

Actualizaciones importantes de las pautas de Atención médica para niños con síndrome de Down



Dra. Karla Adney Flores Arizmendi

Objetivos :



- Al final de la presentación el participante podrá:
 - Identificar las Guías de salud existentes
 - Familiarizarse las recomendaciones de salud por grupo de edad AAP
 - Diferenciar entre Guías 2011 vs 2022
 - Conocer ¿Qué hay de nuevo?



- El síndrome de Down es la principal causa de discapacidad intelectual de origen genético.

20,000 genes el ser humano >>> 300 cromosoma 21

1.5% del total de genes

8,000 000 000
1:1,000



**8,000 000 PERSONAS CON
SÍNDROME DE DOWN**

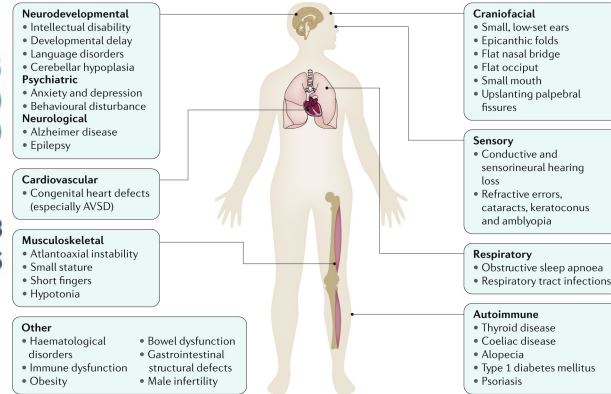
2011

Comorbilidades

2022


TABLA 1 Problemas médicos comunes del síndrome de Down

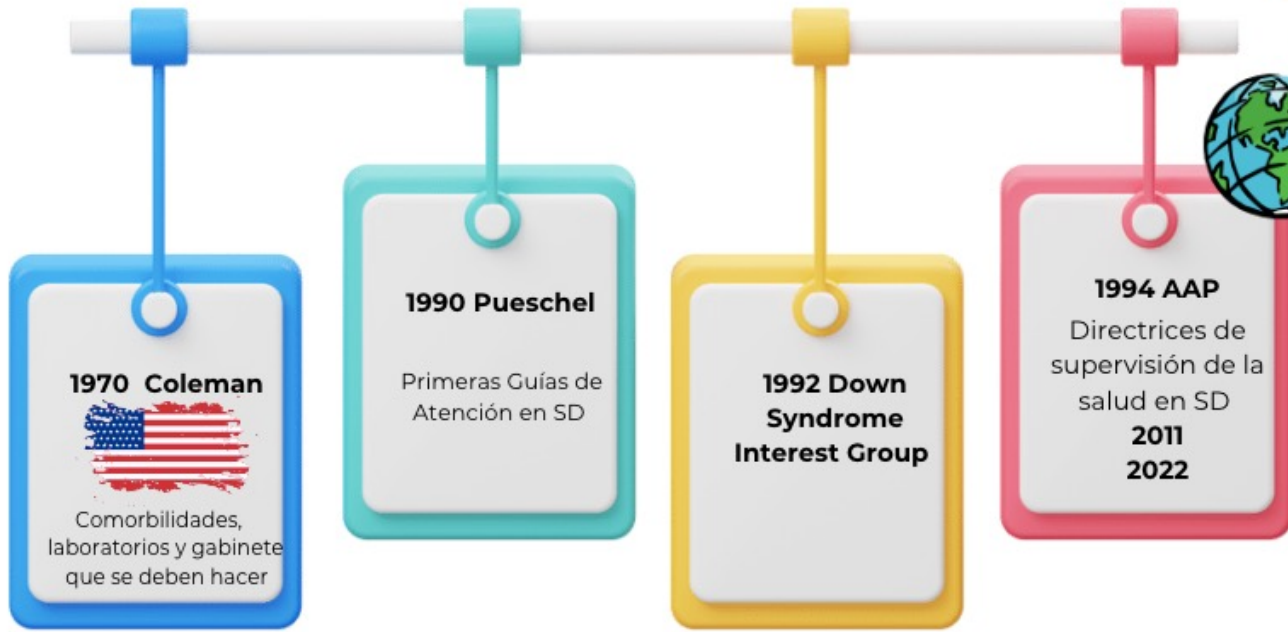
Afección	%
Problemas auditivos	75
Problemas visuales	60
Cataratas	15
Errores refractivos	50
Apnea obstructiva del sueño	50 a 75
Otitis media	50 a 70
Enfermedad cardíaca congénita	40 a 50
Hipodondia y retraso de la dentición	23
Atresias gastrointestinales	12
Enfermedad tiroidea	4 a 18
Convulsiones	1 a 13
Problemas hematológicos	
Anemia	3
Ferropenia	10
Trastorno mieloproliferativo transitorio	10
Leucemia	1
Enfermedad celíaca	5
Inestabilidad atloaxoidea	1 a 2
Autismo	1
Enfermedad de Hirschsprung	<1


TABLE 1 Medical Problems Common in Down Syndrome

Condition	%
Hearing problems	75
Vision problems	60–80
Nystagmus	3–33
Glaucoma	<1–7
Nasolacrimal duct occlusion	3–36
Cataracts	3
Strabismus	36
Refractive errors	36–80
Keratoconus	1–13
Obstructive sleep apnea	50–79
Otitis media with effusion	50–70
Congenital heart disease	40–50
Feeding difficulty	31–80
Respiratory infection	20–36
Dermatologic problems	56
Hypodontia and delayed dental eruption	23
Congenital hypothyroidism	2–7
Antithyroid antibody positive (Hashimoto thyroiditis; incidence dependent on age)	13–39
Hyperthyroidism	0.65–3
Thyroid disease by adulthood	50
Gastrointestinal atresias	12
Seizures	1–13
Hematologic problems	
Anemia	1.2
Iron deficiency	6.7
Transient abnormal myelopoiesis	10
Leukemia	1
Autoimmune conditions	
Hashimoto thyroiditis	13–39
Graves' disease	1
Celiac disease	1–5
Type 1 diabetes	1
Juvenile idiopathic arthritis	<1
Alopecia	5
Symptomatic atlantoaxial instability	1–2
Autism	7–19
Hirschsprung disease	<1
Moyamoya disease	

Down syndrome 26 times greater in patients with Moyamoya than Down syndrome in live births

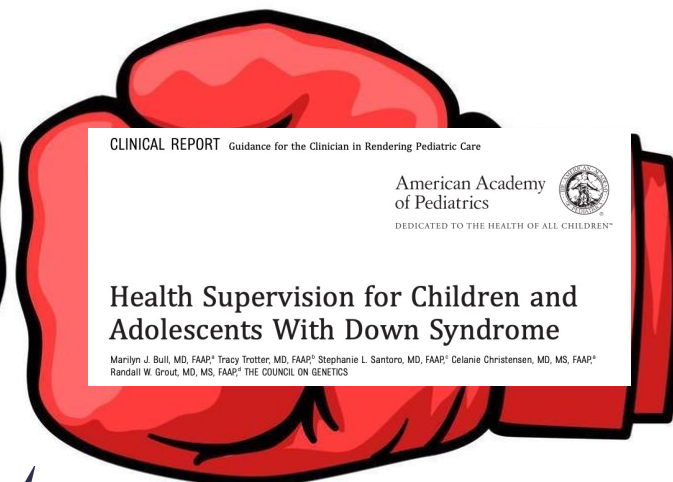
Historia de la Guías de Salud



Revisión de Guías de atención medica en síndrome de Down Academia Americana de Pediatría



2011



2022



Las pautas de las guías de la AAP

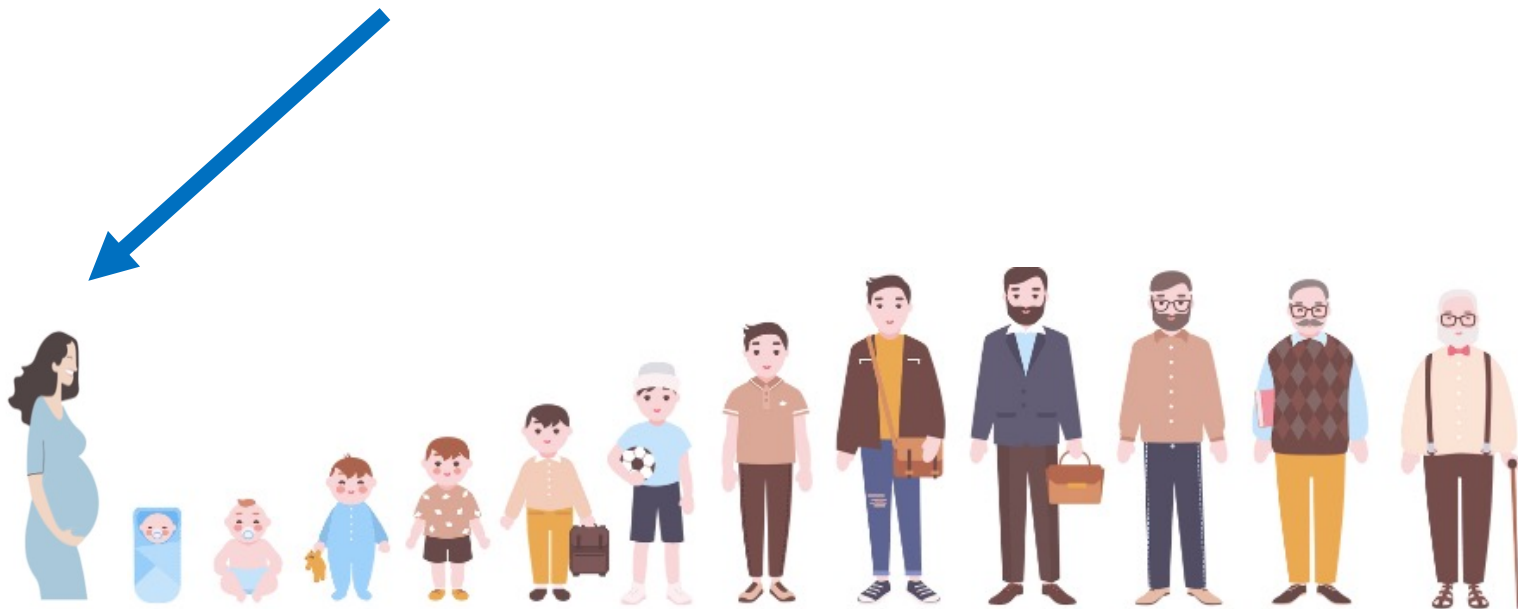


Recomendaciones adicionales



Consejos de cuidados en amor

Etapa prenatal



DIAGNÓSTICO DE SD



- PRENATAL

- TAMIZAJE:

- DNA Fetal
 - Marcadores primer trimestre
 - Marcadores segundo trimestre



> 60%

- CONFIRMATORIO

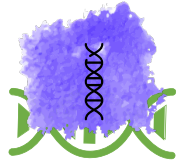
- Vellosidades coriales
 - Amniocentesis
 - Cordocentesis



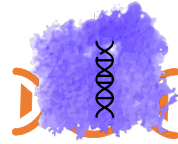
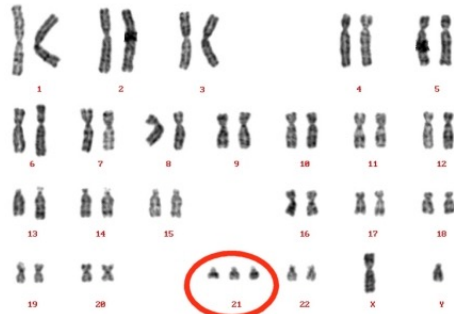
< 10%

- POSTNATAL

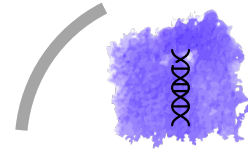
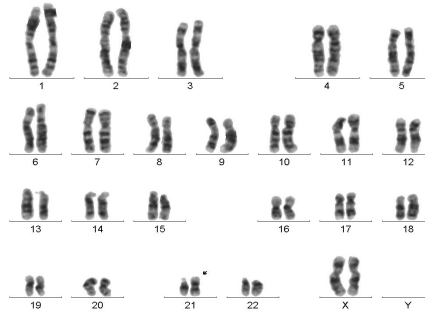
Mecanismos citogenéticos de T21



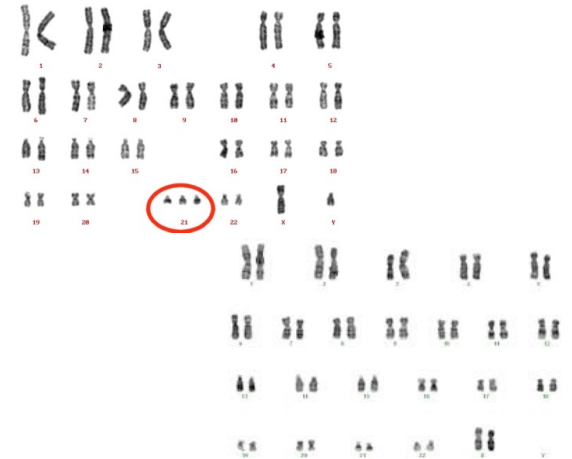
NO DISYUNCION
95%



TRANSLOCACION
2-4%



MOSAICISMO
1-2%





No existe una correlación directa entre el resultado en cariotipo y las manifestaciones clínicas del paciente



Desearía haber sabido que no era el fin del mundo.



ojalá hubiera sabido como escuchar más y suponer menos.



Reflexiones de padres cuyos hijos tienen síndrome de Down.



*Me gustaría haber sabido...
que no todo lo que había leído le pasaría a mi hija.
que la quería más que a nada en el mundo.
que sus besos y sus abrazos serían reales; desde el corazón.
que es una niña más, como cualquier otra.
que me haría una mejor persona.
Y que su risa sería la mejor música.*

Del nacimiento al mes de vida





Postnatal Diagnosis of Down Syndrome: Synthesis of the Evidence on How Best to Deliver the News

Brian G. Skotko, George T. Capone, Priya S. Kishnani and for the Down Syndrome Diagnosis Study Group

Pediatrics 2009;124:e751-e758; originally published online Sep 28, 2009;
DOI: 10.1542/peds.2009-0480



-Ginecólogo o pediatra

-Lo más pronto posible, aunque no este confirmado el dx.

-Lugar privado

-¿Qué es SD? ¿Cuál es su causa? Y, ¿qué significa para una familia tener un miembro con DS, en términos prácticos?

-Empática clara , sencilla.










When Bad News Isn't Necessarily Bad: Recognizing Provider Bias When Sharing Unexpected News

Carissa Carroll, Christopher Carroll, Naomi Goloff and Michael B. Pitt
Pediatrics 2018;142;

DOI: 10.1542/peds.2018-0503 originally published online June 25, 2018;

Strategies To Implement	Using the Icon
Encourage the family to be involved in the decision-making process. Consider the family's perspective and the child's best interests. Consider the family's perspective and the child's best interests.	
Encourage the family to be involved in the decision-making process. Consider the family's perspective and the child's best interests.	
Consider the family's perspective and the child's best interests. Consider the family's perspective and the child's best interests.	
Offer hope that although it may not be what the family needs, it may be what the child needs.	
Provide information of other ways to help the child's needs. Consider the family's perspective and the child's best interests.	
Check the status of the communication. Consider the family's perspective and the child's best interests.	
Offer resources, including links to resources, to help the family with the decision-making process.	

FIGURE 1
Illustrated looking bad news on shared unexpected news by using the concepts of sharing a diagnosis of Down syndrome.

-  → Tus palabras serán parte de la historia de la familia.
-  → ¡Felicitá!
-  → "Tengo noticias que probablemente no esperaban"
-  → Brinda esperanza.
-  → Informa que necesitaran a corto plazo.
-  → Escucha su sentir.
-  → Ofrece herramientas.



“Felicidades tienen un hermoso bebé. Parece un bebé sano, pero tengo noticias que seguramente no esperaban. Encuentro algunos rasgos físicos en su bebé que me hacen sospechar que puede tener síndrome de Down. En los próximos días le haremos distintas pruebas médicas para confirmar con toda seguridad el diagnóstico y su estado general de salud”.



1.-Analice y examine

2.-Evalúe

3.-Guía anticipada

ANTES DEL ALTA:

1. Descartar atresia gastrointestinal.
2. Técnica alimentación LM, problemas de succión y deglución, malformaciones en paladar.

IDEAL:

3. Ecocardiograma
4. Biometría hemática (SMTN)
5. PFT o tamiz metabólico. (T4 y TSH)

AMBULATORIO:

6. Tamiz auditivo
7. Valoración por oftalmólogo pediatra (catarata)
8. Cariotipo.
9. Iniciar programa de intervención temprana.
- 10.-Referir a grupo de papás.



LACTANCIA MATERNA



Miles de beneficios para todos y EXTRAS en los bebés con SD:

- Fortalecimiento de músculos orofaciales
- Mejoría en coordinación: succión-deglución-respiración.
- Menor riesgo de infecciones
- Menor riesgo de leucemia
- Menor riesgo de obesidad

Del mes al año de vida



Examen físico y estudios de laboratorio

Guía anticipada



Génética/ cariotipo/ nacimiento



Cardiología/ nacimiento /cada 2 años



Labs/BH, PFT/ nacimiento, 6m,12m, anual



Oftalmología/ nacimiento /6m/anual



Audiología/ nacimiento /6m/anual

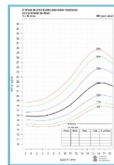
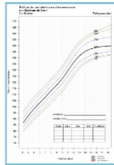
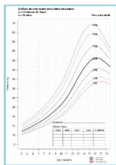


Terapia/ física, orofacial, ocupacional

OTROS:



Estomatología/ORL/Gastro/Derma/Ortopedia



¿Qué más debo vigilar el primer año de vida?



- Alimentación
- Sueño
- Columna cervical
- Suplementos
- Vacunas



Alimentación complementaria



¿Cuándo iniciar?
¿Cómo iniciar?

Tips

Cambio de texturas
Posición al comer
Tipo de cuchara

Comer siempre debe ser placentero

Sueño



Diagnóstico Polisomnografía

Disorders of initiating and maintaining sleep		
	Children with Down syndrome	Typically developing children
Settling	20	9
Waking in night	32	10
Early waking	17	6
Reluctant to go to bed	26	22
Insists on sleeping with someone	9	3
Features of breathing disorders at night		
Mouth breathing	73	33
Restlessness	60	26
Loud snoring	43	10
Sleeps with neck extended	30	5
Apnoeic episodes	12	1
Gags/chokes	7	1
Other disorders/behaviours during sleep		
Sleep talking	19	8
Teeth grinding	17	8
Bedwetting	16	2
Head banging	7	3
Nightmares	0	1
Sleepwalking	3	1
Night terrors	0	0
Has own room	78	80
Has bedtime routine	75	65
Total sleep time (hours) - mean (S.D.)	9.8hrs (1.43)	10hrs (1.03)

Limpieza nasal



Aspirador nasal



No contaminantes



Durante el sueño

- Fase de reparación celular
- Regulación de temperatura FC, respiración.
- Secreción de hormonas:
Hormona del crecimiento, Renina,
Melatonina, Cortisol.



Síntomas:

Irritabilidad
Falta de atención,
Fallo en memoria
Cambios en estado de animo
Hiperactividad



Columna cervical



Columna neutra ante procedimiento anestésico, quirúrgico o radiográfico para minimizar el riesgo de lesión de la médula espinal,





Suplementos

Fuentes de hierro



Alimentos altos en hierro
Niveles de hierro, anemia, valorar
suplementación
Vitamina E
Antioxidantes: Vitamina E, Omega 3.





Vacunas

Hospitalization for Respiratory Syncytial Virus in Children with Down Syndrome Less than 2 Years of Age: A Systematic Review and Meta-Analysis

Souvik Mitra, MD, MSc, RCPC (Affiliate)¹, Mohamed El Azrak, BSc², Helen McCord, MN¹, and Bosco A. Paes, FRCPC³

VACUNAS O ANTICUERPOS PREVENTIVOS	NACIMIENTO	1 MES	2 MESES	4 MESES	6 MESES	7 MESES	8 MESES	12 MESES	15 MESES	18 MESES	19 MESES	20-23 MESES	2-3 AÑOS	4-6 AÑOS
Anticuerpos contra el VRS	Depende del estado de vacunación contra el VRS de la madre						Depende del estado de salud del niño							
Vacuna contra la hepatitis B	Dosis 1	Dosis 2			Dosis 3									
Vacuna contra el rotavirus		Dosis 1	Dosis 2	Dosis 3										
Vacuna DTaP		Dosis 1	Dosis 2	Dosis 3				Dosis 4						Dosis 5
Vacuna contra Hib		Dosis 1	Dosis 2	Dosis 3			Dosis 4							
Vacuna antineumocócica		Dosis 1	Dosis 2	Dosis 3			Dosis 4							
Vacuna antipoliomielítica		Dosis 1	Dosis 2	Dosis 3								Dosis 4		
Vacuna contra el COVID-19	Al menos 1 dosis de una vacuna contra el COVID-19 actualizada (fórmula 2023-2024)													
Vacuna contra la influenza/gripe	Cada año: Dos dosis para algunos niños													
Vacuna MMR								Dosis 1						Dosis 2
Vacuna contra la varicela								Dosis 1						Dosis 2
Vacuna contra la hepatitis A							2 dosis con un intervalo de 6 meses							

El amor, clave para buen desarrollo



El primer año de vida de un bebé suele ser el más pesado....No toda la vida seran especialistas, terapias, estudios.

Confia en tu instinto de papá

El primer año de vida base para futuros aprendizajes, desarrollo cerebral y área psicoafectiva.

Un niño que se siente
INCONDICIONALMENTE aceptado,
respetado y amado por quien es y no por su
condición tendra mayores conexiones
cerebrales que todas las terapias del mundo

Del año a los 5 años de vida





Peso, talla, IMC,
Alimentación
Evacuaciones
Sueño
Vacunación




Cardiología/ nacimiento /cada 2 años



Labs/BH, PFT/ nacimiento, 6m,12m, anual



Oftalmología/ nacimiento /6m/anual



Audiología/ nacimiento /6m/anual



Terapia/ física, orofacial, ocupacional

Otros:



Inestabilidad atlanto axoidea



Enfermedad celiaca



Autismo



Regresión



→ ((SOS))



Figure 1 | Worldwide prevalence of Coeliac disease, expressed as percentage prevalence of elevated tissue transglutaminase antibody levels in unselected adult and paediatric populations.

Trastorno de espectro autista y síndrome de Down “Diagnóstico Dual”



- Frecuencia: 12-41%
- Red flags: 18-24 meses
- Pruebas de tamizaje:
 - Childhood Autism Rating Scale
 - Social Communication Questionnaire
 - Aberrant Behavior Checklist
 - Autism Behavior Checklis
- Dx temprano: Inicio terapias: Mejor pronóstico

Regresión

Down syndrome regression disorder (DSRD)

- Pérdida de autonomía
- Alteración en el lenguaje
- Pérdida de habilidades diarias
- Trastorno desintegrativo
- Catatonia
- Cambios de conducta
- Pensamientos repetitivos



Causa: Mediado por mecanismos autoinmunes???

Dx temprano: Mejoría en pronóstico

¿Qué más debo checar del año a los 5 años :



Terapia física, ocupacional y lenguaje



Iniciar preescolar a los 36 meses



Aplicar Neumococo 23-valente a los 2 años de edad



Partes públicas y privadas, prevención de abuso



Conducta berrinches, herramientas de sociabilización.



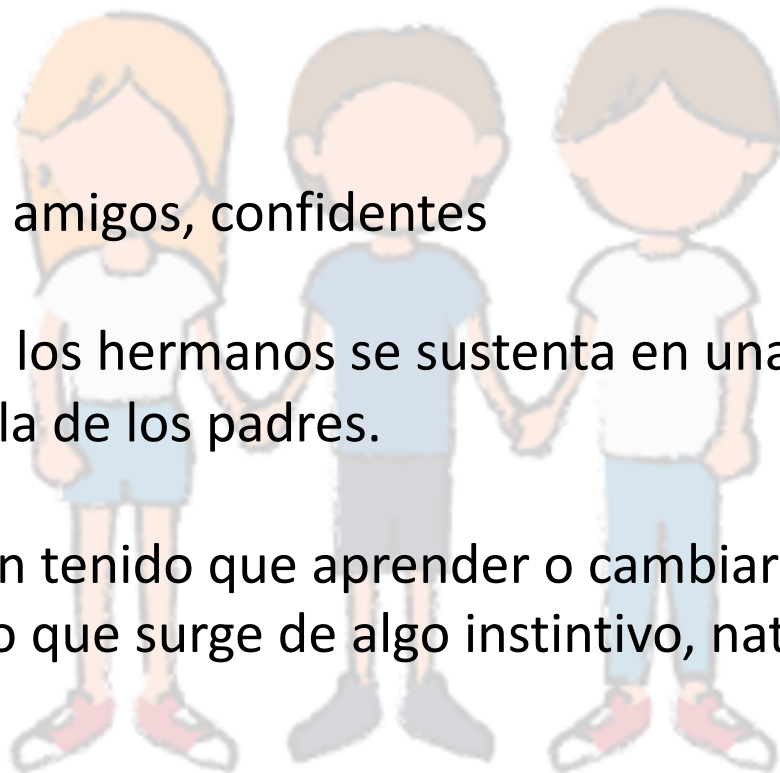


Hermanos compañeros de vida ...

Inspiración, amigos, confidentes

La visión de los hermanos se sustenta en una perspectiva diferente a la de los padres.

Ellos, no han tenido que aprender o cambiar ni ajustar su mirada, sino que surge de algo instintivo, natural.



De los 5 a los 12 años de vida



De los 5 a los 12 años de vida



Peso, talla, IMC,
Alimentación
Evacuaciones
Sueño
Vacunación
Conducta (TEA, TDAH, Regresión)



Cardiología



Tiroides, Biometría, Hierro,



Oftalmología



Audiología



Terapia/ física, orofacial, ocupacional, escuela



Estomatología/ORL/Gastro/Derma/Ortopedia



¿Qué más debo checar de los 5 a los 12 años:



Paso de primaria a secundaria: muchos maestros, mayor disparidad academica, la inclusión se dificulta un poco más.



Pubertad sueñe tener la misma secuencia y edad de aparición peroooo ellos requeriran mayor preparación para entender eso cambios



Masturbación, menstruación.



Metodos de planificación



Acompañe en esta etapa de cambios, respeta y entiende su volubilidad, dale la confianza y seguridad de que es normal y que todo estara bien.

Piensa en como viviste tu adolescencia y se empático

Fomenta y favorece los grupos de identidad, tiempo libre, si a la inclusión pero tambien es importante el estar con tu pares.



De los 12 a los 21 años de vida



De los 12 a los 21 años de vida



Peso, talla, IMC,
Alimentación
Evacuaciones
Sueño
Vacunación
Conducta (TEA, TDAH, Regresión)



Cardiología



Tiroides, Biometría, Hierro,



Oftalmología



Audiología



Terapia/ física, orofacial, ocupacional, escuela



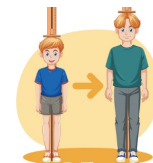
Estomatología/ORL/Gastro/Derma/Ortopedia



¿Qué más debo checar de los 12 a los 21 años:



Facilitar la transición de atención médica pediátrica a adultos



Prevención de abuso sexual e infecciones de transmisión sexual



Inicio de plan de capacitación laboral, empleo, empresas socialmente responsables, vida independiente



Envejecimiento prematuro y mayor riesgo de desarrollo de Alzheimer.



Planificación financiera y tutela, incluyendo toma de decisiones





Las personas con síndrome de Down son mucho más capaces de lo que creemos

La infantilización y la sobreprotección invalida.

La crianza implica dar pautas y modelos, saber poner límites y dejar crecer.

Y nuevamente!!!! creer en ellos es la mejor muestra de amor que podemos dar

¿Hay algo más?



Research Article



Additional Health Care Recommendations for Children with Down Syndrome

Abstract

The American Academy of Pediatrics have previously described comorbidities and health care recommendations in Down syndrome. This review was conducted of topics that have not been included in previously published recommendations or that require updating, this topics are: neonatal hyperbilirubinemia, thyroid dysfunction, deglutition disorders, immunity, vaccination, pulmonary hypertension, diabetes mellitus, dyslipidemias, hyperuricemia, vitamin D, oxidative stress, and autism.

Method: Searches were performed with CINAHL, Medline, EMBASE, PsycINFO, PubMed, LILACS, RIMA and BNI and assessed for methodological quality using the Joanna Briggs Institute tool.

Conclusions: The medical aspects presented in this article can help to the health care professionals to provide more effective care. The early detection of some comorbidities can improve prognosis and lower the cost of care for the complications then may cause.

Keywords: Down syndrome, health care, recommendations

Volume 10 Issue 5 - 2020

Karla Adney Flores Arizmendi,¹ Yessica Yuliana Guerrero Tapia,² Francisco Javier Meoño Velazquez,² Tania Tonantzin Vargas Robledo,² Lorena Elizabeth Carranza Hernandez,² Silvestre García de la Puente³

¹Pediatrician, Head of the Down Syndrome Clinic, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México

²Pediatrician Down Syndrome Clinic of the National Institute of Pediatrics, Mexico

³PhD, Department of Research Methodology, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México

Correspondence: Karla Adney Flores Arizmendi, Pediatrician, Head of the Down Syndrome Clinic, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México, Email adeyssf@hotmail.com

Received: October 26, 2020 | **Published:** October 30, 2020



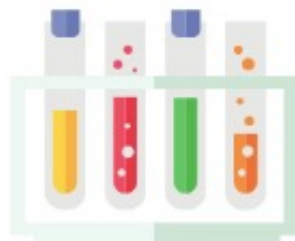
- Perfil de lípidos > 2 años

- Niveles de vitamina D

- Niveles de ácido úrico > 2 años

- Valorar deglución

- Uso de suplementos





Recursos de utilidad:

Red Down México: <https://red-downmexico.org/>

Global Down syndrome <https://www.globaldownsyndrome.org>

Down 21: <https://www.down21.org/>

Para familias: <http://www.mihijodown.com/>

Down España: <https://www.sindromedown.net/>

National Down Syndrome Society: www.ndss.org.

National Down Syndrome Congress: www.ndscenter.org.

Down Syndrome International Education: www.downsed.org.

Skallerup SJ. Babies With Down Syndrome: A New Parents Guide. 3rd ed.

Bethesda, MD: Woodbine House; 2009 (ediciones en inglés y español disponibles en www.woodbinehouse.com.)

GUÍA PARA ADULTOS:

<https://www.sindromedownvidaadulto.org/wpcontent/uploads/2020/11/Recomendaciones-atencion-medica-adultos-sindrome-de-down.pdf>



Las personas con síndrome de Down son el ejemplo perfecto de cada nada ni nadie nos puede decir hasta donde podemos llegar.

GRACIAS POR SU ATENCIÓN



clinicadown2018@gmail.com



Hospital Infantil Privado Star Medica

+52 5610509003



Clínica Down INP

Pediatra T21