

# TRISOMÍA 21

# SÍNDROME DE DOWN

ASPECTOS GENERALES Y  
MANEJO MULTIDISCIPLINARIO

# TRISOMÍA 21- Síndrome de Down



- Causa más frecuente de diversidad funcional cognitiva identificable, de origen genético
- $47, XX + 21$  Trisomia Universal (95%)
- Traslocación Robertsoniana (4%)
  - 14/21
  - 22/21
  - 21/21
- Mosaicismo (1%)

## Datos Estadísticos

- 1 de cada 800 nacidos vivos
- Es la cromosomopatía mas frecuente y la mejor conocida

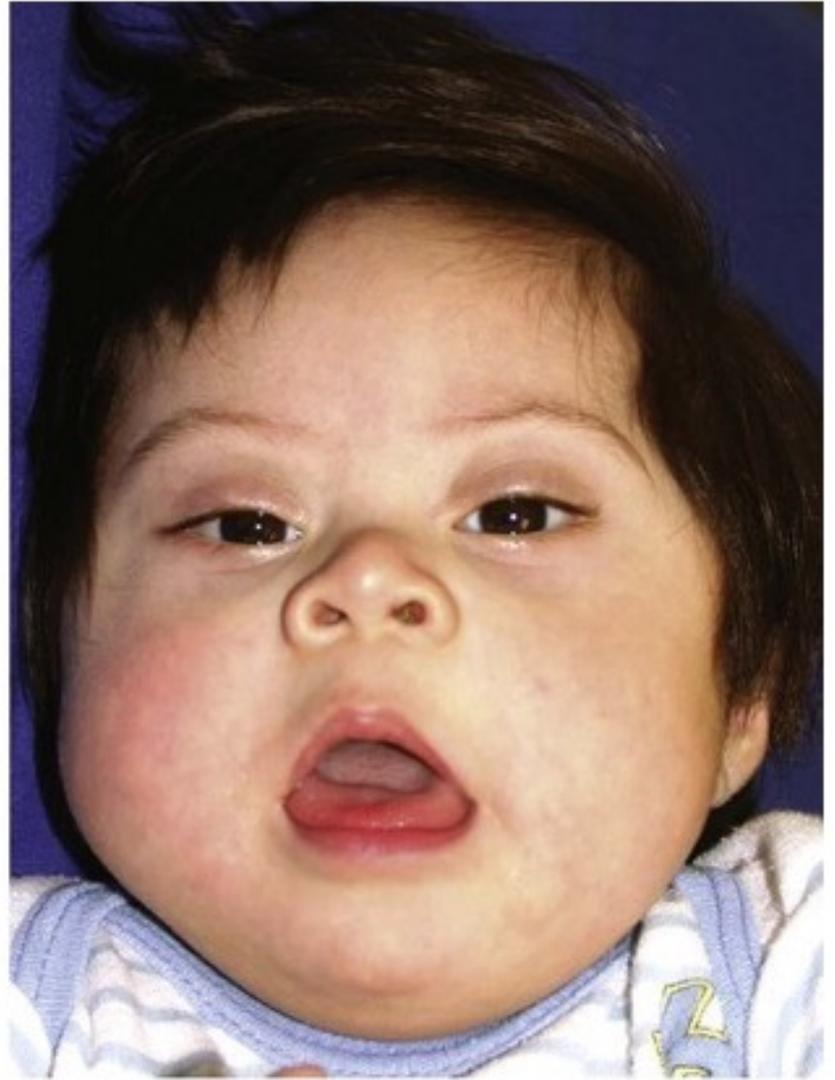




## Características Clínicas

- Al nacimiento
  - Hipotonía
  - Protrusión lingual
  - Facies plana
  - Fisuras palpebrales oblicuas
  - Cuello corto, piel redundante
  - Pliegue palmar único
  - Orejas pequeñas rotadas







# Características Clínicas







# Hallazgos Frecuentes

---



- 30 % presentan cardiopatía congénita
- 50 % presentan problemas oculares y auditivos
  - Estrabismo, miopía, hipermetropía, cataratas, hipoacusia
- 10-12% presentan malformaciones intestinales
  - Atresia duodenal
  - Enfermedad de Hirschsprung

# Hallazgos Frecuentes

---

**30 % desarrollarán  
hipotiroidismo**

---

**15 % inestabilidad  
atlanto-axoidea**

---

**5-10 % presentaran  
convulsiones**

---

**10% reacción leucemoide  
7% TEA**

# Hallazgos Frecuentes

Mujeres los ciclos son anovulatorios pero pueden llegar a concebir. (50% de riesgo de hijos con Síndrome de Down)

Hombres la erección y eyaculación completa es difícil.



## Dato Importante

- No existen “mayores o menores grados” de Síndrome de Down, independiente de la causa (trisomía universal, traslocación o mosaico), lo que si cambia es el **riesgo de recurrencia**

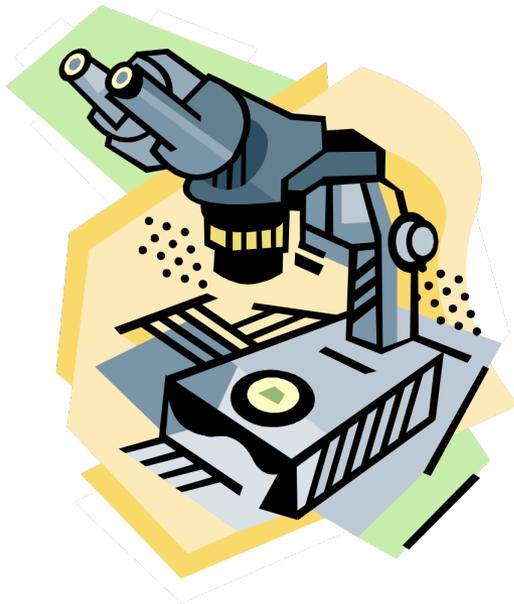


# Diagnóstico y Exámenes Complementarios

- Características Clínicas
- Cariotipo
  - Si es universal
  - Si es secundario a traslocación se debe realizar a los padres

# Diagnóstico y Exámenes Complementarios

---



- A TODO NIÑO CON SINDROME DE DOWN **siempre** SE LE DEBE SOLICITAR LOS SIGUIENTES EXAMENES EN LA PRIMERA ATENCIÓN
  - **Cariotipo**
  - **Ecocardiograma**
  - **TSH, T3, T4 (TIROIDES)**
  - **Potenciales Auditivos Evocados**
  - **Valoración Oftalmológica**

# Manejo

---



- Control de talla y peso
- Manejo del hipotiroidismo (Tiroxina)
- Control por Cardiología
- Control por ORL
- Control por Oftalmología
- Control por Hematooncología
- Control por Ortopedia
- Control por GO y Urología

# Manejo

---



- **Terapia Física, Ocupacional y del Lenguaje**
  - Con un soporte adecuado menos del 10 % de los niños con Síndrome de Down tendrán una Diversidad Funcional Cognitiva Profunda.
  - El objetivo principal es el **AUTOCUIDADO** y la **INDEPENDENCIA**

# Manejo

---



- **Alzheimer en pacientes con Síndrome de Down**
  - Segunda o tercera décadas es posible detectar la presencia de la proteína amiloide beta/A4.
  - Hallazgos neuropatológicos similares a los de la EA en casi todos los cerebros de pacientes con SD mayores de 40 años. (25-30%)

# Diagnóstico Prenatal



LA EDAD  
MATERNA  
es un  
factor de  
riesgo

15-29 años	1 en 1500
30-34 años	1 en 800
35-39 años	1 en 270
40-44 años	1 en 100
Mayor de 45 años	1 en 50

Teniendo en cuenta la edad materna se detectarían el 35% de los casos

# Diagnóstico Prenatal

- **Marcadores Primer Trimestre**
  - ***Beta-HCG (Gonadotropina Coriónica Humana)***
  - ***PAPP-A (Protéina Plásmática Asociada al Embarazo)***
  - ***Translucencia Nucal***



# Diagnóstico Prenatal



## Marcadores Ecográficos

Aumento de SONOLUCENCIA NUCAL  
(80%)

Malformación Cardíaca

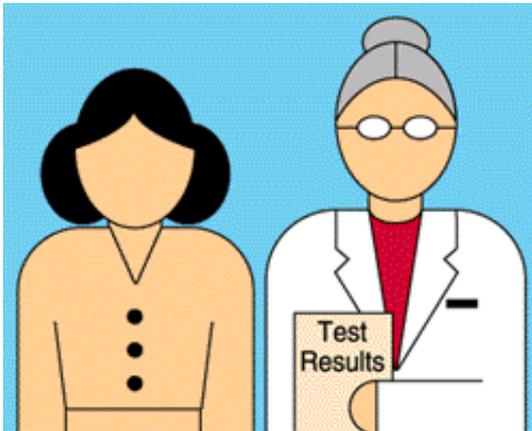
Atresia Duodenal

Higroma Quístico

Amniocentesis – Muestra de  
Velloosidades Coriónicas  
(Semana 13-15)

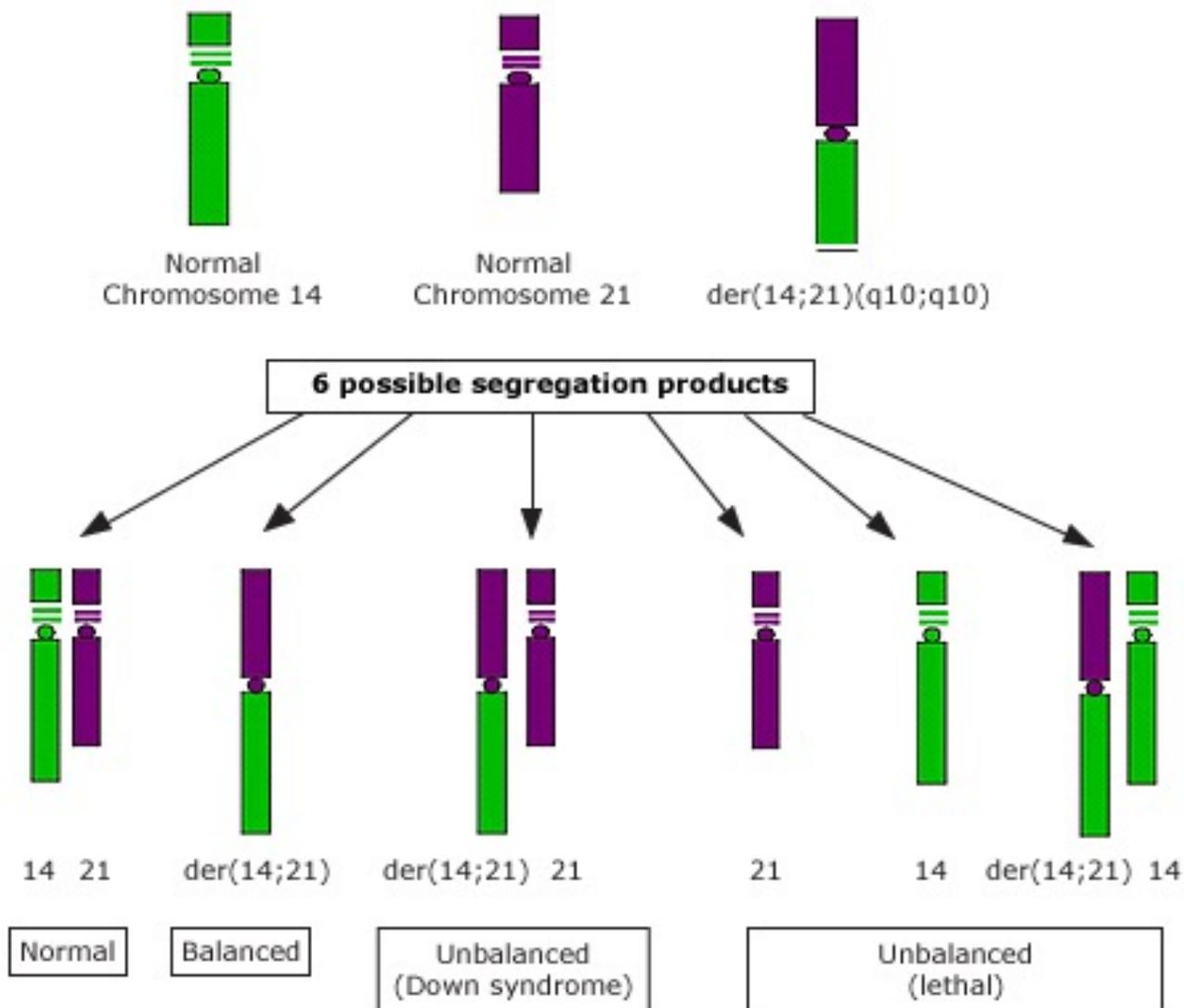


# Asesoría Genética



- La mayoría de casos se deben a no disyunción materna
- El riesgo de recurrencia en general es menor al 1 % EN TRISOMIA UNIVERSAL Y MOSAICO
- El riesgo de recurrencia aumenta si es por traslocación y alguno de los padres la porta.
- Igualmente en el cálculo de riesgo hay que sumarle el riesgo por edad materna

# Translocación 14/21



# RIESGOS DE RECURRENCIA

TABLA I  
 RIESGO DE RECURRENCIA EN SUCESIVOS EMBARAZOS, SEGUN EL  
 CARIOTIPO DEL PACIENTE AFECTO DE S. DOWN, (\*)

HIJO PRECEDENTE	Cariotipo		RIESGO RECURRENCIA
	PADRE	MADRE	
Trisomia	Normal	Normal	Algo más elevado que en un embarazo normal, en una madre de igual edad
Mosaico	Normal	Normal	Bajo (?)
Traslocación	Normal	Normal	1% - 2%
	21/D	Normal	< 2%
	Normal	21/D	10-15%
	21/22	Normal	<2%
	Normal	21/22	33%
	21/21	Normal	100%
	Normal	21/21	100%

(\*) Según Mollica F.

# Controversia



- Síndrome de Down como causa de interrupción voluntaria del embarazo.
- Métodos de planificación permanentes en mujeres y hombres con Síndrome de Down.
- Derechos sexuales y reproductivos en individuos con Síndrome de Down

# Adulto con síndrome de down:

## Aspectos clínicos

- Hipotiroidismo
- Hipertiroidismo
- Obesidad-Diabetes
- Trastorno de la deglución
- Enfermedad Celiaca



# Adulto con síndrome de down:

## Aspectos clínicos

- Prolapso de la válvula mitral
- Insuficiencia aórtica
- Neumonía
- Neumonía por aspiración
- Apnea Obstructiva del Sueño



# Adulto con síndrome de down:

## Aspectos clínicos

- Hiperlaxitud ligamentosa
- Luxaciones de la rótula
- Pie plano
- Escoliosis
- Osteoporosis



# Adulto con síndrome de down:

## Aspectos clínicos

- Depresión
- Ansiedad
- Trastorno Obsesivo Compulsivo
- Enfermedad de Alzheimer
  - *>40 años*



# Adulto con síndrome de down:

## Aspectos clínicos



- 50% de las mujeres con Síndrome de Down, tienen ciclos anovulatorios.
- El 50 % de los hijos de mujeres con Síndrome de Down, tendrán Síndrome de Down.
- Menopausia precoz
- El mayor porcentaje de hombres con Síndrome de Down son infértiles.

# Adulto con síndrome de down:

## Aspectos clínicos

- Actividades y rutinas programadas y consistentes.
- Mayor capacidad de memoria visual inmediata que de memoria verbal.



# Adulto con síndrome de down: seguimiento

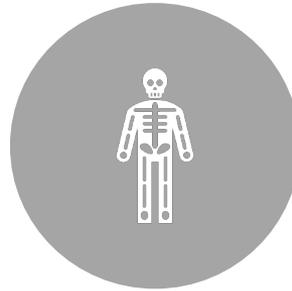
- Cardiología
- Oftalmología
- Audiología
- Odontología
- Neurología
- Psiquiatría
- Ginecología
- Urología



# IMAGINARIOS SOBRE LAS PERSONAS CON SINDROME DE DOWN



“NIÑOS ETERNOS”



“SERES  
ASEXUADOS”



“SERES  
INFANTILIZADOS”

DERECHO A LA REPRODUCCIÓN

DERECHO A LA MATERNIDAD

DERECHO A LA PATERNIDAD

DERECHO A LA CRIANZA

## RESOLUCIÓN 1904 DE 2017

- Adoptar el reglamento encaminado a garantizar que las personas con discapacidad, sobre la base de un enfoque diferencial, accedan a información adecuada y suficiente sobre sus derechos sexuales y derechos reproductivos y señalar las obligaciones correlativas que surjan para los integrantes del Sistema General de Seguridad Social en Salud - SGSSS respecto de la provisión de apoyos, ajustes razonables y salvaguardias que les permita tomar decisiones informadas en esta materia para el acceso a los respectivos servicios.

# AUTODETERMINACIÓN

- La EDUCACIÓN implica que las personas con Discapacidad Intelectual tengan la oportunidad de aprender y desarrollar habilidades de protección, detección de riesgo y responsabilidad.
- La EDUCACIÓN para la AUTODETERMINACIÓN, es un proceso continuo, en el que la persona es el principal agente causal de su vida, con derecho a construir y aprender y descubrir su sexualidad como parte integral de su desarrollo como ser social.

# SEXUALIDAD SALUDABLE Y RESPONSABLE

- Disminución del riesgo de Abuso Sexual.
- Prevención de Enfermedades de Transmisión Sexual
- Planificación Familiar y Prevención de Embarazos No Deseados
- Educación sobre Derechos sexuales y Reproductivos
- Educación en Toma de Decisiones ( cultura, sociedad, presión de pares)
- AUTODETERMINACIÓN

# AJUSTES RAZONABLES

- Son modificaciones o adaptaciones que se realizan para eliminar las barreras que puedan afectar el acceso de las personas con discapacidad a los servicios de salud y, en consecuencia, el ejercicio de sus derechos. Son razonables porque no suponen una carga ni un costo desproporcionado. Estos ajustes pueden hacerse en el entorno físico, en las formas de proporcionar información y en la manera de comunicarse y relacionarse con las personas con discapacidad.

# APOYOS PARA LA TOMA DE DECISIONES

- Son las estrategias, medios, métodos y recursos que facilitan que las personas con discapacidad puedan tomar decisiones de manera libre, autónoma e informada en relación con sus derechos sexuales y reproductivos.

# APOYOS PARA LA TOMA DE DECISIONES

- ¿Qué procedimiento se va a practicar?
- ¿Para qué se va a hacer el procedimiento?
- ¿Qué beneficios se espera obtener como resultado de procedimiento?
- ¿Cuáles pueden ser los riesgos más frecuentes y más graves que se corren al practicar el procedimiento?
- ¿Qué alternativas existen al procedimiento que se está proponiendo?
- ¿Qué ocurriría si la persona decide no practicarse el procedimiento que se le propone?
- Si necesita más información ¿a quién, dónde y cómo preguntar por información más completa?
- ¿Qué hacer si cambia de opinión respecto al consentimiento otorgado o rechazado?

SOCIEDAD-SISTEMA DE SALUD-SISTEMA EDUCATIVO



AUTODETERMINACIÓN



FAMILIA

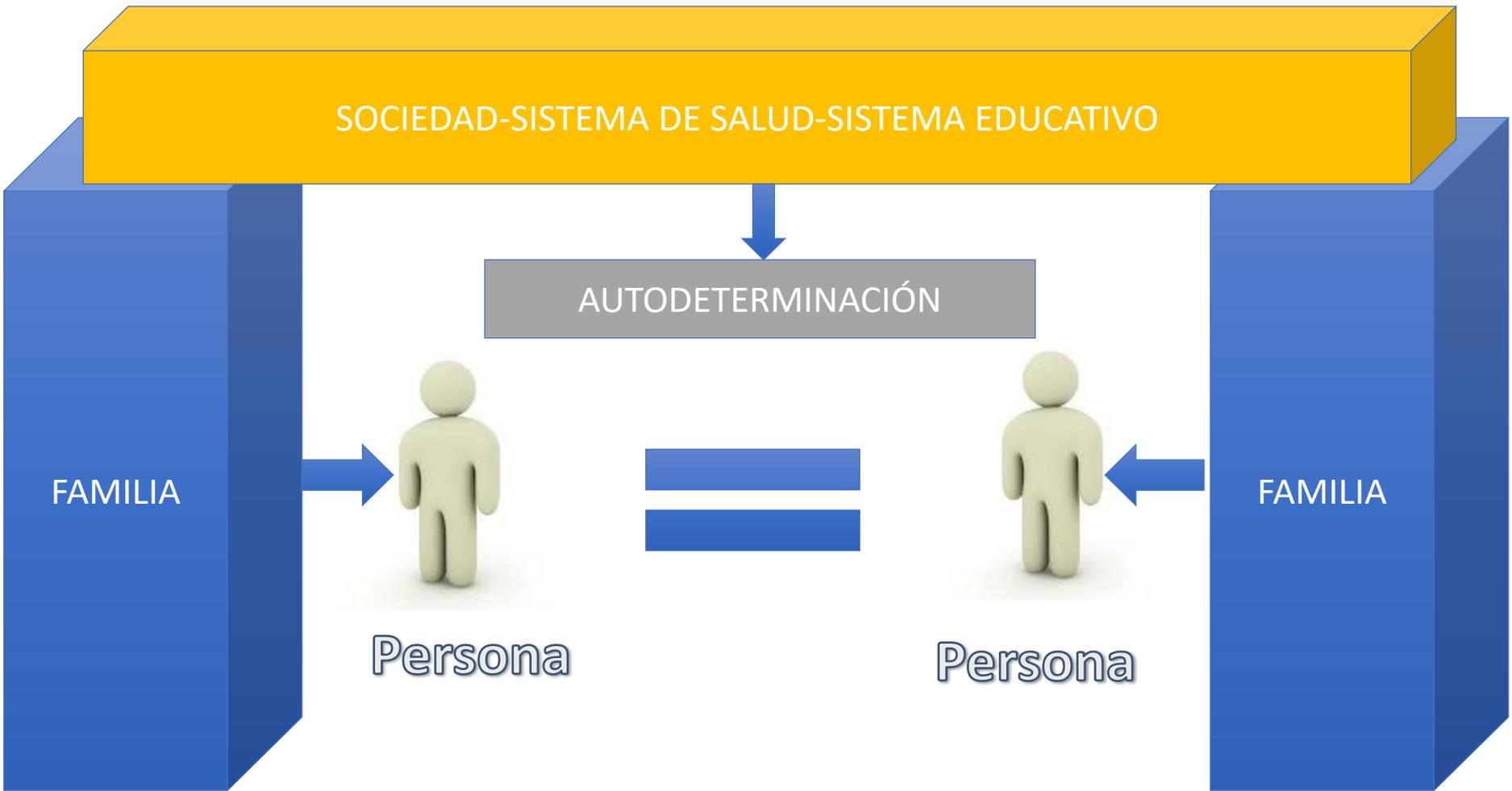


Persona



Persona

FAMILIA



“NADA SOBRE NOSOTROS,  
SIN NOSOTROS”

*CDPD*