

ACTUALIZACIÓN

Guía Anticipatoria Quirúrgica del Niño con Síndrome de Down

Surgical anticipatory guidelines for Children with Down Syndrome

Interna María Beatriz Retamales

Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Resumen

Esta guía anticipatoria ha sido diseñada para responder a la inquietud que nos provoca el niño con Síndrome de Down. El énfasis ha sido puesto en los aspectos quirúrgicos del manejo del niño con Síndrome de Down.

Palabras clave: Guía anticipatoria, Síndrome de Down.

Abstract

These anticipatory guidelines have been designed in order to respond to the challenge that represents to us the child with Down Syndrome. The highlights have been given to the surgical aspects of handling with children with Down Syndrome.

Key words: Anticipatory guide, Down Syndrome.

Introducción

Esta guía anticipatoria ha sido diseñada para responder a la inquietud que nos provoca el niño con Síndrome de Down, donde a la inexperiencia que poseemos en el tema los médicos generales (y los que estamos por serlo) se suma a la ansiedad de los padres, quienes recurren a nosotros para ayuda y consejo (1, 2).

La incidencia global del Síndrome de Down es de 1/750 (1), sin embargo en el hospital San Borja Arriarán se ha reportado un incidencia de 1/414 recién nacidos vivos. (Enero a Abril 2004). (1, 2, 3)

La descripción clínica del síndrome fue completada en 1866, mientras que la base cromosómica fue confirmada en 1959. (4)

El síndrome de Down posee un fenotipo característico, donde la presencia de 6 de los siguientes criterios se encuentra en 89% de los

recién nacidos afectados, y en un 100% se pueden encontrar cuatro criterios (criterios de Hall). (4, 5)

- Fascias ancha y plana
- Epicantus
- Pabellones auriculares redondos y pequeños
- Surco simiesco, surco de flexión palmar
- Hipoplasia de la falange media del quinto dedo
- Hipotonía muscular
- Pelvis displásica
- Reflejo de Moro ausente o parcialmente ausente
- Exceso de piel nugal
- Hiperflexibilidad

El grado de retardo mental es variable, pero está presente en el 100% de los niños. Además hay un riesgo elevado de presentar otras patologías, algunas de resorte quirúrgico. Existe un riesgo elevado para malformaciones cardíacas (50%), problemas de visión (60%), alteraciones de audición (75%), otitis media con efusión (50-70%), apnea obstructiva del sueño (50-75%), hipotiroidismo (15%), atresia o estenosis gastrointestinal (12%), inestabilidad atlanto-occipital (12%), luxación de caderas (6%), enfermedad de Hirschprung (menor a 1%), leucemia (menor a 1%). (1, 2, 5)

El manejo de todo niño con síndrome de Down es multidisciplinario, involucrando tanto al sistema escolar, servicios sociales, como a los distintos componentes del equipo de salud, incluyendo enfermeras, nutricionistas, kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, matronas, y médicos, donde el médico general puede jugar un rol fundamental en la coordinación entre estos distintos actores. Para ello es imprescindible que el médico general tenga conocimiento acabado de los problemas de salud que afectan al niño con síndrome de Down, con el objeto de poder solucionar oportunamente los problemas, y de anticipar y prevenir los que vendrán.

La visita prenatal

En muchas ocasiones el diagnóstico de síndrome de Down se realiza en este período a través de antecedentes clínicos, marcadores ecográficos y pruebas bioquímicas (lo que aproxima el diagnóstico en 60-80% de los casos). Es posible realizar amniocentesis, biopsia de vellosidades coriónicas y cordocentesis, técnicas invasivas que dan diagnóstico de certeza, si bien no están exentas de riesgo. (3)

Es un momento apropiado para el estudio citogenético y evaluar la posibilidad de recurrencia, siendo muy importante realizar estudios para determinar el pronóstico y las acciones a realizar en el período de neonato. Esto ayuda a disminuir el impacto emocional que ocasiona en los padres el diagnóstico.

Existen algunos procedimientos quirúrgicos que se pueden realizar *in útero*, sin embargo el riesgo de estos procedimientos es alto, y sólo algunas patologías son susceptibles de ser corregidas.

Periodo neonatal

Durante este período debemos enfrentarnos a aquellas patologías que ponen en riesgo seriamente la vida del niño e investigar dirigidamente la presencia de malformaciones cardíacas, leucocoria, y procesos oclusivos gastrointestinales.

Aproximadamente el 50% de los niños con Síndrome de Down tiene alguna cardiopatía o malformación cardíaca congénita, que puede variar desde un alteración leve hasta una malformación compleja que ponga en peligro la vida. Las cardiopatías más comunes son la comunicación interventricular peri-membranosa, seguida por el canal auriculo-ventricular, ductus arterioso, comunicación interauricular y tetralogía de Fallot. No hay que olvidar que en niños con cardiopatías congénitas se puede presentar hipertensión pulmonar progresiva

Todos estos niños deben ser evaluados en forma precoz (ojalá previo a los 6 meses de edad) con una ecocardiografía y ser controlados periódicamente por cardiólogo en caso que presenten una alteración. La sobrevida mejora notablemente en los que, siendo susceptibles, se someten en forma oportuna a una intervención quirúrgica para la corrección del defecto. Las cardiopatías que requieren corrección postnatal

inmediata son la transposición de grandes vasos, y aquellas que son ductos dependientes. (2, 6)

El retinoblastoma presenta una incidencia mayor en los niños con síndrome de Down. En la eventualidad de detectar leucocoria, es imperativa la derivación a un médico oftalmólogo. Si la evaluación oftalmológica es normal, se recomienda controlar cada 2 años. (2, 7)

También las atresias o estenosis gastrointestinales se presentan con mayor frecuencia en los niños con trisomía 21. Diez a doce por ciento presentan malformaciones intestinales que requerirán tratamiento quirúrgico, siendo la atresia duodenal y la enfermedad de Hirschprung las más frecuentes (2, 8, 9).

En el caso de las malformaciones gastrointestinales oclusivas, se describe mayor incidencia de atresia esofágica (1,6 a 2,9%), con o sin fístulas traqueo-esofágicas, atresias o bandas del duodeno (5 a 8%), estenosis del píloro e imperforación anal. De estas alteraciones, todas, a excepción de la estenosis pilórica, son de diagnóstico durante las primeras horas de vida, y exigen estabilización previa a la cirugía. En el caso de la atresia esofágica existe peligro de aspiración del contenido esofágico, con el riesgo de complicaciones respiratorias que esto conlleva.

Si bien la incidencia de la enfermedad de Hirschprung es menor a 1%, es significativamente mayor que en la población general y debe estudiarse en todo niño que, a cualquier edad, presente constipación. Luego de una aproximación inicial radiológica, el diagnóstico se hace a través de la manometría recto-anal, y en forma definitiva por la biopsia de la pared rectal, donde se demuestra la ausencia de células ganglionares teñidas por hematoxilina-eosina. Se debe extraer el segmento agangliónico en su totalidad. (9)

En general en los recién nacidos y lactantes pequeños se hace inicialmente una ostomía de descarga y luego de 6 meses se realiza la intervención definitiva. En los niños mayores se puede realizar en un solo tiempo.

Periodo lactante menor

Es necesario revisar la presencia de estrabismo, cataratas y nistagmo antes de los seis meses si es que no se hizo al nacer. Las cataratas producen ambliopía severa y son sujetas a ser tratadas con cirugía precoz, uso de corrección óptica y penalización del otro ojo. La cirugía de la catarata debe realizarse antes de los dos meses de

edad con el objetivo de evitar pérdida de visión, nistagmo y falta de desarrollo macular. (2,7)

La luxación de caderas se presenta con una incidencia de 6%, lo cual acarrea una morbilidad importante. Son fundamentales para el diagnóstico los antecedentes familiares, el examen físico y la radiografía. Ante la presencia de hallazgos patológicos al examen físico, o de riesgo familiar elevado, derivar en forma oportuna al traumatólogo. (10)

El síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS) se presenta con una incidencia de 1 a 3% en la población general de niños, sin embargo en los niños con síndrome de Down tiene una incidencia de 50 a 75%. El SAOS consiste en la obstrucción completa y/o parcial recurrente de las vías respiratorias durante el sueño. El diagnóstico se realiza mediante polisomnografía. El manejo se puede hacer de modo quirúrgico o bien de forma médica, mediante el uso de presión positiva continua en la vía aérea (CPAP), entre otros. (2)

Previo al tratamiento quirúrgico se debe documentar la presencia de obstrucción de la vía aérea superior. Se practica con mayor frecuencia amigdalectomía y adenoidectomía; otras opciones quirúrgicas incluyen úvulofaringopalato-plastia, cirugía craneofacial, y en casos severos, traqueostomía.

Periodo lactante mayor y preescolar

Es importante considerar la inestabilidad atlanto-axial al momento de iniciar la marcha. Corresponde al movimiento excesivo de la espina cervical en la primera y segunda vértebra. Esta alteración se presenta en aproximadamente 14%, de los cuales sólo 10% son sintomáticos. Los síntomas se deben a compresión de la médula espinal e incluyen dolor, movimientos y posiciones anormales, alteración en los reflejos neurológicos, y alteraciones en el control de esfínteres. Si bien la utilidad del estudio radiológico es controversial, se recomienda practicar radiografías cervicales laterales a los preescolares en posiciones neutrales, flexionadas y extendidas. La distancia atlanto-dental debe ser menor a 5 mm, y el ancho del canal neural mayor a 14 mm. Si el estudio es anormal, o el paciente es sintomático se debe derivar para la realización de una resonancia magnética, y con ello decidir la indicación quirúrgica. Cabe destacar que esta condición es de importancia en el manejo anestésico de los pacientes con síndrome de Down. (1, 11)

Se sugiere manejo conservador con restricción de aquellas actividades que representen riesgo para una lesión en la médula espinal cervical.

Conclusiones

Los pacientes con Síndrome de Down debiesen ser tratados en la atención primaria por las patologías usuales de la infancia y de la adolescencia. Sin embargo, deben ser derivados al nivel secundario, en caso de requerir atención especializada para patologías propias o asociadas al síndrome.

Es fundamental el diagnóstico precoz y la derivación oportuna de estas afecciones, y en esto radica el papel crucial del médico general.

Referencias.

1. Committee on Genetics. Health Supervision for Children with Down Syndrome. *Pediatrics* 2001; 107(2): 442-449. [Citado 10 julio 2005] Disponible en internet: <http://pediatrics.aappublications.org/cgi/content/full/107/2/442>
2. Artigas M. Síndrome de Down (trisomía 21) Protocolos de Genética Cap. 6. Asociación Española de Pediatría. 37-43. [Citado 10 julio 2005] Disponible en internet: <http://aeped.es/protocolos/genetica>
3. Rossel, K. (2004) El recién nacido con síndrome de Down y el equipo de salud neonatal. *Rev. Ped. Elec.* (en línea) Octubre 2004. Vol. 1 N°1. Disponible en internet: http://www.med.uchile.cl/revistas/pediatrica_norte/vol1num1/4.htm ISSN 0718-0918.
4. Taboada N., Lardoeyt R. Criterios para el diagnóstico clínico de algunos síndromes genéticos. *Rev Cubana Pediatr* [online] 2003. ene.-abr. 2003; 75(1) [citado 10 Julio 2005] Disponible en internet: <http://bvs.sld.cu/revistas/ped/indice.html> ISSN 0034-7531
5. Jones K. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Genetic, Embryologic and Clinical Aspects. Cuarta edición, Philadelphia WB Saunders, 1997.
6. Aracena M. Cardiopatías congénitas y síndromes malformativos genéticos. *Rev Chil Pediatr*. 2003; 74(4): 426-431. [Citado 31 julio 2005] Disponible en internet: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-

- 41062003000400014&Ing=es&nrm=iso&tIng=es
ISSN 0370-4106.
7. Fantín A. Manejo oftalmológico pediátrico. En Rosti6n, C.G. Ed. Ciru0131a Pediat0131ca. Santiago. Editorial Mediterr0131neo. 2001. 90-100.
 8. Escobar H., Tejerina A. Alteraciones digestivas en el s0131ndrome de Down. Down21.org [citado 10 Julio 2005] Disponible en internet: http://www.down21.org/salud/salud/alteraciones_digest.htm
 9. De Manueles J. Enfermedad de Hirschsprung. Protocolos de Gastroenterolog0131a. Asociaci6n Espa0131ola de Pediatr0131a. Cap0131tulo 6, 55-61 [Citado 10 julio 2005] Disponible en internet: <http://aeped.es/protocolos/gastroentero>
 10. American Academy of Pediatrics. Clinical practice guideline: early detection of developmental dysplasia of the hip. Committee on Quality Improvement, Subcommittee on Developmental Dysplasia of the Hip. Pediatrics. 2000; Apr 105 (4 Pt 1): 896-905. [Citado 10 julio 2005] Disponible en internet: <http://pediatrics.aappublications.org/cgi/content/full/105/4/896>
 11. Brockmeyer D. Down's Syndrome and Craniovertebral Instability: Topic Review and Treatment Recommendations. Nepal Journal of Neuroscience 2005; 2 (1): 52-58. [Citado 10 julio 2005] Disponible en internet: <http://www.neuroscienceforum.org.np/16br.pdf>