

El recién nacido con síndrome de Down

E. Moreno-Vivot

Centro Médico Domingo Savio. Buenos Aires (Argentina).

RESUMEN

La actitud del profesional ante el recién nacido con síndrome de Down tiene una importancia capital en la aceptación y comprensión por parte de los padres. El pediatra debe conocer los problemas médico-quirúrgicos más frecuentes, pero también debe ser consciente de la carga emocional del acontecimiento. Puesto que la mayoría de los problemas que afectan a la salud tienen solución o control, esta primera mirada nuestra cómo profesionales de la salud podrán impactar en forma positiva o negativa en sus padres, familia y sociedad. En la siguiente exposición se realiza una descripción de cómo dar la noticia, el diagnóstico y los controles a realizar durante el primer mes de vida, con especial atención sobre la alimentación.

Palabras clave: Síndrome de Down; Recién nacido; Diagnóstico; Comunicación; Fenotipo; Malformaciones.

ABSTRACT

The attitude of the professional regarding the newborn with Down's Syndrome plays an important part in its acceptance and understanding by the parents. The pediatrician should understand the most frequent medical-surgical problems, but should also be aware of the emotional load of the event. Since most of the problems that affect health can be solved or controlled, our first impression as health care professionals will have a positive or negative effect on their parents, family and society. In the following presentation, a description is made on how to give the news, the diagnosis and the controls to be carried out during the first month of life, with special attention of type of feed.

Correspondencia: Dr. Eduardo Moreno-Vivot. Centro Médico Domingo Savio. Domingo Savio 3026. San Isidro (1642). Provincia de Buenos Aires (Argentina)

E-mail: eduardomorenovivot@hotmail.com

Recibido: Septiembre 2011

Key words: Down's syndrome; Newborn; Diagnosis; Communication; Phenotype; Malformations.

Los pediatras y neonatólogos nos podemos enfrentar en el momento del nacimiento de un niño o niña con síndrome de Down a dos situaciones diferentes: una, aquella en la que este nuevo ser, al que ya se le han realizado los estudios prenatales correspondientes y se conoce el diagnóstico de síndrome de Down; y la segunda, en la que hay sospecha diagnóstica al realizarle el examen físico. En la primera situación, si ya se ha comunicado la noticia, los padres generalmente ya han realizado el duelo y la reflexión correspondiente, decidieron continuar con el embarazo; suele ser momento de mucha alegría en el recibimiento del nuevo hijo o hija, por lo que, lo pondremos sobre el pecho de su madre, acercaremos al padre y estimularemos la lactancia materna en forma precoz, para fortalecer el vínculo y la producción de leche materna, luego se realizará el examen físico y se tomarán las medidas necesarias de acuerdo con el resultado del mismo. En cambio, si nos encontramos ante la situación de diagnóstico postnatal, debemos mantener la mayor serenidad posible, tomar nosotros los médicos el mando de la situación y de la transmisión de la información, buscar el vínculo precoz entre la madre y su hijo o hija a través del abrazo y la lactancia y, una vez que sus padres estén en la habitación, transmitirles la noticia y hacerlo con algunas recomendaciones que les transmitiré a continuación:

- Evitar el diagnóstico en sala de partos: si la información no se da apropiadamente, no se facilita el mejor vínculo posible entre la madre y su hijo. Este vínculo, mal establecido, puede lesionar la relación e influenciar el desarrollo posterior del niño o niña.
- Informar al médico obstetra de la situación.
- Realizar una evaluación clínica experta, destinada a la confirmación diagnóstica rápida y poder así realizar los estudios apropiados.

- Buscar las malformaciones asociadas para realizar un pronóstico y tratamiento adecuado y derivar al especialista oportunamente.
- Transmitir la información a los padres o a los responsables por un profesional médico y, si es posible, con experiencia en estas situaciones.
- Hacerlo de forma rápida y en un ambiente tranquilo con ambos padres presentes o algún familiar que acompañe al que esté y que siempre que sea posible el niño permanezca en brazos de la madre o del padre.
- Felicitar a los padres nuevos, porque ese niño o niña los ha hecho padres.
- Preguntar cuál es el nombre para centrar la atención en la persona.
- Hablar de los aspectos positivos más que de los negativos.
- No abundar en información médica, ya que los padres no están en condiciones de escucharla.
- Ser cuidadoso en el pronóstico, recordando el axioma de que no existen enfermedades sino enfermos, ya que nos han sorprendido niños y niñas con una sobrevida mayor a la esperada.
- Dejar la puerta abierta para nuevos encuentros.
- Saber escuchar el silencio de los padres.
- Dejar expresar sus sentimientos.
- Darle la posibilidad a los nuevos padres de un espacio donde puedan estar juntos y solos para compartir sus sentimientos.
- Brindar apoyo psicológico o psiquiátrico si fuera necesario.
- Ofrecerles hablar con otros padres sean o no parte de instituciones dedicadas a las personas con síndrome de Down y sus familias.
- Ofrecerles, si hay oportunidad, apoyo espiritual, sea cual sea la religión que profesan, si fuera necesario.
- No abandonarlos durante el internamiento, visitarlos^(1,2).

Los profesionales médicos debemos tener claro que los padres, durante 9 meses, en aquellos casos en los que no hay diagnóstico prenatal, soñaron un hijo o hija con determinadas características físicas e intelectuales, con un futuro determinado y que en el momento del nacimiento se derrumban, pudiendo producir, en ambos padres, sentimientos de culpa, angustia, depresión; por eso la forma en que transmitamos la noticia y la calidad y el trato con que lo hagamos, la información médica que demos, y cómo nos dirijamos al nuevo niño o niña impactará en forma positiva o negativa en estos nuevos padres. No debemos llenar de información médica a los padres, ellos en estos momentos no lo necesitan y, de hacerlo, es muy probable que causemos aún más angustia en ellos, por eso el objetivo principal es comunicar nuestra sospecha diagnóstica y acompañar.

Entonces la comunicación de la noticia debe ser realizada por un profesional con experiencia, con conocimiento del

síndrome de Down propiamente dicho, lo que le permitirá hacerlo con seguridad, templanza y mucho cariño ⁽³⁾.

QUE ES EL SÍNDROME DE DOWN?

El síndrome de Down es una condición genética que ocurre en el ser humano, determinada por una alteración del número de cromosomas, en donde existen 47 cromosomas en lugar de 46, lo que define que hay un cromosoma extra. Se pueden presentar tres formas: la trisomía 21 libre en un 95% de los casos, la translocación en un 4% y el mosaicismo en el 1%. Un concepto a destacar de estos datos es que definen el origen y la presencia del síndrome, pero no precisa la cantidad o calidad de la presentación del síndrome en esta nueva persona que acaba de nacer. A partir de estos datos, los médicos genetistas deberán realizar el consejo genético correspondiente.

EXAMEN FÍSICO

Al momento de nacer se puede sospechar la presencia de la trisomía por la hipotonía muscular, la debilidad o ausencia de reflejos arcaicos y signos de estar ante un niño con cardiopatía congénita, lo que nos llevará a realizar un prolijo examen físico⁽⁴⁾ para tener la confirmación clínica de que nos encontramos ante una niña o niño con SD.

1. Fenotipo

El fenotipo del niño o niña con síndrome de Down al nacer tiene unas características particulares que hacen que sospechemos el diagnóstico, las que se deben a la activación e interacción de los distintos genes del cromosoma 21 entre ellos y con el resto del genoma.

Presentan al nacer una hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa que será variable de un bebé a otro.

Presentan los siguientes rasgos fenotípicos:

- Cabeza y cuello: disminución del perímetro cefálico con braquicefalia y occipital aplanado. Cuello corto.
- Cara: presentan epicanto, nariz pequeña con puente nasal plano, protrusión lingual característica, orejas pequeñas y conducto auditivo externo estrecho.
- Manos y pies: manos pequeñas y cuadradas, braquidactilia y clinodactilia. Surco palmar único y el signo de la sandalia, por separación entre el primer y segundo dedo del pie.
- Piel y faneras: piel redundante en la región cervical especialmente en el periodo neonatal.
- Genitales: el tamaño del pene suele ser más pequeño, como el volumen testicular, y es frecuente la presencia de criptorquidia.

2. Evaluación cardiológica

El porcentaje de recién nacidos con síndrome de Down que presenta cardiopatías congénitas (CC) es del 40 al 60%, con sus variaciones de acuerdo con diferentes autores, por

lo que es muy importante realizar un diagnóstico precoz, especialmente en aquellos con CC e hipertensión pulmonar asociada. Se realiza a través del examen físico y por ecocardiografía Doppler color que permite el estudio morfológico y la medición de los gradientes de presión intracardiaca y la presión de la arteria pulmonar, antes del alta sanatorial. Dentro de las cardiopatías congénitas, las más frecuentes son el canal aurículo-ventricular completo en un 53,4% y la comunicación interventricular en un 24,7%. Otras cardiopatías que se pueden asociar son el ductus aislado en un 7,5%, la comunicación interauricular tipo ostium primum en un 5,9%, tetralogía de Fallot con un 4,9% y el resto en un 3,4%.

3. Evaluación gastroenterológica

La presencia de malformaciones y anomalías en el aparato digestivo tiene una incidencia del 10 al 12%. Se pueden dividir entre las que se manifiestan en forma precoz, como la atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica, la atresia duodenal, el páncreas anular, atresia yeyunoileal, la enfermedad de Hirschsprung y el ano imperforado. También entonces, se debe estar atento en la época neonatal inmediata a la presencia de vómitos y ausencia de deposiciones en las primeras 24 horas, y realizar estudios de imágenes correspondientes para descartar patología obstructiva.

4. Endocrinología

Se debe realizar el cribado neonatal para la detección de hipotiroidismo congénito, que es más frecuente en los recién nacidos con SD que en la población general. Su diagnóstico precoz evitará que se afecte aún más su discapacidad intelectual.

Incidencia de hipotiroidismo congénito: población general: 1 cada 3.000 RN vivos, RN con SD: 1 cada 141 RN vivos.

5. Ortopedia y traumatología

Dentro de las alteraciones que encontramos en este área destacamos las anomalías a nivel del cráneo (braquicefalia, occipital aplanado), anomalías torácicas (tórax aplanado, en quilla), incurvación frecuente del quinto dedo de la mano. También por la hipotonía muscular y la mayor laxitud ligamentosa se debe prestar especial atención a la luxación congénita de caderas, por lo que debemos realizar la maniobra de Ortolani y Barlow para su detección precoz y estudios por imágenes correspondientes.

6. Audición

Se le debe realizar un examen del conducto auditivo externo y verificar la presencia de secreción en el mismo, ya que el diámetro del mismo y su obstrucción puede llevar a que la evaluación mediante las otoemisiones acústicas sea informada como respuestas ausentes o disminuidas y sea solo un tema relacionado con lo descrito anteriormente.

7. Hematología

Se debe realizar al recién nacido un hematocrito y recuento de glóbulos blancos, para descartar dos cuadros que suelen presentarse a esta edad en los niños o niñas con SD que son la poliglobulia, que puede producir un síndrome de hiperviscosidad en la sangre, provocando un aumento de la hipertensión pulmonar que deberá ser tratada y el síndrome mieloproliferativo transitorio que en la vida fetal puede producir "hydrops fetalis" y es importante que, si se detectó este cuadro en un niño o niña en el que no se le diagnosticó SD, se le realice un cariotipo. Suele cursar con hepatoesplenomegalia, citopenia y presencia de blastos en sangre periférica y se relaciona con mutaciones en el gen-Gata-1. Algunos pueden requerir tratamiento con quimioterápicos a dosis bajas, pero lo habitual es que este cuadro se resuelva espontáneamente dentro de los primeros meses, pero entre el 20 al 30% de los que lo desarrollan, pueden, entre los 3 a 5 años, desarrollar una leucemia megacarioblástica aguda. Como nota importante se debe aprovechar la extracción de sangre para realizar el estudio genético y detección precoz de enfermedades metabólicas.

8. Oftalmología

Es necesario examinar el reflejo rojo para asegurarse la transparencia de la pupila y, si observamos una leucocoria, debemos consultar con un oftalmólogo pediatra para que realice el correspondiente diagnóstico de la causa. Las cataratas congénitas tienen una incidencia de presentación del 3% y el retinoblastoma tiene una baja incidencia. De todas maneras, es de buena práctica que se realice al mes de vida un fondo de ojo con dilatación pupilar por un especialista. La otra alteración de alta frecuencia de presentación es el nistagmus.

9. Examen urogenital

Las alteraciones tienen una frecuencia de presentación del 3,5 al 21%, las que debemos tener en cuenta son hipoplasia renal, válvula de uretra posterior, obstrucción ureterovesical, fimosis, hipospadias. Aunque algunos estudios muestran este incremento de malformaciones nefro-urológicas, la Academia Americana de Pediatría no recomienda exploraciones complementarias rutinarias específicas⁽⁵⁾.

ALIMENTACIÓN

La lactancia materna tiene una importancia fundamental para el futuro de este niño o niña. Iniciarla de forma precoz será importante para favorecer el vínculo madre-hijo/a, el cual puede estar distante, es la primera estimulación y es el primer acto de amor. Debemos destacar las ventajas nutricionales, inmunológicas y psicoafectivas.

La leche materna está disponible, la temperatura es la adecuada, es un momento en el que podemos trabajar en forma natural los cinco sentidos de nuestro hijo/a, porque nos huele,

nos escucha cuando le hablamos, nos siente cuando los acariciamos, gusta la leche y nos ve, provee de células, factores antiinfecciosos y anticuerpos para defenderse de agresiones por agentes patógenos. Durante esta primera etapa de la lactancia debemos estar muy cerca de la madre y explicarle ciertas características que tiene su hijo/a para que esté tranquila. Debe conocer la presencia de la hipotonía muscular a nivel de los músculos masticatorios, por lo que la succión además de ser débil y no colocar la boca bien, puede no ser efectiva. Debe saber que los recién nacidos con síndrome de Down suelen estar más dormidos que la mayoría de los neonatos, lo que puede angustiar a sus madres. El acto de succionar favorece el desarrollo de los músculos de la masticación, lo que favorecerá que mejoren su tono y coordinación, evitará que tengan la protrusión lingual y boca abierta y será en beneficio de su futuro desarrollo del lenguaje.

Por todo esto, debemos educar a las madres con mucha paciencia, explicándoles las bondades de la lactancia natural. Nosotros, los profesionales de la salud, debemos conocer todo esto y saber que el crecimiento es menor respecto a la población general, para no pasar rápidamente a la leche artificial.

Al momento de otorgar el alta hospitalaria, debemos estar seguros de que se han realizado todos los controles descritos, especialmente el cardiovascular y el gastroenterológico, dar las pautas de seguimiento, las de alarma, evaluar cómo se encuentra la familia, la relación madre-hijo, sus padres, hermanos si los hubiera, si necesitan apoyo psicológico y citar a los padres para hablar con ellos y evaluar al niño o niña a las 48-72 horas y luego en forma semanal hasta el mes de vida.

PRIMERA VISITA

En esta primera visita se evaluará físicamente al paciente, la presencia de ictericia, se realizará examen cardiológico clínico teniendo en cuenta que están disminuyendo las presiones pulmonares, a nivel gastrointestinal, si tiene vómitos y cómo son sus defecaciones, el tono muscular y sus reflejos, la alimentación que será evaluada observando cómo es la técnica alimentaria, la variación de peso, cómo siente su madre los pechos, en cuanto a bajada de la leche, turgencia y si su hija/a cuando come siente que los vacía. De acuerdo a los datos que obtengamos, y con lo que su madre nos transmita en relación a la lactancia y sus sentimientos, daremos las pautas correspondientes. Pero no debemos apresurarnos, es muy fácil indicar un biberón, pero es más importante estimular la lactancia natural por todos los beneficios que ya hemos descrito anteriormente. Debemos hablar con los padres para que nos cuenten cómo se encuentran, ellos como personas individuales, como pareja y como padres; esto es muy importante porque será en beneficio de su hijo/a de ellos como personas, esposos y padres, además será información importante para nosotros como profesionales para

definir conductas. Pero en esta etapa debemos ser pacientes, escuchar y dar consejo sobre cómo seguir y esperar a las siguientes consultas.

En las consultas que siguen hasta el mes de vida se ha de examinar al pequeño paciente y realizar las siguientes evaluaciones:

- a) Examen físico: realizar un examen minucioso y especialmente cardiológico, en aquellos que tienen malformaciones cardíacas y estar en contacto con el cardiólogo pediatra para evaluar medicación si fuera necesario y conocer la expectativas quirúrgicas, si fueran precisas. En el área gastroenterológica, volver a preguntar por los vómitos, por la mayor presencia de reflujo gastroesofágico, la frecuencia y calidad de las deposiciones para estar atentos a la existencia de la enfermedad de Hirschsprung, pero tener en cuenta la hipotonía de la musculatura lisa y estriada que también puede contribuir de forma notable al estreñimiento.
- b) Control de peso: tener en cuenta que el aumento de peso es menor que en la población general, que la lactancia natural es dificultosa al principio y que pueden tener patología agregada, antes de tomar decisiones, porque el aumento de peso fue pobre.
- c) Evaluación de la lactancia: teniendo en cuenta lo anterior, se debe evaluar el funcionamiento de la lactancia materna desde el punto de vista nutricional y psicoafectivo. De acuerdo a esto y a la variación de peso se tomarán las decisiones más correctas. Si se decide incorporar leche artificial a través del biberón, se definirá si la alimentación será mixta o solo artificial. Al incorporar esta leche, será importante que el padre la administre también, ya que será en beneficio de su relación con su hijo/a. También es importante que sepan que se puede modificar el tránsito intestinal y la frecuencia de las deposiciones. En la administración de leche por biberón se debe tener cuidado de que el flujo sea lento, para evitar la protrusión lingual, que el niño/a esté bien sentado para que deglución sea correcta y no origine problemas de congestión e infección de las vías respiratorias superiores, siendo una de las consecuencias la boca abierta y la lengua fuera de la misma.
- d) Evaluación del estado psicoafectivo de los padres y su familia: volver a interrogar como se encuentran, y si nuestra impresión es que no están bien, proponer que hablen con otros padres o incorporar profesionales de la psicología o ayuda espiritual.
- e) Preguntar por el entorno: interrogar acerca de la familia, amigos, si son de ayuda.
- f) Si se han puesto en contacto con una Asociación de padres de niños y niñas con SD.

Inmunizaciones:

Se deberán realizar las mismas vacunaciones que la población común y de acuerdo al Plan de Vacunación Oficial de cada país o región. En aquellos niños/as con cardiopatía

congénita se debe indicar el palivizumab durante el periodo otoño-invierno.

ESTIMULACIÓN

Desde las primeras consultas médicas, tenemos que comenzar a hablar acerca del programa de estimulación que deberá tener este niño o niña. Es importante destacar que los padres deben estar preparados para comenzar a realizar las terapias y marcarles que es un excelente momento para que padres y niños se encuentren y acerquen. Los beneficios en el desarrollo motor, cognitivo y social son los principales objetivos de la estimulación temprana. Aquellos padres que tienen otros hijos deben saber que el progreso en las áreas cognitiva y psicomotriz lo hacen de un modo muy parecido a como lo hacen los demás niños pero a una velocidad más lenta.

Todos los bebés con síndrome de Down deben ser incorporados en programas de Estimulación Temprana⁽⁶⁾ a cargo de profesionales con experiencia y conocimiento del síndrome de Down, donde, como dijimos antes, debe ser incorporada la familia y se le entregará un programa para trabajar en la casa.

CONCLUSIÓN

El nacimiento de una niña o niño con SD lleva a una movilización psicoafectiva de los padres, sentimientos encontrados, búsqueda de culpables y un cambio en la mirada de la vida. A nosotros los profesionales nos moviliza primero en madurar al dar la noticia, a darnos cuenta de que antes de ser médicos somos personas y como tales tenemos miedos y

dudas, pero ante todo que si miramos a este nuevo ser como persona lograremos tanto en este nuevo bebé como en sus padres y familias la aceptación de este desafío que les ha puesto la vida por delante.

Los profesionales de la salud tenemos una responsabilidad enorme ante estas situaciones, debemos mirar a la persona antes que el síndrome, mirar a la madre que ha sido madre de una persona y no de un síndrome y a su familia que ha llegado una nueva persona, un nuevo integrante. Asumamos nuestra responsabilidad no solo de curar personas, sino también, cuando fuera necesario, de dar una caricia, una palabra o estar simplemente en silencio.

Este es nuestro desafío como pediatras...

BIBLIOGRAFÍA

1. Durlach R. Síndrome de Down. En: Programa Nacional de Pediatría. Sociedad Argentina de Pediatría; 1999.
2. Programa Español de Salud para personas con síndrome de Down. Federación Española de Síndrome de Down; 2010.
3. Lunney CA, Kleinert HL, Ferguson JE, Campbell L. Effectively training pediatric residents to deliver diagnoses of Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2012; 158A: 384-90.
4. Cohen W. Down Syndrome Medical Interested Group. Pautas de los cuidados de la salud de las personas con SD. *Revista SD*. 1999; 16: 111-26.
5. Bull MJ and the Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2011; 128: 393-406.
6. Corretger JM, Serés A, Casaldàliga J, Trias K. Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Fundación Catalana Síndrome de Down; 2005.