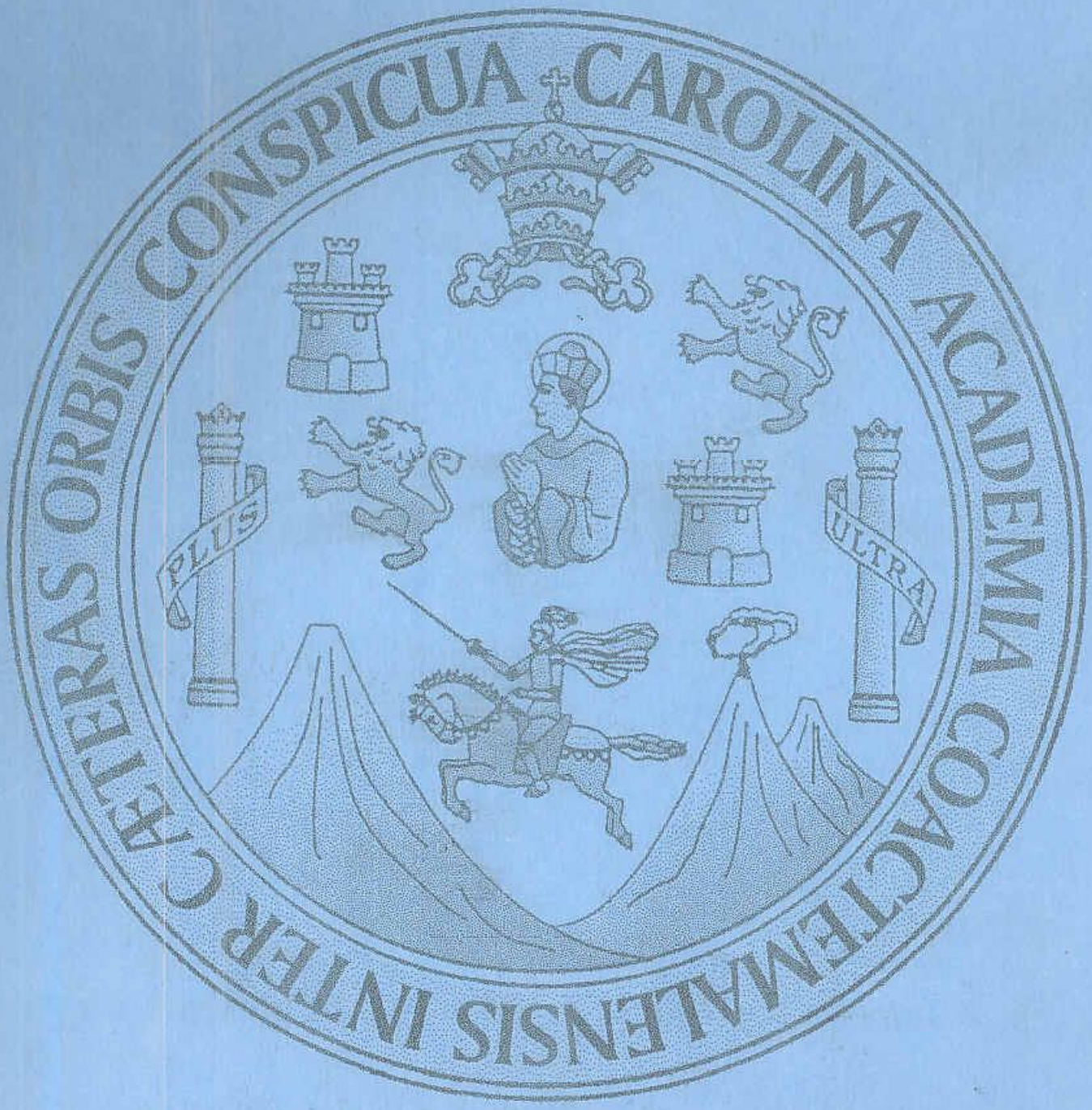
UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS

CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE LA TRISOMÍA 21



ERWIN ANDRES MOLINA SOTO

MEDICO Y CIRUJANO

INDICE

I. Introducción 1

II. Definición del problema 3

III. Justificación 5

IV. Objetivos 7

V. Revisión Bibliográfica 9

VI. Material y Métodos 21

VII. Presentación y Análisis de resultados 25

VIII. Conclusiones 37

IX. Recomendación 39

X. Resumen 41

XI. Bibliografía 43

XII. Anexos 47

I. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Down es una anomalía cromosómica cuantitativa del cromosoma 21, en el 95% de los casos, Esto significa que el paciente quien la posee, tiene tres cromosomas número 21, en lugar de dos, como en la población normal, originándose de este concepto el nombre de trisomía 21.

Tomando en cuenta los datos epidemiológicos de población en Guatemala y de la incidencia del síndrome alrededor del mundo, se estima que para el año 2000 existían alrededor de 17000 personas afectadas.

El presente estudio de tipo descriptivo, retrospectivo, se realizó en la Fundación Margarita Tejada, situada en la ciudad de Guatemala, dedicada exclusivamente a la atención de este síndrome. Se revisaron 288 expedientes clínicos de los pacientes que asistieron de enero de 1998 a diciembre del 2000, recolectando datos clínicos y epidemiológicos de esta patología.

Los resultados evidenciaron la predominancia del sexo masculino, con el mayor número de pacientes entre las edades de 5 a 9 años. En 60.9% la edad materna en el momento del parto fue menor de 35 años. El lugar de procedencia de los pacientes fueron los departamentos de Guatemala, Sacatepéquez, Izabal, Huehuetenango y Chimaltenango. El número ordinal que ocupa el paciente con respecto a sus hermanos fue el tercero en un 21.8%, no observándose recurrencia del síndrome en otros hermanos. Las patologías más frecuentemente encontradas fueron infecciosas y dentro de las anomalías congénitas, las de origen cardiaco con un porcentaje de 22.5%. El 56% tenían un peso normal. Se encontró retraso psicomotor en más del 80% de los casos. El tipo de parto más frecuente fue el eutósico con un porcentaje de 60%. Únicamente se encontró un caso de enfermedad infecciosa en los antecedentes prenatales.

Se recomienda realizar una investigación a nivel nacional para la detección de personas que padecen este síndrome, para mejorar y aumentar la información que se ha recopilado hasta ahora y continuar con las evaluaciones periódicas de los pacientes de la fundación.

II. DEFINICIÓN DEL PROBLEMA

El Síndrome de Down es la autosomopatía más frecuente, que se encuentra en recién nacidos vivos. Por su cariotipo puede clasificarse en tres grupos: 1) 95% de los casos son trisomías 21 regulares, es decir con la presencia extra de un cromosoma 21; 2) el 4% se debe a una translocación robertsoniana, en la cual hay pérdida y rotura de los brazos cortos de dos cromosomas, pudiendo ser el 13,14,15,21 y 22, fusionándose por sus centrómeros. 3) el 1% es de tipo mosaicismo, en donde el paciente es una mezcla de células normales y células trisómicas. (1,4,5,9,)

Dentro de las características físicas que distinguen al niño con síndrome de Down están: hipotonía muscular, llanto débil, ausencia del reflejo de moro, labios secos, puente nasal estrecho, paladar ojival, maxilar inferior grande, lengua redondeada y roma en la punta, macroglosia, mala oclusión de dientes, voz gutural y grave, fisura palpebral, iris con manchas de Brushfield, estrabismo, pabellón auricular pequeño, oídos con implantación baja, cuello corto y ancho, extremidades cortas, dedos reducidos, meñique curvo y generalmente con ausencia de la falangina, en las palmas se observa la línea simiesca, piel fina y delgada con reacciones vasomotoras exageradas, hiperqueratosis palmoplantar, cabello fino, lacio y sedoso, aplanamiento del esternón, espina dorsal con curvatura anormal, abdomen prominente, hepatomegalia, hernia umbilical, a nivel cardíaco se reportan comunicación interventricular, persistencia del conducto arterioso, canal atrio-ventricular común y tetralogía de Fallot (2,4,31, 32)

El niño con Síndrome de Down tiene un carácter moldeable, si se le educa, es necesario tenerlos ocupados, demostrarles afecto, cumplir las promesas que se les hacen pero recordándoles la existencia de la disciplina. (6,8,14)

Dentro de las patologías asociadas al Síndrome de Down, tenemos: hipotiroidismo, hipertiroidismo, enfermedad de Alzheimer, epilepsia, leucemia, enfermedad celíaca, reflujo gastro-esofágico, déficit de atención y desorden de hiperactividad. (17,18,21,23,24,,28)

El presente estudio se realizó con el fin de conocer las características epidemiológicas y clínicas de los niños con trisomía 21, mediante un estudio retrospectivo de 1998 al 2000 de todos los niños que acudieron a la Fundación Margarita Tejada para Síndrome de Down de la ciudad de Guatemala.

III. JUSTIFICACIÓN

La incidencia del Síndrome de Down es de 1 por cada 700 nacimientos. En un estudio se encontró que por cada 1000 nacidos vivos, nacían 3 niños con Síndrome de Down en Asia, 3.7 en África, 2.3 en América y 2.2 en Europa. Se ha comprobado que la incidencia está relacionada con la edad materna. Una mujer que está por debajo de los 20 años de edad tiene el riesgo de tener un niño con trisomía 21 de 1 en 2000, mientras que una mujer mayor de 45 años tiene la posibilidad de 1 en 40. (8,10,36)

El Síndrome de Down es la primera causa de retraso psicomotor alrededor del mundo. (8,25)

Guatemala comprende un área de 108,890 Km. cuadrados dividida en 22 departamentos, con una población aproximada de 11 millones de habitantes y una tasa de crecimiento anual de 2.9%. El 56.4% oscila en las edades de 0 a 19 años. (7)

En Guatemala nacen unas 350,000 personas cada año. Para el año 2010 se estima una población de 15 millones de habitantes; ello implica que alrededor de 21,000 personas tendrán Síndrome de Down. (7)

La esperanza de vida de los guatemaltecos oscila entre los 63 años para la mujer y los 60 años para el hombre. Las personas con Síndrome de Down tienen la misma esperanza de vida si reciben una atención médica y seguimiento adecuado, son excesivamente sociables y afectivos, un clima de indiferencia los inhibe, dando como consecuencia una difícil adaptabilidad social. Se debe recordar que el proceso de integración social se inicia en el momento en que el médico hace el diagnóstico, siendo la familia el principal medio de adaptabilidad social. (7,6,12,14)

Actualmente en Guatemala las personas con Síndrome de Down no reciben el apoyo necesario por lo que permanecen en su hogar, siendo una carga económica y emocional para la familia. Consecuentemente un familiar deja de ser productivo para dedicarse al cuidado de esta persona, teniendo repercusiones económicas y sociales de importancia. La Fundación Margarita Tejada es una entidad no lucrativa que se encarga de la educación

e inclusión de estas personas a la sociedad a través de un centro de capacitación situado en la ciudad de Guatemala. Funciona desde 1998, siendo la única entidad en toda la República que atiende a estos pacientes, exclusivamente. No se ha hecho ninguna descripción epidemiológica, ni clínica que proporcione datos nacionales actualizados, siendo éste el fin de la presente investigación. (7)

IV. OBJETIVOS

A. General:

1. Describir las características epidemiológicas y clínicas de los pacientes que acudieron a la Fundación Margarita Tejada para Síndrome de Down durante el período del 1ero de enero de 1998 al 31 de diciembre del 2000.

B. Específicos:

De los pacientes con Síndrome de Down, determinar:

1. La edad .
2. La edad de las madres .
3. El sexo .
4. El lugar de procedencia .
5. El número ordinal que ocupa el paciente con respecto a sus hermanos.
6. Si existen otros hermanos afectados con este síndrome.
7. Las patologías asociadas.
8. Las anomalías congénitas asociadas.
9. Peso al nacer .
10. Crecimiento y desarrollo.
11. Tipo de parto.
12. Los antecedentes prenatales.

V. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Síndrome de Down (trisomía 21)

A. ANTECEDENTES HISTÓRICOS

La primera descripción del Síndrome de Down la realizó el francés Edouard Seguin en 1846, dando una descripción 20 años más tarde en su libro "La idiocia y su tratamiento por métodos psicológicos", en el cual se opuso a la analogía mongólica, describiendo que el parecido se debe a un acortamiento de la piel en el margen del párpado. En 1866 el Dr. John Langdon Down (de ahí el nombre utilizado de Síndrome de Down), siendo en esa época director del asilo para retrasados mentales de Earlswood en Surrey, Inglaterra, publicó un artículo en la revista británica London Hospital Reports, de una entidad clínica que denominó Idiocia Mongoliana. Según este investigador representaba una forma de regresión al estado primario del hombre, semejante a la raza mongólica. Los clasificó en diversos tipos de idiocia congénita en: etiope, malayo e indo americano. (4,8)

En 1875, en un congreso en Edimburgo, los doctores John Frazer y Arthur Mitchell sugirieron que los pacientes mongólicos tenían vida corta y braquicefalia, posteriormente otros investigadores aportaron sus observaciones para completar el cuadro clínico. El doctor Shuttlleworth fue uno de los primeros en sugerir la existencia de un defecto congénito, introduciendo el término "niño incompleto"; advirtiendo que muchas víctimas de este mal eran los postreros de una larga prole y otros eran hijos de madres próximas al climaterio, concluyendo que el trastorno se debía a una disminución de la potencia reproductora. (15,25,32)

En la última década del siglo XIX, se describieron características específicas: rasgos de boca y mandíbula (Robert Jones), ojos (Charles Oliver), manos (Telford Smith), corazón (Garrod, Thompson y Fenell). Más adelante aparecieron revistas médicas con artículos acerca del mongolismo, por todo el mundo. (4,15)

En 1920 todavía se creía en la teoría de la regresión al hombre primitivo; 10 años después los científicos se interesaron en el estudio de las aberraciones cromosómicas, aunque no disponían de técnicas citológicas. (4,8,9)

Brushfield estudió los aspectos clínicos y Orel en 1927 recopiló información familiar que incluía notas sobre los grupos de sangre y microsíntomas en los familiares. Van der Scheer investigó a familiares de 259 casos. (8,25)

Wanderburg en 1932 sugirió la posibilidad que estuviera relacionada con una anomalía cromosómica. Las primeras investigaciones estadísticas sobre la edad de la madre, índice de frecuencia familiar y los incidentes similares, se llevaron a cabo por los doctores Turpin, Caratzali, Lahdensuu, Doxiades y Portius en 1938.

En el año 1956 Tjio y Levin establecieron definitivamente que el número normal de cromosomas en el ser humano es de 46 y es a partir de este descubrimiento que se inicia el desarrollo de la citogenética humana. (4,8)

El Dr. Lejeune en 1959 observó que los pacientes con Síndrome de Down presentaban un cromosoma extra, el cual en el cariotipo de estos pacientes pertenece al grupo G según la clasificación de Denver y se le ha llamado cromosoma 21. En 1971 se encontró la forma precisa de distinguir los dos pares que integran el grupo G, es decir el 21 y el 22 y gracias a las nuevas técnicas de bandeo se logró diferenciarlos claramente. La técnica de fluorescencia descrita por Gaspersson en 1969 demostró que el cromosoma que se encuentra triplicado en el Síndrome de Down, fluorece mas intensamente sobre todo en sus brazos largos y es diferente del cromosoma 22 llamado “cromosoma Filadelfia”. (4,8,25)

B. SÍNDROME DE DOWN(TRISOMÍA 21)

Cuando se clasifica a la trisomía 21 por su cariotipo, el 95% son trisomías veintiuno regulares, es decir con un cromosoma 21 extra que se encuentra libre. El 4% de todos los casos se debe a una translocación robertsoniana del brazo largo del cromosoma 21 a otro cromosoma acrocéntrico, y alrededor del 1% se debe a mosaicismo. (1,4,5,9)

1. TRISOMÍA 21 REGULAR

La mecánica que origina un huevo fertilizado con un cromosoma extra es de “no disyunción”, que ocurre durante la gametogénesis

(división meiótica), dando origen a un óvulo o espermatozoide. Se ha dicho que es muy difícil demostrar de una forma objetiva que el cromosoma del niño trisómico sea materno o paterno. El hecho de que los ovocitos primarios perduren desde el nacimiento hasta el momento de su ovulación en la profase de la meiosis I, expuestos a factores externos que favorecen la no disyunción, condiciona que el riesgo para este accidente sea elevado a la mayor edad de la madre. La fertilización del gameto con veinticuatro cromosomas y dos tipos veintiuno, producirá un huevo con 47 cromosomas, portador de una trisomía 21. La fertilización del gameto sin recibir el cromosoma 21, producirá un huevo monosómico 21, que resultará en un aborto. (10,11,13)

2. MOSAICISMO

El mecanismo de la “no disyunción” que se realiza durante la meiosis, también puede ocurrir durante la mitosis, después de la formación de un cigoto normal de 46 cromosomas. La no disyunción postcigótica del cromosoma 21, produce una célula con 47 cromosomas, trisómica 21 y una monosómica de 45 cromosomas. La célula trisómica sigue dividiéndose y forma una población de células trisómicas, mientras que la monosómica (que no es viable), muere sin reproducirse.

Las células normales forman una población normal, dando como resultado final un producto con células normales y células trisómicas. El cuadro físico (fenotipo) varía desde un Síndrome de Down completo, hasta un niño aparentemente normal. Se menciona que se deben investigar antecedentes de radiaciones ionizantes, medicamentos o infecciones virales en las primeras semanas del embarazo, que hayan podido favorecer el fenómeno de la no disyunción. (30,31,36)

3. TRANSLOCACIÓN

Se debe a una translocación robertsoniana del brazo largo del cromosoma 21 a otro cromosoma acrocéntrico, pudiendo ser al 22 o el 14. Como el huevo fecundado posee ya dos autosomas 21 normales, el material translocado proporciona la misma dotación genética triple de la trisomía 21. Aunque no siempre, estos casos pueden ser familiares y el cromosoma translocado se transmite a partir de uno de

los padres, que es portador de la translocación robertsoniana. En los casos en que ninguno de los padres es portador de una translocación, el reordenamiento se produce durante la gametogénesis. (4,8,13)

C. EPIDEMIOLOGÍA

En los Estados Unidos se estima que al año nacen 11700 niños con Síndrome de Down. En estudios realizados en varios países, en cuanto a la edad de la madre como posible causa, se encontró el porcentaje más alto en México, Yugoslavia, España y Checoslovaquia, y el más bajo en la India y Egipto. En otro estudio efectuado, de acuerdo a la distribución según el continente de origen se encontró que de cada mil nacimientos, nacían 3.7 niños con Síndrome de Down en África, 3 en Asia, 2.3 en América y 2.2 en Europa; dando como promedio aproximado 2.8 en todo el mundo. (5,8,25)

En promedio se presenta un niño con Síndrome de Down cada 700 nacimientos. Se ha comprobado que la incidencia de trisomía 21 está relacionada con la edad materna. Los riesgos que tiene una mujer por debajo de los 20 años son de 1 en 2000 nacimientos. En una mujer mayor de 45 años, se incrementa a 1 en 40 nacimientos.(1,7,8)

Dentro de las características clínicas, se pueden observar finas opacidades del cristalino en un 59% de los pacientes, miopía en 70%, nistagmo (35%), estrabismo (45%), cataratas en adultos (30-60%), pérdida de la audición (66%), acumulación de fluidos en el oído medio (60-80%), hipoplasia de la falange media del quinto dedo (60%), clinodactilia (50%), pliegue simiano (45%), anomalías cardíacas (40%), piel marmórea (43%), piel hiperqueratósica (75%), convulsiones (menos del 9%), queratoconus (6%), cataratas congénitas (3%), anomalías del tracto gastrointestinal (12%), fusiones incompletas de los arcos vertebrales (37%), inestabilidad atlantoaxial (12%), hipermovilidad atlantooccipital posterior (8.5%), anormalidades de cadera (8%), la incidencia de leucemia es de 1 en 95, hipotonía (80%), reflejo de Moro disminuido (85%), hiperflexibilidad de articulaciones (80%), exceso de piel en cuello (80%), perfil facial plano (90%), anomalías auriculares (60%), displasia de pelvis (70%), displasia de la falange media del quinto dedo (60%).(15,16,17,18,19,20,21,22,,29,32)

La principal causa de mortalidad son los defectos cardíacos congénitos. La tasa de sobre vivencia al año de vida es de 76.3%, a los

5 años es de 61.8%, a los 10 años es de 57.1%, a la edad de 20 años es de 53.1% y a la edad de 30 años es de 49.9%. Aquellos pacientes quienes no tienen defectos cardíacos congénitos, la tasa de sobrevida es de 90.7%, 87.2%, 81.9% y 79.2%, respectivamente.(32)

Frecuencia de Síndrome de Down por edad materna

Edad Materna	Frecuencia de fetos con Sx. de Down y fetos normales a las 16 semanas de embarazo.	Frecuencia de nacidos con Sx. de Down y vivos normales
15-19	-----	1/1250
20-24	-----	1/1400
25-29	-----	1/1100
30-31	-----	1/900
32	-----	1/750
33	1/420	1/625
34	1/325	1/500
35	1/250	1/350
36	1/200	1/275
37	1/150	1/225
38	1/120	1/175
39	1/100	1/140
40	1/75	1/100
41	1/60	1/85
42	1/45	1/65
43	1/35	1/50
44	1/30	1/40
mayor o = 45	1/20	1/25

Hook, EB,1983

D. CARACTERÍSTICA FÍSICAS (2,3,8,13,15,27,28,29,31,32,34,36)

Se puede observar en la etapa prenatal, un retardo en el crecimiento intrauterino entre la sexta y duodécima semana. El volumen del encéfalo está moderadamente disminuido, sobre todo el cerebelo. Los niños nacen antes de término, con proporciones reducidas, pesando dos kilos y medio aproximadamente. Se ha encontrado que la duración del embarazo para los niños con Síndrome de Down es de doscientos sesenta y nueve días y para las niñas de doscientos ochenta. Cuando nacen , la longitud de los niños es menor que la de las niñas. Se les describe como pálidos, con llanto débil, apáticos, con ausencia del reflejo de Moro e hipotonía muscular. Algunas de las características son:

GENERALES

Hipotonía con tendencia a mantener la lengua abierta y la lengua protruída, diastasis de los rectos abdominales, hiperreflexia, baja estatura, con dificultad a la marcha, incremento de peso en la adolescencia.

LABIOS

Desde el nacimiento y durante la infancia, no se puede determinar la diferencia con los niños normales, pero sí se observan cambios secundarios: los labios se ponen secos, ocasionado por tener la boca mucho tiempo abierta, ya que el puente nasal es estrecho y tienen problemas para respirar. Durante la tercera década de la vida es cuando los labios se vuelven blancos y gruesos, característica observada únicamente en varones.

BOCA

El maxilar superior en relación al tamaño del cráneo es normal y el maxilar inferior es grande. Paladar ojival.

LENGUA

La forma es redondeada y roma en la punta, fisuras desde los seis meses de edad e hipertrofia papilar a los cuatro años. Presentan macroglosia.

DIENTES

Aparecen tardíamente, entre los nueve a los veinte meses; se completa a veces hasta los cuatro años. A veces aparecen los molares o los caninos antes que todos los incisivos. Se ha encontrado que un 86% presentan cambios en la estructura dental. Se ha encontrado que la raíz es más pequeña que en los normales. Las caries rara vez se presentan. La mal oclusión de los dientes superiores sobre los inferiores se manifiesta en virtud que los niños con Síndrome de Down presentan prognatismo, hipoplasia y enfermedad periodontal.

VOZ

Se describe como gutural y grave.

NARIZ

Forma variable, pequeña. Una de sus características es el puente nasal aplanado, ya sea por el subdesarrollo de los huesos nasales o su ausencia. La parte cartilaginosa es ancha y triangular. La mucosa es gruesa, fluyendo moco constantemente.

OJOS

Una de las características más notorias en el Síndrome de Down es la fisura palpebral. En el iris se encuentran las manchas de Brushfield de color dorado o blanquecinas, así como hipoplasia periférica del iris. Se pueden observar finas opacidades del cristalino. El estrabismo es frecuente, casi siempre convergente. El estrabismo se encuentra veinte veces más que en la población normal. Se ha descrito también miopía avanzada y nistagmos.

OÍDOS

El pabellón auricular es generalmente pequeño, el doblez del antihélix es grueso y grande, la implantación es baja, se describen malformaciones en conducto auditivo interno y otitis crónica, se han descrito deformidades de la cóclea y conductos semicirculares.

CUELLO

Es corto y ancho, el occipital es muy plano.

EXTREMIDADES

Son cortas, las proporciones de los huesos largos están afectadas. Sus dedos son reducidos, el meñique es curvo y casi siempre falta la falangina. El pulgar es pequeño y de implantación baja. Sus manos son blandas y planas, en las palmas se puede observar la línea simiesca. Los pies son redondos, y el primer dedo está separado de los otros cuatro, el tercer dedo es más grande que los demás.

PIEL

Al nacer es fina y delgada con reacciones vasomotoras exageradas, con el tiempo se observa fotosensibilidad intensa y eritema exagerado. Se presenta el cutis marmorata, el eritema facial, las telangiectasias palpebrales y del dorso, la delgadez de la epidermis y la xerosis, estados ictiociformes, hiperqueratosis palmoplantar. La piel tiende a

un envejecimiento prematuro. Existe engrosamiento de la piel de las rodillas.

CABELLO

Es fino, lacio, sedoso. Durante el crecimiento, se torna seco, apareciendo la calvicie.

TRONCO

Generalmente hay aplanamiento del esternón. La espina dorsal no presenta la curvatura normal y tiene tendencia a ser muy recta o con xifosis dorsolumbar. A veces tienen únicamente once pares de costillas.

ABDOMEN

Se ve prominente, el hígado se puede palpar, es muy frecuente la hernia umbilical.

PELVIS

La superficie inclinada del acetábulo se halla abatida, los huesos iliacos son grandes y se separan lateralmente. El ángulo iliaco fluctúa entre 30° y 56°, mientras que en los individuos normales es de 44° a 66°.

GENITALES

En los hombres, tienen el pene muy pequeño, testículos no descendidos en el 50% de los casos, vello púbico escaso y se carece de él en las axilas. Cuando son adultos, tienden a acumular tejido adiposo en el pecho y alrededor del abdomen, la líbido se encuentra disminuida en un gran porcentaje de los pacientes. En las mujeres, la menarquia aparece tardíamente a diferencia de la menopausia que sucede a temprana edad, y entre estos periodos la menstruación es irregular. El vello púbico es lacio y escaso, clítoris hipoplásico. Los hombres son estériles, y raramente la fertilidad se ha reportado en mujeres.

CORAZÓN

Se reportan defectos de cojinetes endocárdicos, defecto del septum

ventricular y arteria subclavia aberrante, ductus arterioso, defecto del septum auricular, prolapso de válvula mitral con o sin prolapso de válvula tricuspídea y regurgitación aórtica alrededor de los veinte años de edad.

E. CRECIMIENTO Y DESARROLLO

1. DESARROLLO MOTOR (6,8,27,33,35,37)

Es necesario considerar que en el niño con Síndrome de Down, siempre habrá una divergencia entre su edad mental y su crecimiento cronológico, la cual será clara y manifiesta, por la habilidad que presenta el niño, en la ejecución de las funciones que corresponden a un determinado nivel, que es similar o proporcional a su edad cronológica, como consecuencia de su falta de organización neurológica.

El primer año de vida nos dará una idea completa sobre la futura proyección, dado que su corteza cerebral inicia su maduración entre las cincuenta y dos y sesenta semanas. Durante los primeros tres meses de vida, presenta movimientos que pueden acercarse a la normalidad, aunque con disposición a la actividad pasiva. Permanece tranquilo en cama si nadie lo saca de ella, carece de llanto para manifestar sus necesidades. Presenta entre los cuatro y seis meses, resistencia a las revisiones del médico, el maestro o cualquier otra persona. Después del primer año de vida, inicia la tendencia a gatear. De los once a los dieciséis meses empezará a pararse y a sentarse por sí mismo. La deambulación se presenta a los dos años. La adecuada locomoción se logra a los tres años. Tendrá dificultad para caminar y correr en línea recta, debido a la carencia de equilibrio necesario. La educación psicomotriz incluye:

a- organización del esquema corporal
b- desarrollo del equilibrio
c- desarrollo perceptivo-motriz
d- organización de conceptos espacio-temporales
e- estimulación de las funciones superiores

La habilitación motriz incluye:

a- ejercicios aeróbicos
b- estimulación vestibular

c- coordinación motriz -gruesa
d- coordinación motriz-fina

2. DESARROLLO DEL LENGUAJE (27,33,35)

Es en esta área donde se registra el índice más bajo de progresión. Su expresión es menor que su comprensión. Uno de los factores que impide en mayor medida el desarrollo del lenguaje oral, es su facilidad que tienen para la mímica. Entre las razones anatómicas tenemos: la obstrucción nasal, respiración oral, rinolalia cerrada, rinorrea , cavidad bucal ojival pequeña y lengua muy grande. Es necesario recordar la deficiencia en sus coeficientes intelectuales, siendo el lenguaje el medio de comunicación más evolucionado del ser humano. El balbuceo se presenta tardíamente. Cuando un niño tenga un coeficiente intelectual entre 40 y 70, empezará a usar palabras a los 33 meses, frases a los 48 meses y oraciones a los 60 meses.

Cuando el niño ya superó la etapa de balbuceo, se trabaja la palabra aislada(alimentos, animales, juguetes, partes de la casa y el cuerpo, así como prendas de vestir. Deben de realizarse ejercicios orofaciales frente a un espejo:

a- meter y sacar la lengua
b- subir y bajar la lengua
c- movimiento circular por dentro y fuera de los dientes
d- llevar la punta de la lengua de un lado a otro
e- colocar los labios en forma de sonrisa
f- colocar los labios en forma de beso
g- ejercicios de soplo
h- inflar globos

3. DESARROLLO SENSOPERCEPTIVO (8,15,27,28)

El niño con Síndrome de Down es sensible al frío, a las diferencias en el sabor, a los sonidos y a la luz, pero su nervio óptico y sus estructuras neuronales no se han desarrollado totalmente. La primera persona que el infante reconoce visualmente es su madre y este

reconocimiento sucede alrededor de los cuatro meses de edad.

Después de los seis meses, aprende la localización del dolor. Al final del primer año, sus órganos sensoriales son completamente funcionales. Dentro de la sensopercepción visual, se encuentra estrabismo, por falta de mielinización de los nervios ópticos, astigmatismo, miopía. Estos niños tienen escaso sentido del olfato, que puede ser de origen central a nivel de la pituitaria, o puede deberse a la rinitis crónica que padecen. En lo que respecta a las sensopercepciones auditivas, estos niños tienen una disminución del número de fibras nerviosas y aumento de la densidad ósea del hueso temporal. De las sensopercepciones táctiles, tienen menor discriminación táctil ya que los corpúsculos de Paccini están hipodesarrollados, aún en la edad adulta. Las sensaciones gustativas se encuentran disminuídas. El niño con Síndrome de Down, tiene un umbral para dolor muy bajo. Se puede también observar dificultad en el equilibrio por sus trastornos cerebelosos.

F. PATOLOGÍAS ASOCIADAS (27,32)

a. Hipotiroidismo
b. Hipertiroidismo
c. Apnea obstructiva del sueño
d. Enfermedad de Alzheimer
e. Epilepsia
f. Macrocitosis
g. Síndrome mieloproliferativo
h. Leucemia
i. Trombocitopenia
j. Trombocitosis
k. Constipación
l. Enfermedad celíaca
m. Inestabilidad atlantoaxial
n. Reflujo gastroesofágico

VI. MATERIAL Y MÉTODOS

A. Metodología

1. Tipo de Estudio

Descriptivo, Retrospectivo

2. Objeto de Estudio

Expedientes clínicos de los pacientes que asistieron a la Fundación Margarita Tejada para el Síndrome de Down durante el período del 1ero de enero de 1998 al 31 de diciembre del 2000.

3. Población:

288 expedientes clínicos.

4. Criterios de inclusión y exclusión del objeto de estudio

a) Inclusión: todos los expedientes clínicos
b) Exclusión: expediente incompleto.

5. Variables a estudiar:

Edad del paciente
Edad materna
Sexo
Procedencia
Número de hijo
Número de hermanos con la trisomía
Patologías asociadas
Anomalías congénitas asociadas
Peso al nacer
Crecimiento y desarrollo
Tipo de parto
Antecedentes prenatales

Definición de Variables

Edad del paciente	Tiempo en años transcurridos desde el nacimiento	Edad en años que aparece en el registro clínico	Numérica	En años
Sexo	Diferencia física entre el hombre y la mujer	Se anotará como aparece en el registro clínico	Nominal	Femenino Masculino
Edad materna	Tiempo en años transcurridos desde el nacimiento de la madre del niño Down	Se buscará en el registro clínico.	Numérica	En años
Procedencia	Lugar de origen de los pacientes	Se buscará en el registro clínico.	Nominal	Departa-mentos de Guatema la
Número de hijo	Lugar que ocupa el niño Down con respecto al resto de hermanos	Se buscará en el registro clínico, el número de hijo	Numérica	1ero, 2do, 3ero, etc.
Número de hermanos con síndrome de Down	Identificación de la existencia de otros hermanos con síndrome de Down.	Se buscará en el registro clínico, la existencia de otros hermanos con Síndrome de Down	Numérica	Uno, dos, tres, etc.
Patologías asociadas	Patologías asociadas a los niños con Síndrome de Down	Se buscará en el registro clínico, qué patologías están asociadas	Nominal	Hipotiroi dismo, epilepsia, trastornos hematoló gicos, etc.

Anomalías congénitas	Patologías adquiridas desde el nacimiento.	Se buscará en el registro clínico	Nominal	Cardiopatía Congénita etc.
Peso al nacer	Peso en libras del paciente.	Se buscará en el registro clínico.	Numérica	Peso en libras.
Crecimiento y desarrollo	Crecimiento y desarrollo de capacidades.	Se buscará en el registro clínico, el crecimiento y desarrollo del niño.	Numérica	Edad en que,caminó, se sentó, etc.
Tipo de parto	Condición del nacimiento del niño.	Se buscará en el registro clínico, el tipo de parto.	Nominal	Eutósico, distósico, cesárea.
Antecedentes prenatales	Patologías que sucedieron antes del nacimiento.	Se buscará en el registro clínico, los antecedentes prenatales	Nominal	Enfermedades infecciosas, uso de drogas, etc.

6- Ejecución: se hizo contacto con Patricia Lee, gerente general de la Fundación Margarita Tejada, Yolanda Maldonado, vicepresidenta de la fundación, así como con el Dr. Raúl Castañeda, pediatra de la fundación, quienes estuvieron de acuerdo en realizar el trabajo de investigación. Se seleccionó al Dr. Julio Cabrera , pediatra y genetista como asesor y a la Dra. Raquel Cifuentes, pediatra y catedrática de la Facultad de Ciencias Médicas, USAC como revisora. Se elaboró un protocolo de investigación, el cual fue aprobado por la unidad de tesis. Se procedió a la recolección de datos utilizando una boleta. Fueron incluidos de la población de 288 expedientes clínicos, únicamente 133, ya que el resto estaban incompletos. Se entregó informe final a la Unidad de Tesis.

7- Aspectos éticos: toda la información obtenida de los registros clínicos de la fundación, fue estrictamente confidencial.

8- Tratamiento Estadístico: los resultados fueron presentados por medio de cuadros, se tabularon, se analizó el porcentaje de los mismos.

B. Recursos

1. Materiales físicos:

- Archivo de la Fundación Margarita Tejada
- Papel
- Revistas y libros
- Útiles de oficina
- Computadora
- Impresora
- Insumos de computadora
- Instalaciones que ocupa la Fundación Margarita Tejada

2. Humanos:

- Asesor
- Revisor
- Investigador
- Personal de la Fundación Margarita Tejada

3. Económicos:

- Fotocopias	Q.80.00
- Impresión de protocolo e informe final	Q.150.00
- Transporte	Q.200.00
- Internet	Q.250.00
- 5 diskettes 3 ¼	Q. 35.00
- Impresión de Tesis	Q.900.00

TOTAL	Q1615.00

VII. PRESENTACIÓN Y ANÁLISIS DE RESULTADOS

Cuadro # 1

NÚMERO DE PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN
FUNDACIÓN MARGARITA TEJADA, enero 1998- diciembre 2000
DISTRIBUCIÓN POR EDAD Y SEXO

AÑOS	MASCULINO	FEMENINO	TOTAL	PORCENTAJE
0-4	12	25	37	27.81%
5-9	27	13	40	30.07%
10-14	16	10	26	19.54%
15-19	8	6	14	10.52%
20-24	4	4	8	6.01%
25-29	2	1	3	2.30%
30-34	0	2	2	1.5%
35-39	1	1	2	1.5%
>40	0	1	1	0.75%
TOTAL	70	63	133	100%

Fuente: Boleta de recolección de datos

El primer cuadro hace referencia de la totalidad de expedientes clínicos que fueron incluidos en el estudio realizado en la Fundación Margarita Tejada.

Durante las cuatro semanas que duró la investigación, se identificaron 133 expedientes clínicos en los cuales se encontró predominancia del sexo masculino en un 52.6%, relacionándose con lo descrito en la literatura. El intervalo de edad donde se encontró el mayor número de pacientes registrados, fue el de 5-9 años, seguido del intervalo de 0-4 años de edad. El paciente más joven tenía 4 meses, de sexo masculino y la de mayor edad era de 51 años, de sexo femenino. Estos datos indican la diversidad de edades de los pacientes que asisten a la institución.

Cuadro # 2

EDAD MATERNA EN EL MOMENTO DEL PARTO

Años	Número	Porcentaje
15-19	6	4.51%
20-24	21	15.78%
25-29	25	18.79%
30-34	29	21.80%
35-39	35	26.31%
40-44	12	9.02%
45-49	5	3.79%
TOTAL	133	100%

Fuente: Boleta de recolección de datos

En este cuadro observamos que en el intervalo de edad de 35-39 años es donde se encuentra la mayor cantidad de madres, con un porcentaje de 26.31%. Se encontró que 81 pacientes eran menores de 35 años, lo que representa un 60.9%, diferente a lo que se encuentra en la literatura, que describe un 80%. Otra diferencia importante es que una mujer menor de 45 años tiene 50 veces más riesgo de dar a luz un niño con Síndrome de Down, que una mayor de 20 años. En este cuadro se muestra únicamente 6 madres menores de veinte años y 5 mayores de 45 años.

Cuadro # 3

LUGAR DE PROCEDENCIA POR DEPARTAMENTOS

Lugar	Número	Porcentaje
Guatemala	126	94.75%
Izabal	1	0.75%
Sacatepéquez	4	3%
Huehuetenango	1	0.75%
Chimaltenango	1	0.75%
TOTAL	133	

Fuente: Boleta de recolección de datos

En el cuadro anterior se muestra que de los 133 expedientes clínicos que se incluyeron en el estudio, 125 eran de pacientes cuyo lugar de procedencia fue el departamento de Guatemala, con un porcentaje del 94.75%, seguido del departamento de Sacatepéquez con el 3%. Los departamentos de Chimaltenango, Izabal y Huehuetenango tuvieron 1% cada uno. La Fundación Margarita Tejada se encuentra ubicada en la ciudad capital y aunque no se encontró en la literatura revisada, ningún estudio que mostrara porcentajes de distribución geográfica de pacientes con este síndrome en las diferentes regiones de un país, pudiera decirse que ésta sería la razón por la cual encontramos este porcentaje mayoritario en el departamento de Guatemala.

Cuadro # 4

NÚMERO ORDINAL QUE OCUPA EL PACIENTE CON RESPECTO AL RESTO DE HERMANOS

N°	1°	2°	3°	4°	5°	6°	7°	8°	9°	10°	11°	12°	TOTAL
	22	26	29	28	15	9	1	0	1	0	1	1	133
%	16.8	19.5	21.8	21	11.2	6.7	.75	0	.75	0	.75	.75	100%

Fuente: Boleta de recolección de datos

En la literatura revisada, no se encontró ningún dato epidemiológico que informara sobre la incidencia de Síndrome de Down de acuerdo al número ordinal que ocupa el paciente con respecto a sus hermanos, pero sí está descrito que en la mayoría de los casos son los hijos menores, ya que los padres deciden no tener más hijos después de haberse presentado el problema. Como se sabe, la mayoría de niños con este síndrome nacen de mujeres menores de 35 años. A esta edad, ya habían hermanos previos, pudiendo ser esta la causa del mayor porcentaje de pacientes en el tercero y cuarto lugar. El porcentaje de recurrencia en una misma familia es de 1-2%. No se encontró ningún paciente que tuviera un hermano con este síndrome.

Cuadro # 5

ANTECEDENTES DE PATOLOGÍAS ASOCIADAS

Patología	Número	Porcentaje
Varicela	36	27.06%
Sarampión	16	12%
Neumonía	9	6.7%
Rubéola	9	6.7%
Constipación	7	5.26%
Hepatitis A	6	4.51%
Convulsiones	6	4.51%
Dermatitis	6	4.51%
Parotiditis	4	3%
Anemia	4	3%
Estrabismo	3	2.25%
Meningitis	2	1.50%
Infección urinaria	2	1.50%
Hiperactividad	1	0.75%
Nistagmo	1	0.75%
Úlcera duodenal	1	0.75%
Otitis	1	0.75%
Miopía	1	0.75%
Escarlatina	1	0.75%
Reflujo gatroesofáfico	1	0.75%
Sinusitis	1	0.75%
Hipotiroidismo	1	0.75%
Obstrucción intestinal	1	0.75%
Invaginación intestinal	1	0.75%
Alopecia	1	0.75%

Fuente: Boleta de recolección de datos

Se puede observar en el cuadro anterior, que las enfermedades infecciosas ocupan el primer lugar con un porcentaje de 69.17%. Algunos autores mencionan que los niños con este síndrome se ven más afectados por enfermedades infecciosas, debido a la disminución de la respuesta inmunológica, no sólo en la cantidad de linfocitos y células asesinas sino también en sus características funcionales. A pesar de esto se observó

que la varicela se encuentra en los límites descritos para América Latina en la población general. Se ha visto que la vacunación de rubéola y sarampión ha logrado disminuir la incidencia hasta en un 95%. Los pacientes que llegaron a la fundación ya tenían el antecedente de rubeola y sarampión, y aunque la vacuna anti-sarampionosa está contemplada dentro del programa ampliado de inmunizaciones -PAI- no sabemos si los niños fueron vacunados. Se dice que las neumonías tienen una incidencia parecida a la de la población en general pero en una forma más grave. Hay que hacer notar que los niños de la fundación no están institucionalizados sino que viven con sus familias, ya que se ha visto que la institucionalización aumenta la incidencia de algunas enfermedades infecciosas. Con respecto a las convulsiones la literatura dice que se presentan en un 5 a 11% de los niños con este síndrome, dato que se relaciona con este estudio. Las anemias descritas fueron nutricionales.

Cuadro # 6

ANOMALÍAS CONGÉNITAS ASOCIADAS

Anomalías	Número	Porcentaje
Comunicación interventricular	18	13.53%
Ductus arteriosus persistente	4	3%
Hernia umbilical	4	3%
Comunicación Interauricular	4	3%
Cataratas	3	2.25%
Hernia inguinal	2	1.50%
Paladar hendido	2	1.50%
Insuficiencia tricuspídea	1	0.75%
Doble falange del 5to. dedo, mano izquierda	1	0.75%
Criptorquidia	1	0.75%
Labio leporino	1	0.75%
Hernia diafragmática	1	0.75%
Pie equino	1	0.75%
Diástasis de rectos	1	0.75%
Atresia duodenal	1	0.75%
Atresia pilórica	1	0.75%

Fuente: Boleta de recolección de datos

Los pacientes con Síndrome de Down presentan anomalías cardíacas en un 40-50%, pero en el presente estudio se encontró sólo un 20.3%. Todos los niños que asisten a la fundación son enviados a una evaluación ecocardiográfica. Algunos de los pacientes no asisten a la evaluación o no regresan con los resultados de ecocardiograma por lo que este fenómeno pudiera explicar la diferencia de porcentajes entre lo descrito en la literatura y el estudio.

El porcentaje de anomalías gastrointestinales descrita en la literatura es de 8 a 12%, en este estudio se encontró un 9.02%.

Cuadro # 7

PESO AL NACER

Peso	<2.5 Kg.	>ó =2.5Kg.
Número	58	75
Porcentaje	43.6%	56.4%

Fuente: Boleta de recolección de datos

En el cuadro anterior se encontró que un 56.4% de los niños tuvieron un peso al nacer igual o mayor a 2.5 kg, considerado como normal. La literatura indica que los niños con Síndrome de Down tienen un peso normal al nacer aunque existen otros estudios donde describen 100 gramos menos que la población normal. Se encontró en este estudio un 43.6% de bajo peso al nacer, que pudiera estar relacionado con estados nutricionales deficientes de las madres, considerando que la población atendida en la fundación es en su mayoría de escasos recursos. Se sabe que los niños con este síndrome nacen prematuramente, pudiendo ésta, ser otra causa del bajo peso, aunque en los expedientes clínicos revisados, no habían anotaciones de prematurez.

Cuadro # 8

CRECIMIENTO Y DESARROLLO

Sentarse	6-10 meses	11-15 meses	16-20 meses	21-25 meses	> 25 meses	TOTAL
Número	24	40	27	20	22	133
Caminar	< 11 meses	11-14 meses	14-18 meses	19-22 meses	> 22 meses	TOTAL
Número	0	1	22	5	105	133
Pararse	10-13 meses	14-17 meses	18-21 meses	22-25 meses	> 25 meses	TOTAL
Número	17	12	24	36	44	133
Primer diente	< 7 meses	7-9 meses	10-12 meses	13-15 meses	>15 meses	TOTAL
Número	1	19	60	8	45	133
Primeras palabras	<11 meses	11-13 meses	14-16 meses	17-19 meses	> 19 meses	TOTAL
Número	0	2	0	7	124	133

Control vesical	< 5 años	> 5 años	TOTAL
Número	82	51	133
Control intestinal	< 2 años	> 2 años	TOTAL
Número	14	119	133

Fuente: Boleta de recolección de datos

El niño con Síndrome de Down presenta retraso psicomotor, el cual se ve reflejado en su crecimiento y desarrollo, esto debido a la pobre organización neuronal que estos niños presentan. Se utilizó la tabla de Denver para comparar el desarrollo de un niño normal con aquellos que presentan este síndrome, encontrándose retraso: para sentarse en 81% de los casos, para pararse en 87%, al caminar en 99%, en el aparecimiento del primer diente en 84%, para hablar en el 98%. El 80 % de los niños sufren hipotonía, relacionándose este dato con el retraso motor encontrado en este estudio, incluyendo el hallazgo de encopresis(89%) y enuresis(38%). Es necesario señalar que la literatura revisada indica pérdida de la fuerza en los esfínteres, sin hacer distinción entre vesical o intestinal.

Cuadro # 9

TIPO DE PARTO

Tipo	Eutósico	Distósico	Cesárea	TOTAL
Número	79	17	37	133
Porcentaje	59.39%	12.78	27.81%	100%

Fuente: Boleta de recolección de datos

En el cuadro # 9 se puede observar que de los partos, el de tipo eutósico fue el más frecuente. El de tipo distósico tuvo un porcentaje similar al descrito por la literatura. El porcentaje de cesáreas fue el doble de lo descrito para la población en general. Se encontró en cinco expedientes clínicos la razón de haber practicado cesárea. Dos de ellos informaron que hubo una cesárea anterior y tres, que existió sufrimiento fetal, sin embargo se desconocen las causas que motivaron a realizar las otras cesáreas, ya que no estaban registradas en los expedientes clínicos. Aunque está descrita durante la etapa prenatal, la malformación de huesos del cráneo y sus consecuentes efectos en el sistema nervioso central, no se han notificado anomalías placentarias o del cordón umbilical asociadas en los pacientes con este síndrome, que pudieran tener relación con sufrimiento fetal, una indicación absoluta de cesárea.

Cuadro # 10

ANTECEDENTES PRENATALES

Antecedente	Amenaza de aborto	Toxoplasmosis	Anemia	TOTAL
Número	20	1	3	24
Porcentaje	15.03%	0.75%	2.25%	18.04%

Fuente: Boleta de recolección de datos

De los 133 expedientes clínicos incluidos en el estudio, un 18.04% de ellos mostraron un antecedente prenatal patológico. No se ha descrito la relación de Síndrome de Down y anemia en la literatura revisada. Se ha propuesto que factores de riesgo como pesticidas, medicamentos o enfermedades infecciosas pudieran tener alguna relación, pero esto no ha sido comprobado, aceptándose como causa de la trisomía 21, el mecanismo de la no disyunción. Se puede observar que el 15.03% de los embarazos tuvieron una amenaza de aborto. Está descrito que el 50% de los abortos espontáneos son debidos a anomalías cromosómicas. Los estados deficientes nutricionales, exposición a radiación, medicamentos o toxinas ambientales se han propuesto como causas de abortos espontáneos.

VIII. CONCLUSIONES

- El 52.6% de la población estudiada fue del sexo masculino, similar a lo reportado en la literatura.

- El 57.89% de la población eran niños con una edad menor o igual a 9 años.

- El 60.9% de las madres en el momento del parto tenían una edad menor de 35 años.

- El departamento de Guatemala fue el lugar de procedencia del 94% de la población estudiada.

- El número ordinal que ocupa el paciente con Síndrome de Down con respecto a sus hermanos, más frecuentemente descrito fue el 3ero y no se observó recurrencia del síndrome con otros hermanos.

- Las patologías asociadas más frecuentemente descritas, fueron las de origen infeccioso, y las menos fueron las oftálmicas , neurológicas y otorrinolaringológicas.

- El 34.53% de la población estudiada presentó alguna anomalía congénita. Dentro de las anomalías congénitas, predominaron las de origen cardíaco, y dentro de éstas, la comunicación interventricular.

- El 56.39% presentaron un adecuado peso al nacer.

- El 80% presentó retraso psicomotor.

- El tipo de parto más frecuente fue el eutósico, y el 15.03% presentó amenaza de aborto como antecedente prenatal.

IX. RECOMENDACIONES

- Solicitar apoyo al Ministerio de Salud Pública, para ampliar los programas de servicio de la Fundación Margarita Tejada.

- Mejorar los expedientes clínicos de los pacientes.

- Continuar investigando sobre este tema, de ser posible en forma prospectiva.

X. RESUMEN

Estudio descriptivo, retrospectivo sobre las características epidemiológicas y clínicas de los pacientes con Síndrome de Down que acudieron a la Fundación Margarita Tejada durante el período de enero de 1998 a diciembre del 2000.

Fueron revisados 288 expedientes clínicos, de los cuales se tomaron 133, ya que no se tomaron en cuenta los expedientes incompletos.

Se observó predominancia del sexo masculino, con un porcentaje de 52.6%. El intervalo que mostró mayor número de pacientes fue el de 5 a 9 años de edad. El 60.9% de la edad materna en el momento del parto era menor de 35 años. Los lugares de procedencia fueron los departamentos de Guatemala, Sacatepéquez, Chimaltenango, Izabal y Huehuetenango. El 21.8% de los pacientes ocupaban el 3er puesto con respecto a sus hermanos. No se observó recurrencia del síndrome en otros hermanos.

Las patologías asociadas más frecuentemente encontradas fueron de origen infeccioso y dentro de las anomalías congénitas, las de origen cardiaco se presentaron en mayor proporción. El 56% tenían un peso normal. Se encontró retraso psicomotor el 80% de los casos. El tipo de parto más frecuente fue el eutósico. El 15.03% tuvo amenaza de aborto en los antecedentes prenatales.

Se recomienda solicitar apoyo al Ministerio de Salud Pública, para ampliar los servicios de la fundación, continuar con las investigaciones sobre el tema y mejorar los expedientes clínicos.

XI. BIBLIOGRAFÍA

1. Benke, P et al Risk and recurrence risk of Down Syndrome. http://www.nas.com/downsyn/menman.html

2. Chicoine, B, et al, Adults with Down Syndrome. Speciality clinic perspectives. http://www.ds.health.com/adults.htm

3. Csizmadia, C et al, Accuracy and cost-effectivness of a new strategy to screen for celiac disease in children with Down Syndrome. J. Pediatrics, 2000 Dec. 137(6): 756-61.

4. Díaz, P et al. Síndrome de Down. Pamplona. Editorial manual de Falla. 1986. 69 p.

5. DS por trisomía libre del cromosoma humano 21(hc21) http://órbita.starmedia.com/…/down0003.htm

6. Evans, dw et al Compulsive like behavior in individuals with Down Syndrome: its relation to mental age level, adaptive and maladaptive behavior. http://www.ds.health.com/abst/a0011.htm

7. Fundación Margarita Tejada para el Síndrome de Down. Texto introductorio. Guatemala, 2000.

8. García, S. El niño con Síndrome de Down. México. Editorial Diana. 1990. 242 p.

9. Gersen, S. Y M.B. Keagle. The principles of clinical cytogenetics. Totowa, New Jersey. Humana Press. 1999. 515 p.

10. Goldman, L. E. et al. Textbook of medicine. 21ed. E.E.U.U. Saunders. 2000 . pp. 148,158-159, 1243,2233.

11. Hassold, T. et al. Down Syndrome genetic recombination and the origine of the extra chromosome 21. Clinic Gen. 2000 Feb., 57(2): 95-100.

12. Hennequin, M. et al Pain expression and stimulus localization in individuals with Down Syndrome. Lancet 2000 Dec. 2; 356(9245): 1882-7.

13. Kaminker, C. Et al. Etiología de los defectos congénitos En Pediatría. Meneghello, J. 5ed. Buenos Aires. Médica Panamericana. 1997. Tomo 2. p. 1997-2005.

14. Kumnin, L. Comprenhensive speech and language treatment for infants, toddlers, and children with Down Syndrome. http://www.ds.health.com/speech.htm

15. Lejeune, J. Estudio sobre la trisomía 21. Pamplona. Editorial Manual de Falla. 1986. 69 p.

16. Leshin, L. Atlantoaxial Instability. http://www.ds.health.com/aai.htm

17. Leshin, L. Celiac disease and Down Syndrome. http://www.ds.health.com/celiac.htm

18. Leshin, L. Constipation and Down Syndrome. http://www.ds.health.com/constip.htm

19. Leshin, L. Diseases of the blood and Down Syndrome. http://www.ds.health.com/hemat.htm

20. Leshin, L. Down Syndrome and epilepsy. http://www.ds.health.com/epilepsy.htm

21. Leshin, L. Gastroesophageal reflux. http://www.ds.health.com/reflux.htm

22. Leshin, L. Mosaic Down Syndrome. http://www.ds.health.com/mosaic.htm

23. Leshin, L. Obstructive sleep apnea and Down Syndrome. http://www.ds.health.com/apnea.htm

24. Leshin, L. The thyroid and Down Syndrome. http://www.ds.health.com/thyroid.htm

25. Leshin, L. Trisomy 21: the story of Down. http://www.ds.health.com/trisomy.htm

26. McBrien, D. Attention problems in Down Síndrome. Is this ADHD? http://www.health.com/add.htm

27. National Down Syndrome Congress. 26th. 1998: Dallas, Texas. Alzheimer Disease & Down Syndrome. Dallas, Texas.

28. Parajúa, J.L. Síndrome de Down y demencia. http://www.scn.es/cursos/derrie:down.htm

29. Pirch. Down Síndrome cancer link studied. http://www.pirchei.co.il/Specl_ed/down/cancerlink.htm

30. Robbins, et al. Patología estructural y funcional. 5ed. Madrid. Interamericana McGraw-Hill. 1995. P. 168-175.

31. Síndrome de Down, niños con trisomía 21. http://www.altavista.com/r?r=htp://

32. Smiths. Recognizable patterns of human malformations. 5ta. Edición. Saunders. 1997. P. 8-13, 727-747.

33. Trumble, S. How to treat people with Down Syndrome. http://www.nas.com/downsyn/trumble.htlm

34. Van Dyke, D.C. et al. Issues of sexuality in Down Síndrome. http://www.ds.health.com/issues.htm

35. Van Riper, M. Living with Down: the family. http://www.denison.edu/dsq/vitamin.html

36. Williams, et al. Obstetricia. 20 ed. Buenos Aires. Panamericana. 1998. P. 126, 837-838, 863-864.

37. Winders, P.C. Why physical therapy? http://www.ds.health.com/physter.html

XII. ANEXOS

Universidad de San Carlos de Guatemala
Facultad de Ciencias Médicas
Fundación Margarita Tejada para el Síndrome de Down
Responsable: Erwin Andres Molina Soto.

CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA Y CLÍNICA DE LA TRISOMÍA 21

FICHA N°_____

Edad del paciente._____ Fecha de nacimiento_____

Sexo._____

Edad materna:_____

Lugar de procedencia:_____

Número de hijo en la familia:_____

Número de hermanos con Síndrome de Down:_____

Patologías asociadas:_____

Anomalías congénitas_____

Peso al nacer:_____

Crecimiento y desarrollo:
Se sentó:_____ Caminó:_____ Primer diente:_____

Control vesical:_____ Se paró:_____

Primeras palabras:_____ Control intestinal:_____-

Tipo de parto:
Eutósico:_____ Distósico:_____ Cesárea:_____

Antecedentes prenatales:
Tuberculosis Diabetes Convulsiones Anomalías congenitas

Uso de alguna droga Otros:_____