de la salud de las personas con síndrome de Down - Parte II
<http://www.centrodocumentaciondown.com/documentos/show/doc/2378/from/true>
- Centro Médico Down de la Fundación Catalana Síndrome de Down.
http://www.fcsd.org/es/c-m%C3%A9dico_1306

Colaboran

