

# Contribuciones de una clínica especializada para niños y adolescentes con síndrome de Down

Por Brian G. Skotko, Emily Jean Davidson y Gil S. Weintraub

**EN RESUMEN** Investigamos cuál es el valor añadido que aporta, si es que lo hace, una clínica especializada en las necesidades sanitarias de niños y adolescentes con síndrome de Down. Para ello realizamos una revisión retrospectiva de fichas de 105 pacientes nuevos con síndrome de Down, de 3 años de edad en adelante, explorados durante el año inaugural de nuestra clínica especializada. Preguntamos cuántos de nuestros pacientes estaban al día en las revisiones de salud recomendadas para personas con síndrome de Down. Analizamos también cuántos test habíamos pedido así como pases sugeridos a otros especialistas y, por último, los nuevos diagnósticos de problemas médicos que habíamos hecho. Sólo el 9,8% de los pacientes estaban al corriente de todas las recomendaciones en el seguimiento de salud para el síndrome de Down. Los padres vinieron a la clínica por una serie de problemas y, tras las pruebas de laboratorio, estudios radiológicos y pases a subespecialistas, hicimos nuevos diagnósticos de problemas gastrointestinales (p. ej., estreñimiento, enfermedad celíaca), alergias estacionales, problemas dérmicos (p. ej., xerosis), diagnósticos sobre la conducta (p. ej., trastorno del espectro autista y conductas disruptivas no especificadas), y clarificaciones de su estado neurológico. Una clínica especializada en síndrome de Down identifica y aborda muchas necesidades sanitarias de niños y adolescentes con síndrome de Down, superiores a las que se atienden en un servicio de atención primaria.

**B. SKOTKO, MD., MPP.**

Trabaja en el Massachusetts General Hospital, Boston, Correo-e: bskotko@partners.org

Con los años, sin embargo, las guías de acción formalizadas por la Asociación Americana de Pediatría (AAP) y por el Grupo de Interés Médico Síndrome de Down (DSMIG) han crecido más y se han hecho más complejas (Van Cleve y Cohen, 2006; Van Cleve et al., 2006; Bull y Comité de Genética, 2011; Cohen y DSMIG, 1999). Ha surgido una pregunta bien clara: ¿resulta razonable y práctico para un médico de atención primaria seguir coordinando esta atención sanitaria en una era en la que la medicina es a menudo valorada en función de la eficiencia de su tiempo?

Una de las recomendaciones que desde hace mucho tiempo aparece en todas las guías de atención sanitaria a personas con síndrome de Down es la de que deben someterse a pruebas de función tiroidea anualmente, ya que el 4-18% de ellas pueden desarrollar hipotiroidismo, hipertiroidismo o hipertirotropinemia a todo lo largo de su vida (Bull Comité de Genética, 2011). Entre 1994 y 2004, < 15% de los niños con síndrome de Down que vivían en Oklahoma y

## INTRODUCCIÓN

Las aproximadamente 250.000 personas con síndrome de Down que viven en Estados Unidos (Presson et al., 2012) están pre-dispuestas a padecer diversos problemas médicos, muchos de los cuales son prevenibles y la mayoría tratables; con todo, sólo existen 58 clínicas especializadas distribuidas en 32 estados (National Down Syndrome Society, 2012a). Donde no hay clínicas, son los médicos de asistencia primaria quienes habitualmente se han encargado de coordinar la atención médica global; y desde los 1970s, las recomendaciones que se han publicado han ofrecido algunas directrices.

Nebraska estaban al día en ese tipo de seguimiento analítico (Fergeson et al., 2009). En otro estudio de la Universidad de Michigan, < 50% de adultos habían sido evaluados en relación con las apneas obstructivas del sueño, inestabilidad atlantoaxial, pérdida de audición, pérdida de visión, situaciones todas ellas cuyo seguimiento ha sido recomendado mediante amplio consenso para mejorar el estado de su salud (Jensen et al., 2012).

Las clínicas especializadas en síndrome de Down han sido creadas con el fin de asegurar que estas personas estén al día en lo referente al seguimiento ordinario de su salud, reciban atención para sus problemas de desarrollo y de conducta, y tengan acceso a una atención coordinada y completa. Algunas de las clínicas funcionan como de atención primaria para pacientes con síndrome de Down; otras sirven como centros terciarios de referencia, ubicados por lo común en las divisiones de genética, desarrollo-conducta en pediatría, discapacidades del neurodesarrollo, o neurología.

Desde 1967, el Programa Síndrome de Down del Hospital Infantil de Boston ha ofrecido evaluaciones multidisciplinarias semanales a niños con síndrome de Down menores de 3 años. Sirviendo como una clínica terciaria de referencia, el Programa está ubicado dentro del Centro de Medicina del Desarrollo en el Departamento de Medicina. Desde 2009, el Programa expandió sus servicios para incluir de modo separado la evaluación multidisciplinaria de estos niños desde los 3 años hasta la adultez. Esta nueva clínica consta de un médico especializado en síndrome de Down (pediatra de desarrollo-conducta y/o genetista médico), un especialista en nutrición, un audiólogo y, en caso necesario, otros profesionales de la salud. Antes de la visita clínica, se pide a los padres o responsables que rellenen un cuestionario completo de entrada en el que se incluya información sobre problemas preexistentes, estudios previos de laboratorio y radiológicos, y una serie de preguntas sobre los hábitos de sueño del paciente.

La inauguración de nuestra nueva clínica en 2009 ofreció la oportunidad de preguntarnos: ¿Qué nuevos diagnósticos, si es que los hubo, se identificaron en nuestros pacientes como resultado de su visita a nuestra clínica? ¿Cuántos de nuestros nuevos pacientes cumplían con lo recomendado por las guías síndrome de Down de salud? Y por último, ¿qué valor aporta a estas personas y sus familias una clínica especializada en síndrome de Down?

---

## MATERIALES Y MÉTODOS

### PACIENTES

Analizamos las historias de todos los pacientes con síndrome de Down, de 3 años en adelante, que se presentaron como nuevos durante el primer año de nuestra nueva clínica (3 de octubre de 2009 – 3 de octubre de 2010). Puesto que deseábamos valorar la utilidad de nuestros servicios para niños que no habían tenido acceso previamente a una clínica síndrome de Down, excluimos los pacientes a los que se les había visto en los 3 años anteriores en nuestra clínica para niños más pequeños. En nuestro análisis final se incluyeron 105 pacientes.

---

### OBTENCIÓN DE DATOS

Revisamos los impresos para el ingreso clínico y los historiales médicos electrónicos como parte de una iniciativa por mejorar la calidad, con el fin de responder a las siguientes cuestiones: (1) Antes de su visita clínica, ¿estaban actualizados los pacientes en cuanto al seguimiento recomendado por la AAP y el DSMIG? Durante el primer año en que nuestra clínica estuvo abierta, los médicos estaban dirigidos por las recomendaciones de salud de la AAP (Comité de Genética, 2001) y DSMIG., que han sido actualizadas y sustituidas por nuevas guías de la AAP (Bull y Comité de Genética, 2011). (2) ¿Cuáles eran los diagnósticos preexistentes más comunes asociados al síndrome de Down? (3) ¿Cuáles eran las preocupaciones principales de los padres o responsables al acudir a nuestra clínica especializada? (4) ¿Qué pruebas de laboratorio, estudios radiológicos y pases de referencia a otros especialistas hicimos como resultado de la visita clínica? (5) ¿Qué nuevos diagnósticos hicimos como resultado directo de su visita clínica? Algunos de los datos para las tres primeras preguntas se obtuvieron originalmente de nuestros

impresos de ingreso en la clínica, rellenos por sus padres y, cuando fue posible, confirmados por los historiales médicos. Los datos para las otras dos preguntas se obtuvieron mediante revisión de nuestro sistema electrónico de historias clínicas. Al menos un investigador principal codificó el historial de cada paciente; aproximadamente el 16% fue codificado por un segundo investigador que desconocía los códigos del primer investigador, con una coincidencia de códigos del 95%. Se analizaron las discrepancias hasta alcanzar un acuerdo mutuo.

## ANÁLISIS

Se utilizaron estadísticas de resumen (medias, desviaciones estándar y porcentajes) para responder nuestras preguntas a priori. Describimos las categorías representadas en al menos el 4% de los pacientes. Se utilizó el test de Fischer para valorar la significación en los cuestionarios sobre sueño rellenos por los padres, entre los pacientes que mostraban apnea obstructiva del sueño en los polisomnogramas y los que no la mostraban.

---

## RESULTADOS

Los 105 pacientes incluidos en este análisis tenían como media 9,5 años (SD = 3,8; intervalo = 3,2 – 20,9 años). La mayoría fueron varones (63,8%).

---

### SITUACIÓN DE LOS PACIENTES SEGÚN LAS GUÍAS DE SALUD

El 81% de nuestros pacientes tenían actualizado el seguimiento radiológico para valorar la inestabilidad occipitoaxial (IOA) y/o atloaxial (IAA), pero bajó la proporción en relación con el seguimiento de la audición (49%), la visión (58%), los tests tiroideos (58%) y la enfermedad celíaca (47%). En conjunto, sólo el 9,8% estaban clínicamente actualizados en todas las recomendaciones de la AAP y DSMIG antes de ser admitidos a la clínica. Si sólo se estimaran las recomendaciones de la AAP, estaría plenamente actualizado el 16,7%.

---

### ALTERACIONES MÉDICAS PREEXISTENTES

Antes de su primera cita en nuestra clínica especializada, nuestros pacientes habían tenido ya previamente varias intervenciones quirúrgicas, incluida la cirugía cardíaca, (p. ej., defectos de septo auricular, ventricular, cierre de ductus arterioso) y las intervenciones otorrinolaringológicas (p. ej., miringotomías, adenotonsilectomías) (tabla 1). Sus problemas médicos preexistentes incluyeron los diagnósticos oftalmológicos (p. ej., miopía, hipermetropía, astigmatismo, estrabismo), problemas gastrointestinales (p. ej., estreñimiento, reflujo gastroesofágico), respiratorios (p. ej., neumonía, alergia estacional, bronquiolitis por virus respiratorio sincitial, asma, apnea obstructiva del sueño), endocrinos (p. ej., hipotiroidismo) y neurológicos (p. ej., IAA, convulsiones).

---

### PREOCUPACIONES PRINCIPALES DE LOS PADRES

Los padres y responsables que visitaron nuestra clínica con sus hijos deseaban revisar todo un conjunto de temas, siendo los más frecuentes los relacionados con la dificultad en el manejo de la conducta, las dificultades del lenguaje expresivo y el manejo del peso (tabla 2). Otros temas fueron preguntas relacionadas con la ortopedia, la dentadura, el aparato digestivo y la visión. Muchos deseaban también hablar sobre su preocupación relacionada con el sueño del niño.

---

### PRUEBAS DE LABORATORIO, ESTUDIOS RADIOLÓGICOS Y PASES DE REFERENCIA

Como resultado de la visita clínica, pedimos muchas pruebas para una puesta al día de acuerdo con las guías de salud disponibles en ese momento (p. ej., pruebas tiroideas, cribado celíaco,

[Tabla I] DIAGNÓSTICOS REALIZADOS CON ANTERIORIDAD A LA VISITA A LA CLÍNICA (N = 105)\*

DIAGNÓSTICO	NÚMERO	%
<b>Diagnósticos cardíacos</b>		
Reparación septo auriculoventricular	24	22,9
Reparación septo ventricular	14	13,3
Ductus arterioso abierto	12	11,4
Reparación septo auricular	10	9,5
<b>Diagnósticos otorrinolaringológicos</b>		
Miringotomía/timpanostomía	56	53,3
Cirugía amígdalas y/o adenoides	54	51,4
Alergias estacionales	19	18,1
<b>Diagnósticos endocrinológicos</b>		
Hipotiroidismo	21	20,0
<b>Diagnósticos oftalmológicos</b>		
Estrabismo	21	20,0
Hipermetropía	19	18,1
Astigmatismo	10	9,5
Miopía	9	8,6
<b>Diagnósticos pulmonares</b>		
Neumonía	21	20,0
Hospitalización por bronquiolitis por VRS	14	13,3
Asma/patología reactiva	11	10,5
Apnea obstructiva del sueño	10	9,5
<b>Diagnósticos gastroenterológicos</b>		
Estreñimiento	16	15,2
Reflujo gastroesofágico	14	13,3
Gastroenteritis/deshidratación (hospitalización)	7	7,7
<b>Diagnósticos audiológicos</b>		
Pérdida audición de conducción	12	11,4
Pérdida audición sin especificar	9	8,6
Pérdida audición neurosensorial	6	5,7
<b>Diagnósticos ortopédicos</b>		
Inestabilidad tobillo, hipermotilidad	8	7,6
Escoliosis	8	7,6
Inestabilidad atloaxial	6	5,7
Problemas de cadera	6	5,7
<b>Otros diagnósticos</b>		
Trastorno de lenguaje expresivo	11	10,5
Convulsiones	5	4,8
Trastorno de espectro autista	5	4,8
Eczema	5	4,8

\* Un paciente podía tener más de un diagnóstico, por lo que los porcentajes no suman el 100%  
VRS: virus respiratorio sincitial

audiogramas, exámenes oculares, radiografías laterales del cuello) (tabla 3). A menudo solicitamos polisomnogramas para problemas relacionados con la apnea obstructiva, radiografías abdominales para problemas de estreñimiento. Por lo general pedíamos recuento y fórmula sanguínea, radiología de la cadera cuando había dudas sobre dolores de las piernas o la flexibilidad,

[Tabla II] PREOCUPACIONES DE LOS PADRES DURANTE LA VISITA CLÍNICA (N = 105) \*

PREOCUPACIONES	NÚMERO	%
Problemas de conducta	57	54,3
Lenguaje	56	53,3
Comida/Obesidad/Dieta	20	19,0
Ortopedia	17	16,2
Temas de educación	16	15,2
Temas de sueño	13	12,4
Estreñimiento	10	9,5
Preguntas sobre las guías SD	9	8,6
Control de esfínteres	9	8,6
Visión	7	6,7
Dentadura	6	5,7
Audición	5	4,8

\* Un paciente podía tener más de un diagnóstico, por lo que los porcentajes no suman el 100%

[Tabla III] ESTUDIOS/PRUEBAS REALIZADOS CON MOTIVO DE LA VISITA A LA CLÍNICA (N = 105) \*

ESTUDIO/PRUEBA	NÚMERO	%
Pruebas de función tiroidea	60	57,1
Pruebas enfermedad celíaca	55	52,4
Audiograma	46	43,8
Estudio de sueño	43	41,0
Radioscopia abdominal	31	29,5
Radiografía lateral cervical	27	25,7
Recuento sanguíneo y fórmula	15	14,3
Examen oftalmológico	13	12,4
Bioquímica sanguínea	10	9,5
Radiografía de caderas	6	5,7
Prueba de síndrome X-frágil	5	4,8
Acilglicinas	5	4,8
Resonancia magnética (excluido el cerebro)	5	4,8

\* Un paciente podía tener más de un diagnóstico, por lo que los porcentajes no suman el 100%

dependiendo de la localización y duración del dolor. Ofrecimos pruebas referentes al síndrome X-frágil, entre otras pruebas genéticas, cuando se estableció un diagnóstico dual de autismo, tal como lo recomienda el American College of Medical Genetics (Schaefer et al., 2008).

Cuando apreciamos dificultades del lenguaje expresivo, referimos al niño con el consentimiento de los padres al Programa de Comunicación Aumentativa y el Departamento de Patología del Habla y del Lenguaje de nuestro hospital (tabla 4). Para una mejor elaboración diagnóstica en caso de conductas difíciles de manejar, los referimos a un psicólogo clínico.

[Tabla IV] PASES DE REFERENCIA A ESPECIALISTAS DURANTE LA VISITA A LA CLÍNICA (N = 105)\*

PASE DE REFERENCIA	NÚMERO	%
Comunicación aumentativa	43	41,0
Psicología	31	29,5
Terapia de lenguaje	27	25,7
Oftalmología	15	14,3
Respiratorio	9	8,6
Servicio dentario	7	6,7
Terapia física	7	6,7
Endocrinología	7	6,7
Terapia ocupacional	6	5,7

\* Un paciente podía tener más de un diagnóstico, por lo que los porcentajes no suman el 100%

Cuando se hicieron diagnósticos nuevos relacionados con la tiroides, los referimos a endocrinología. Si se diagnosticaba apnea obstructiva del sueño en un paciente que todavía tenía amígdalas, era referido a otorrinolaringología. Si ya se había realizado una adenotonsilectomía, lo referíamos también para valorar si se habían reproducido las adenoides, continuando en caso necesario al servicio de neumología/medicina del sueño para valorar la necesidad de presión continua positiva de vías aéreas (CPAP). De los 15 pacientes diagnosticados en esta primera visita de apnea obstructiva del sueño, nueve ya tenían realizada la adenotonsilectomía, tres fueron seguidos con una sola referencia a otorrinolaringología, tres fueron seguidos con una sola referencia a neumología, y uno necesitó referencia a ambos servicios.

## NUEVOS DIAGNÓSTICOS COMÓRBIDOS

Como resultado directo de sus visitas, los pacientes con síndrome de Down fueron diagnosticados de otros problemas (tabla 5). Entre ellos, problemas gastrointestinales (p. ej., estreñimiento y enfermedad celíaca), alergias estacionales, problemas dermatológicos (p. ej., xerosis), problemas de conducta (trastorno del espectro autista, conducta disruptiva no especificada), y esclarecimiento de problemas neurológicos (p. ej., inestabilidad atloaxoidea). Muchos pacientes presentaban pérdidas auditivas; muchos tenían también retrasos en el lenguaje expresivo.

De las 56 familias cuya principal preocupación era el tema de la conducta en su visita inicial, sus hijos fueron finalmente diagnosticados de trastornos del lenguaje expresivo, estreñimiento, trastornos de audición, diagnósticos oftalmológicos, apnea obstructiva del sueño, trastornos tiroideos, trastorno del espectro autista, y enfermedad celíaca (tabla 6). Nuestros seis pacientes a los que se les diagnosticó por primera vez trastorno del espectro autista tenían edades entre 3,3 y 7,7 años (media = 6,2). Cuando se les preguntó en el impreso de admisión en la clínica, el 83,5% de todos los padres sentían que el Plan de Educación Individualizada atendía sus necesidades educativas (N = 105). De esos 56 padres que tenían preocupaciones sobre la conducta de su hijo, el 78,6 sintió que el Plan de educación Individualizada (PEI) de sus hijos satisfacía sus necesidades. Antes de la consulta clínica, muchas familias no tenían conciencia del derecho de sus hijos a recibir servicios de naturaleza conductual dentro del sistema escolar, y se sentían inseguros sobre dónde dirigirse dentro de su comunidad para encontrar esos recursos.

[Tabla V] DIAGNÓSTICOS NUEVOS COMO RESULTADO DE LA VISITA A LA CLÍNICA (N = 105)\*

NUEVO DIAGNÓSTICO	NÚMERO	%
Xerosis	57	54,3
Trastorno de lenguaje expresivo	56	53,3
Conducta disruptiva no tipificada	39	37,1
Obesidad (IMC>95%)	27	25,7
Sobrepeso (IMC: 85-95%)	22	21,0
Estreñimiento	20	19,0
Alergia estacional	19	18,1
Apnea obstructiva del sueño	15	14,3
Trastornos tiroideos <sup>a</sup>	9	8,6
Enfermedad celíaca	6	5,7
Trastorno del espectro autista	6	5,7
Pérdida auditiva neurosensorial	5	4,8
Pérdida auditiva, sin especificar	5	4,8
Inestabilidad atloaxial	5	4,8
Retirada del diagnóstico de inestabilidad atloaxial	5	4,8

\* Un paciente podía tener más de un diagnóstico, por lo que los porcentajes no suman el 100%

<sup>a</sup>Incluyen un paciente con hipotiroidismo, cuatro con tiroiditis de Hashimoto, cuatro con hipertirotoxinemia. IMC: índice de masa corporal

[Tabla VI] DIAGNÓSTICOS NUEVOS PARA PACIENTES CUYOS PADRES MOSTRABAN PREOCUPACIÓN POR TEMAS DE CONDUCTA (N = 56)\*

DIAGNÓSTICO	NÚMERO	%
Trastorno de lenguaje expresivo	39	72,2
Conducta disruptiva no tipificada	37	66,1
Estreñimiento	19	33,9
Trastorno de audición	12	21,4
Diagnóstico oftalmológico	11	19,6
Apnea obstructiva del sueño	9	16,1
Trastorno tiroideo	5	8,9
Trastorno del espectro autista	5	8,9
Enfermedad celíaca	4	7,1

\* Un paciente podía tener más de un diagnóstico, por lo que los porcentajes no suman el 100%

Se les preguntó además a los padres en la encuesta inicial sobre síntomas relacionados con la apnea obstructiva del sueño (p. ej., ¿ronca su hijo por la noche?). De los pacientes que pasaron a hacerse polisomnogramas como resultado de la visita clínica, no se apreciaron diferencias significativas entre las respuestas de padres cuyos hijos tenían apnea obstructiva del sueño y las de quienes no la tenían. (Las preguntas sobre apnea del sueño incluidas en nuestro impreso de solicitud de primera visita están disponibles en [www.childrenshospital.org/downsyndrome](http://www.childrenshospital.org/downsyndrome)).

## DISCUSIÓN

Los pacientes con síndrome de Down, de 3 años de edad o más, que visitaron nuestra nueva clínica especializada durante su año inaugural tenían muchos diagnósticos preexistentes que son típicos del síndrome de Down, pero menos del 10% de ellos estaban al día respecto a lo recomendado por las guías clínicas de seguimiento que entonces estaban vigentes. La mayoría habían sido analizados en relación con la IOA e IAA mediante radiografía de la columna cervical, probablemente porque la prueba radiológica es obligada para participar en Special Olympics y otros programas de atletismo. De los que no habían sido radiografiados, varios fueron diagnosticados de IAA y se les restringieron ciertas actividades una vez realizada la radiografía. Pero a otros que venían diagnosticados de IAA se les suprimió la restricción tras la realización de nuevas radiografías en nuestra clínica que mostraron intervalos atlanto-odontoideos <4,5 mm y amplitud del canal espinal superior a los límites inferiores propios de cada edad (Cohen, 2006). Terminado nuestro estudio, la AAP publicó nuevas guías que recomiendan las radiografías laterales de columna cervical se realicen sólo cuando las personas con síndrome de Down muestren signos clínicos de IOA/IAA (Bull y Committee on Genetics, 2011). Como señalan las guías, (Radiografías simples no predicen bien qué niños tienen mayor riesgo de desarrollar problemas de columna, y las radiografías simples no aseguran que el niño no vaya a desarrollar dichos problemas más adelante”.

Aproximadamente la mitad de los pacientes no tenían evaluaciones oftalmológicas y audiológicas dentro del último año. Esto pudo ser secundario a la falta de servicios en su área, decisión de los padres de no seguir con las pruebas, o un olvido por parte del servicio de atención primaria a la hora de solicitar las pruebas. Hechas las exploraciones en nuestra clínica, casi al 10% de los pacientes se les diagnosticó pérdida auditiva sensorineural o inespecífica. De acuerdo con las guías AAP, a un niño que pase las pruebas diagnósticas de audición “se le debe realizar análisis adicional o audiograma conductual y timpanometría cada 6 meses hasta que se manifiesten niveles normales de audición bilateralmente mediante evaluación específica (generalmente pasados los 4 años de edad). Posteriormente, los test conductuales de audición se realizarán anualmente”. Además, ahora la AAP recomienda que se realicen exploraciones oftalmológicas a los 6 meses de edad, anualmente entre los 1 y 5 años, cada 2 años entre los 5 y los 13, y cada 3 años entre los 13 y los 21 (Bull y Committee on Genetics, 2011).

Aproximadamente el 56% de nuestros pacientes estaban al día en sus exploraciones tiroideas anuales, comparados con el 13% de Oklahoma y el 14% de Nebraska (Ferguson et al., 2009). Se pueden explicar estas diferencias por nuestra muestra de pacientes: nuestro estudio incluyó una población de referencia cuyos padres estaban ya motivados para acudir a un servicio terciario, mientras que en el estudio anterior fue un análisis poblacional simple. También puede haber diferencias de carácter regional en la práctica de atención primaria. Muchos de nuestros pacientes fueron diagnosticados de nuevos problemas tiroideos, y la AAP sigue recomendando que a todos los pacientes con síndrome de Down se les realicen pruebas tiroideas anualmente (Bull y Committee on Genetics, 2011).

A alrededor del 45% de nuestros pacientes se les había practicado pruebas de enfermedad celíaca al menos una vez en su vida. Esto pudo deberse a la falta de servicios en su área, decisión de los padres de no seguir con las pruebas, o un olvido por parte del servicio de atención primaria a la hora de solicitar las pruebas. Además, o como alternativa, los médicos de atención primaria pudieron estar siguiendo las recomendaciones de la AAP (2001) y no las de la DSMIG de 1999, que son contradictorias (tabla 1). Los nuevos estudios ponen también cuestión la relación coste/beneficio de analizar a todos los pacientes con síndrome de Down sintomáticos (Swigonski et al., 2006). Cuando los pacientes no habían sido analizados todavía o cuando presentaron síntomas relacionados con enfermedad celíaca, con frecuencia pedimos análisis sanguíneos. Como resultado, alrededor del 6% dieron positivo y posteriormente se les confirmó el diagnóstico tras biopsia intestinal. Posterior a nuestro estudio, la AAP recomienda ahora que los médicos revisen los síntomas potencialmente relacionados con la enfermedad celíaca en cada visita de revisión y evalúen si está indicado realizar nuevas pruebas (Bull y Committee on Genetics, 2011).



Cerca del 15% de nuestros pacientes tenían un diagnóstico previo de estreñimiento crónico, y a otro 19% se le hizo nuevo diagnóstico, señalando la creciente prevalencia en nuestra población referida (Chicoine y McGuire, 2010). A menudo, nuestros pacientes o sus padres señalaron síntomas molestos, como son los retortijones, sensación de hinchazón, flato, o problemas de conducta concomitantes. Afortunadamente, muchos de nuestros pacientes se sintieron aliviados sintomáticamente después de realizar una limpieza intestinal casera; cuando esto falló, algunos fueron ingresados en el hospital para intubación nasogástrica y administración de una solución GoLytely (polímeros de polietilenglicol y electrolitos). El estreñimiento en el síndrome de Down puede ser también secundario a otros problemas subyacentes, como son el hipotiroidismo, enfermedad celíaca, pinzamiento espinal, que fueron igualmente valorados.

Muchos de nuestros pacientes cuyos padres se sentían preocupados por nuevas conductas disruptivas fueron diagnosticados de diversos problemas médicos que podrían explicar, en todo o en parte, esas conductas; estreñimiento, trastornos de audición o de visión, problemas tiroideos, apneas obstructivas del sueño, enfermedad celíaca. Los nuevos problemas de conducta a veces simplemente indican que los niños y adolescentes con síndrome de Down sienten alguna molestia o que tienen cambios en su salud (McGuire y Chicoine, 2006). En algunos pacientes, sus conductas disruptivas se debían a frustraciones en su lenguaje expresivo, que pudieron ser mitigadas en grado diverso con la ayuda de instrumentos de comunicación aumentativa y terapia de habla y lenguaje.

En algunos casos, después de que el psicólogo clínico de nuestro hospital realizara una evaluación neuropsicológica completa, se hizo un diagnóstico dual de trastorno del espectro autista, del que se ha descrito que aparece con mayor incidencia en los niños con síndrome de Down (Ji et al., 2011; McGrath et al., 2011). Nuestros resultados concuerdan también con estudios previos que describen que el diagnóstico de autismo en niños con síndrome de Down se realiza a una edad posterior de la observada en la población general, destacando la necesidad de análisis y seguimiento en esta población (DiGuseppi et al., 2010). Como resultado, muchos de nuestros pacientes con el nuevo diagnóstico empezaron a recibir terapia ABA (Applied Behavioral Analysis) y se les dieron recursos para obtener apoyo comunitario.

A muchos de nuestros pacientes cuyos padres mostraban preocupación por las conductas no se les identificó ni una causa secundaria ni un diagnóstico, y se les dio el diagnóstico de Trastorno Disruptivo de Conducta, No Especificado. En estas circunstancias, muchos de los padres pidieron orientaciones específicas para intervenir en la conducta y opciones en el manejo de conducta, tanto en casa como en la escuela. A menudo trabajamos en estrecho contacto con un psicólogo pediátrico en nuestro hospital, que elaboró un folleto y un Webinar para los padres, además de atenderles en sesiones individuales y de grupo. Que tantos padres señalaran conductas disruptivas como su preocupación en la visita a nuestra clínica manifiesta claramente la necesidad de que las clínicas especializadas en síndrome de Down incluyan o colaboren con psicólogos pediátricos.

Muchos de nuestros pacientes se ajustaban también a la definición de tener sobrepeso o de ser obesos, lo que indica la importancia de tener un experto en nutrición como parte de la atención regular a una persona con síndrome de Down. Puesto que la obesidad puede llevar a problemas secundarios como es la diabetes, a la que estas personas se encuentran más predispuestas, es importante establecer y mantener desde la niñez estilos sanos de vida (Medlen, 2012). A cada paciente en nuestra clínica multidisciplinaria se le da la oportunidad de acudir a un experto en nutrición. La última guía de la AAP recomienda que “puesto que las tablas de crecimiento específicas para síndrome de Down usadas anteriormente no reflejan ya los actuales estilos y la proporción corporal de la población”, todos los niños y adolescentes con síndrome de Down han de ser evaluados por el índice de masa corporal (IMC) o las relaciones peso-talla sobre las curvas estándar de crecimiento del National Center for Health Statistics o la Organización Mundial de la Salud (Bull y Committee on Genetics, 2011).

Aproximadamente el 14% de nuestros pacientes fue diagnosticado de apnea obstructiva del sueño en su visita, pero no todas las familias siguieron nuestras indicaciones para visitar a un otorrinolaringólogo o a un especialista en sueño. Esto pudo deberse a la preferencia por parte

de los padres o a la posibilidad de que algunas familias buscaran consulta fuera de nuestro sistema hospitalario, con lo que no serían captadas por nuestros registros médicos electrónicos. El impreso de solicitud para entrar en nuestra clínica incluía 13 preguntas a los padres sobre síntomas relacionados con la apnea obstructiva del sueño, alteración asociada a importante morbilidad incluidos los déficit cognitivos a corto y largo plazo (Halbower et al., 2006), trastornos de conducta (Mitchell y Kelly, 2007), trastorno de déficit de atención e hiperactividad (Huang et al., 2007), fracaso escolar (Brouillette et al., 1982), hipertensión (Li et al., 2008), pobre metabolismo de la glucosa (Tamura et al., 2008), aumento de la enfermedad cardiovascular y cerebrovascular (Parish y Somers, 2004; Nishibayashi et al., 2008), incapacidad para progresar (Brouillette et al., 1982), hipertensión pulmonar (Brouillette et al., 1982, e incluso muerte (Bradley y Phillipson, 1985). Comparada con la población pediátrica general, en la que se estima que sólo el 1-4% de los niños presentan la apnea obstructiva del sueño (Lumeng y Chervin, 2008), la prevalencia en el síndrome de Down es muy alta, con estimaciones entre el 55 y 97%, aunque muchos de estos estudios se hicieron sobre pacientes referidos a clínicas especializadas de sueño (Marcus et al., 1991; de Miguel-Diez et al., 2003; Dyken et al., 2003; Ng et al., 2006; Shott et al., 2006; Fitzgerald et al., 2007). Nuestros resultados mostraron que los padres cuyos niños tenían apnea obstructiva del sueño no respondieron, en esas preguntas, de modo diferente a como lo hicieron los padres cuyos hijos no tenían ese problema. Este resultado coincide con un estudio previo y señala el problema de usar sólo las preocupaciones de los padres, a la hora de seguir la investigación de la apnea (Shott et al., 2006). En este sentido, las últimas guías de la AAP recomiendan que todos los niños con síndrome de Down, incluso los asintomáticos, tengan realizado un estudio de sueño para la edad de 4 años (Bull y Committee on Genetics, 2011).

Además de la atención médica que los pacientes recibieron en nuestra clínica, las familias recibieron también información actualizada sobre recursos y apoyos por parte de la comunidad. Un especialista en recursos se vio con cada familia y les refirió a organizaciones locales, funciones sociales, libros y organizaciones de apoyo. Una persona con síndrome de Down trabajó también en nuestra clínica y fue capaz de dirigir a las familias hacia muchos de estos apoyos, al tiempo que compartía las experiencias de su vida personal (Coldwell, 2012). Muchas familias que visitan las clínicas especializadas en síndrome de Down a lo largo de los USA se benefician del conocimiento que tiene el staff sobre la última información acerca de los avances en clínica, investigación y defensa de derechos. A menudo, esta información es compartida con familias durante las visitas, o mediante e-newsletters, páginas web y webinars (Children's Hospital Boston, 2012).

Nuestro estudio sobre la mejora en calidad tuvo varias limitaciones, incluido el sesgo en la selección. Nuestros pacientes provienen de una población que ha sido referida, por lo que no representan a todas las familias que tienen niños y adolescentes con síndrome de Down. Es posible que buscaran nuestra consulta las familias cuyos hijos tuvieran necesidades médicas más complejas, especialmente en el primer año de la inauguración. Como tales, nuestros porcentajes de diagnósticos preexistentes y nuevos no representan necesariamente la incidencia en la población de los problemas médicos que coexisten con el síndrome de Down. No obstante, las múltiples preocupaciones de los padres y las diversas evaluaciones diagnósticas destacan las necesidades no cubiertas de muchos pacientes en nuestra área. Nuestro estudio se ve también limitado por los límites propios de una revisión retrospectiva electrónica de fichas. En muchos casos, tuvimos problemas clínicos que nos hicieron recurrir a servicios especializados, pero si los padres no siguieron nuestras recomendaciones o buscaron consultas ajenas a nuestro sistema hospitalario, pudiera ser que algunos diagnósticos nuevos no hayan sido identificados en nuestro sistema médico electrónico. Como tal, los porcentajes de nuestros diagnósticos nuevos representan en cualquier caso un límite bajo de nuestra muestra de pacientes. Además, nuestro estudio está sujeto al sesgo propio de la memoria de los padres. Siempre que fue posible, tratamos de confirmar mediante registros médicos todos los resultados previos de laboratorio y los diagnósticos preexistentes. Cuando esto no fue posible o práctico, nos fiamos de la información de los padres, como es lo habitual en la práctica clínica. En cualquier caso, no podíamos

excluir a los padres que voluntaria o involuntariamente falsificaran la verdad.

Quedan sin contestar en nuestro estudio las razones por las que los padres acudieron a nuestra clínica especializada en primer lugar. Los estudios prospectivos futuros deberán preguntarles además: ¿Qué tipo de atención primaria han establecido para su hijo? ¿Qué recomendaciones de atención sanitaria han recibido por parte del profesional? ¿Hasta qué punto conocen las guías de salud revisadas por la AAP? ¿Está su hijo al día en lo que se refiere a otros aspectos rutinarios de la atención médica, como son las inmunizaciones o y el asesoramiento en temas relacionados con la sexualidad? Determinar las razones por las que los pacientes no estaban actualizados en guías específicas podría facilitar la implementación de intervenciones que mejoraran la observancia y la atención óptima.

Si bien este estudio cualitativo captó beneficios que nuestra clínica aportó a nuestros pacientes y sus familias, en ningún caso es un análisis exhaustivo de este valor. Nuevos estudios pueden y deben abordar las implicaciones de nuestras intervenciones: ¿Respondieron nuestros pacientes a los nuevos tratamientos? ¿Se redujo la morbilidad y mortalidad una vez hecho el nuevo diagnóstico? ¿Mejoraron los problemas de conducta una vez que fueron se identificaron y trataron los diagnósticos subyacentes? La instauración de una base nacional de datos sobre pacientes con síndrome de Down sería de gran ayuda en el intento de responder a tales preguntas.

Sin excepción, los pacientes vistos en nuestra clínica siguen necesitando una atención primaria de calidad. Vimos a la mayoría de ellos una vez al año y normalmente no atiende las necesidades pediátricas rutinarias. La atención sanitaria de los niños y adolescentes con síndrome de Down mejorará con el uso sistemático de las nuevas guías de la AAP (Bull y Committee on Genetics, 2011) y el establecimiento de una atención pediátrica global y centrada en la familia, técnicamente denominada como “medical home”, en el sector de atención primaria (Council on Clinical Information Technology, 2011). Se han creado cursos online con créditos de educación médica continuada para médicos de atención primaria que buscan conocer más sobre el manejo de la salud en estos pacientes (Skotko, 2009). Además, la National Down Syndrome Society ha creado listados específicos para cada edad, basados en las nuevas guías de la AAP, accesibles a padres y cuidadores (<http://www.nds.org/Resources/Health-Care/Health-Care-Guidelines/>).

Sin embargo, nuestro estudio sugiere que las complejidades crecientes del seguimiento del síndrome de Down podrían demandar tiempo y atención superiores a las que actualmente pueden prestar los cuidados de atención primaria. Según un estudio representativo desde la perspectiva nacional, sólo el 29,7% de los niños con síndrome de Down tienen establecida una “medical home”, y la probabilidad de no tener atendidas sus necesidades de atención y apoyo a la familia es más del doble que en niños con otras necesidades de atención médica (McGrath et al., 2011). Este problema no es exclusivo de los Estados Unidos; también en Finlandia se apreció que el seguimiento de salud a estas personas era “insuficiente” (Maatta et al., 2011). Ciertamente, siendo cada vez mayor el número de guías que se están elaborando para atender a muchas anomalías genéticas y del desarrollo, el problema podría no ser exclusivo del síndrome de Down. Por ejemplo, un estudio halló que más del 50% de pacientes con síndrome de Turner tratados en el Hospital Riley de Indianapolis, IN, eran “deficientes” en el seguimiento recomendado para detectar la correspondiente comorbilidad (Nabhan y Eugster, 2011).

En tal sentido, las clínicas especializadas en síndrome de Down pueden servir como colaboradoras importantes para ofrecer la necesaria atención médica global. Estas clínicas pueden ser particularmente útiles para valorar diagnósticos problemáticos de comorbilidad, en especial los de conducta disruptiva, el trastorno de espectro autista y los problemas de lenguaje expresivo. Las organizaciones nacionales sobre el síndrome de Down están actualmente abogando por la aprobación de la Ley Trisomy 21 Research Centers of Excellence de 2011, que crearía más clínicas síndrome de Down para proporcionar el óptimo acceso a la atención médica y a la investigación translacional (National Down Syndrome Society, 2012b). Nuestro estudio demuestra que esta financiación supondría una ayuda importante y funcional para optimizar el bienestar de los niños y adolescentes con síndrome de Down.

## Agradecimientos

Agradecemos a Al Ozonoff, PhD., por su ayuda en la estadística de este estudio. Agradecemos también a Angela Lombardo, Benjamin Majewski, Leonard Rappaport, M.D., William Barbaresi, M.D., y Sandra Maislen por su ayuda y apoyo para organizar nuestra clínica especializada SD durante el año inaugural. Estamos agradecidos a todos los profesionales sanitarios colaboradores que contribuyeron a dar una atención de calidad a nuestros pacientes.

## BIBLIOGRAFÍA

- American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 2001;107:442-449.
- Bradley TD, Phillipson EA. Pathogenesis and pathophysiology of the obstructive sleep apnea syndrome. *Med Clin North Am* 1985;69:1169-1185.
- Brouillette RT, Fernbach SK, Hunt CE. Obstructive sleep apnea in infants and children. *J Pediatr* 1982;100:31-40.
- Bull MJ. Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 2011;128:393-406.
- Chicoine B, McGuire D. The guide to good health for teens & adults with Down syndrome. Bethesda: Woodbine House. 2010
- Children's Hospital Boston. 2012. Speaker series presentations. Available at <http://www.childrenshospital.org/clinicalservices/Site2845/mainpage52845P5.html>. Accessed on November 3, 2012.
- Cohen WL, for the Down Syndrome Medical Interest Group. Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 revision. *Downs Syndr Q* 1999;4:1-16.
- Cohen WL. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: Celiac disease, thyroid disorders, and atlanto-axial instability. *Am J Med Genet Part C* 2006;142C:141-148.
- Coldwell S. Children's new star player. Available at [http://www.childrenshospital.org/dream/winter10/childrens\\_new\\_star\\_player\\_winter10.html](http://www.childrenshospital.org/dream/winter10/childrens_new_star_player_winter10.html). Accessed on November 3, 2012.
- Council on Clinical Information Technology. Health information technology and the medical home. *Pediatrics* 2011;127:978-982.
- de Miguel-Diez J, Villa-Asensi JR, Alvarez-Sala JL. Prevalence of sleep-disordered breathing in children with Down syndrome: Polygraphic findings in 108 children. *Sleep* 2003;26:1006-1009.
- DiGiuseppi C, Hepburn S, Davis JM, Fidler DI, Hartway S, Lee NR, Miller L, Ruttenber M, Robinson C. Screening for autism spectrum disorders in children with Down syndrome: Population prevalence and screening test characteristics. *J Dev Behav Pediatr* 2010;31:181-191.
- Dyken ME, Lin-Dyken DC, Poulton S, Zimmerman MB, Sedars E. 2003. Prospective polysomnographic analysis of obstructive sleep apnea in Down syndrome. *Arch Pediatr Adolesc Med* 157:655-660.
- Ferguson MA, Mulvihill JJ, Schaefer GB, Dehaai KA, Piatt J, Combs K, Bright BC, Neas BR. Low adherence to national guidelines for thyroid screening in Down syndrome. *Genet Med* 2009;11:548-551.
- Fitzgerald DA, Paul A, Richmond C. Severity of obstructive apnoea in children with Down syndrome who snore. *Arch Dis Child* 2007;92:423-425.
- Halbower AC, Degaonkar M, Barker PB, Earley CJ, Marcus CL, Smith PL, Prahme MC, Mahone EM. Childhood obstructive sleep apnea associates with neuropsychological deficits and neuronal brain injury. *PLoS Med* 2006;3:e301.
- Huang YS, Guilleminault C, Li HY, Yang CM, Wu YY, Chen NH. Attention-deficit/hyperactivity disorder with obstructive sleep apnea: A treatment outcome study. *Sleep Med* 2007;8:18-30.
- Jensen KM, Taylor LC, Davis MM. Primary care for adults with Down syndrome: Adherence to preventive healthcare recommendations. *J Intellect Disabil Res* 2012;DOI: 10.1111/j.1365-2788.2012.01545.x. [Epub ahead of print].
- Ji NY, Capone GT, Kaufmann WE. Autism spectrum disorder in Down syndrome: Cluster analysis of aberrant behaviour checklist data supports diagnosis. *J Intellect Disabil Res* 2011;55:1064-1077.
- Li AM, Au CT, Sung RY, Ho C, Ng PC, Fok TF, Wing YK. Ambulatory blood pressure in children with obstructive sleep apnoea: A community based study. *Thorax* 2008;63:803-809.
- Lumeng JC, Chervin RD. Epidemiology of pediatric obstructive sleep apnea. *Proc Am Thorac Soc* 2008;5:242-252.
- Maatta T, Maatta J, Tervo-Maatta T, Taanila A, Kaski M, Iivanainen M. Healthcare and guidelines: A population-based survey of recorded medical problems and health surveillance for people with Down syndrome. *J Intellect Dev Disabil* 2011;36:118-126.
- Marcus CL, Keens TG, Bautista DB, von Pechmann WS, Ward SL. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Pediatrics* 1991;88:132-139.
- McGrath RJ, Stransky ML, Cooley WC, Moeschler JB. National profile of children with Down syndrome: Disease burden, access to care, and family impact. *J Pediatr* 2011;159:535.e2-540.e2.
- McGuire D, Chicoine B. Mental wellness in adults with Down syndrome: A guide to emotional and behavioral strengths and challenges. Bethesda, MD: Woodbine House. 2006
- Medlen J. 2012. Down syndrome nutrition. Available at <http://downsyndromenutrition.com/>. Accessed on November 3, 2012.
- Mitchell RE, Kelly J. Behavioral changes in children with mild sleep-disordered breathing or obstructive sleep apnea after adenotonsillectomy. *Laryngoscope* 2007;117:1685-1688.
- Nabhan ZM, Eugster EA. Medical care of girls with Turner syndrome: Where are we lacking? *Endocr Pract* 2011;17:747-752.
- National Down Syndrome Society. 2012a. Down syndrome clinics and health care providers database. Available at <http://www.ndss.org/Resources/Health-Care/Health-Care-Providers/>. Accessed on November 3, 2012.
- National Down Syndrome Society. 2012b. Legislation and initiatives-Improving health outcomes and quality of life

- for people with Down syndrome. Available at <http://www.ndss.org/Advocacy/Legislative-Agenda/Improving-Health-Older-People-with-Down-Syndrome/>. Accessed on November 3, 2012.
- Ng DK, Hui HN, Chan CH, Kwok KL, Chow PY, Cheung JM, Leung SY. Obstructive sleep apnoea in children with Down syndrome. *Singapore Med J* 2006;47:774-779.
- Nishibayashi M, Miyamoto M, Miyamoto T, Suzuki K, Hirata K. Correlation between severity of obstructive sleep apnea and prevalence of silent cerebrovascular lesions. *J Clin Sleep Med* 2008;4:242-247.
- Parish JM, Somers VK. Obstructive sleep apnea and cardiovascular disease. *Mayo Clin Proc* 2004;79:1036-1046.
- Presson AP, Partyka G, Iensen KM, Rasmussen SA, Devine OJ, McCabe L, McCabe ERE. 2012. Prevalence of Down syndrome in the United States. Presented at American Society for Human Genetics, 2012, San Francisco.
- Schaefer GB, Mendelsohn NI, Professional Practice and Guidelines Committee. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders. *Genet Med* 2008;10:301-305.
- Shott SR, Armin R, Chini B, Heubi C, Hotze S, Akers R. Obstructive sleep apnea: Should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2006;132:432-436.
- Skotko BS. 2009. Down syndrome: Healthcare updates for the primary care pediatrician. Available at [http://cmeonline.med.harvard.edu/course\\_descriptions.asp?Course\\_id=121](http://cmeonline.med.harvard.edu/course_descriptions.asp?Course_id=121). Accessed on November 3, 2012.
- Swigonski NL, Kuhlenschmidt HL, Bull MI, Corkins MR, Downs SM. Screening for celiac disease in asymptomatic children with Down syndrome: Cost-effectiveness of preventing lymphoma. *Pediatrics* 2006;118:594-602.
- Tamura A, Kawano Y, Watanabe T, Kadota J. Relationship between the severity of obstructive sleep apnea and impaired glucose metabolism in patients with obstructive sleep apnea. *Respir Med* 2008;102:1412-1416.
- Van Cleve SN, Cohen WI. Part I: Clinical practice guidelines for children with Down syndrome from birth to 12 years. *J Pediatr Health Care* 2006;20:47-54.
- Van Cleve SN, Cannon S, Cohen WL. Part II: Clinical practice guidelines for adolescents and young adults with Down syndrome: 12-21 years. *J Pediatr Health Care* 2006;20:198-205.