



Carta científica

Síndrome de Down: incidencia actual y comorbilidades***Down syndrome: Current incidence and comorbidities***

Sr. Editor:

Los niños con síndrome de Down (SD) tienen patrones de crecimiento diferentes y presentan un riesgo incrementado de determinadas enfermedades. La incidencia de este síndrome ha descendido debido al diagnóstico prenatal y a la interrupción voluntaria del embarazo¹. Los objetivos de este trabajo son: describir la incidencia de nacimientos de niños con SD en un hospital terciario entre enero 2007 y diciembre 2017, describir las comorbilidades asociadas durante la infancia y estudiar los patrones de crecimiento.

Se llevó a cabo un estudio retrospectivo, observacional y descriptivo de 52 casos. Los datos auxológicos se compararon con los valores de normalidad actuales². Este proyecto de investigación fue presentado y aprobado por el Comité Ético de Investigación Clínica.

La muestra se compone de 52 casos (50% varones y 50% mujeres). La media de edad gestacional fue de $37,8 \pm 2$ semanas. El parto fue prematuro (< 37 semanas de edad gestacional) en el 29,9%. En el 57,1% de los casos la edad materna fue ≥ 35 años. Cincuenta casos (96,2%) presentaron trisomía 21 simple (47,XY, +21 o 47,XX, +21) y 2 (3,8%) una translocación robertsoniana t(21;21). Hubo 6 éxitos (11,5%), de los cuales 3 presentaban como antecedente cardiopatía congénita. La incidencia de nacimientos con SD fue de 7,6/10.000 nacidos vivos (8,4 en 2007-2011 vs. 6,9 en 2012-2017).

El 100% de la muestra presentó una o más comorbilidades; el 50% 4 o más enfermedades asociadas. El 65,4% tenía cardiopatía congénita (CC) (38,2% hipertensión pulmonar secundaria) y el 64,7% requirió cirugía correctora. La CC más frecuente fue el canal auriculoventricular (CAV) (44,1%), seguido de comunicación interventricular (35,3%), comunicación interauricular *ostium secundum* (32,4%), ductus arterioso persistente con necesidad de cierre quirúrgico o percutáneo (11,8%), estenosis de la arteria pulmonar (5,9%) y tetralogía de Fallot (2,9%).

El 15,4% presentaron anomalías congénitas gastrointestinales. La malformación más frecuente fue la atresia duodenal, presente en el 50% y asociada en 3 de ellos a páncreas anular. Otros defectos fueron: 2 casos de atresia esofágica (tipo I y tipo III), uno de atresia yeyunal y uno de ano imperforado.

En el 34,6% se encontraron alteraciones de la función tiroidea, 2 casos por hipotiroidismo congénito y 16 por hiperthyrotropinemia; el 18,75% presentaron anticuerpos antitiroideos positivos.

Se registraron enfermedades clonales en el 3,8%: un caso de síndrome mieloproliferativo transitorio al nacimiento y un caso de leucemia mieloide aguda megacarioblástica a los 17 meses de vida, ambos con buena evolución.

Se observó enfermedad celíaca en el 5,8%, reflujo gastroesofágico en el 7,7%, síndrome de apnea obstructiva del sueño en el 7,7%, anemia ferropénica o ferropenia aislada en el 11,5%, trastornos neuropsiquiátricos en el 19,2% (50% epilepsia, 3 por síndrome de West en época de lactante y 2 por encefalopatía epiléptica), enfermedad ocular en el 55,8% (86,2% errores refractivos, 41,4% nistagmo, 24,1% anomalías del conducto lagrimal, 20,7% estrabismo y 3,4% catarata

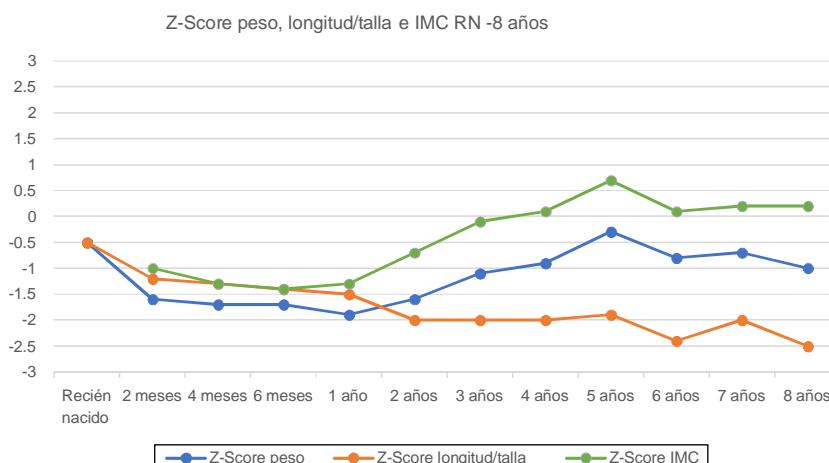


Figura 1. Evolución de los Z-Score medios de peso, longitud/talla e IMC desde recién nacido hasta los 8 años en niños con síndrome de Down respecto a la población de referencia.

IMC: índice de masa corporal; RN: recién nacido.

Fuente: Carrascosa et al.².

<https://doi.org/10.1016/j.medcli.2019.02.017>

0025-7753/© 2019 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

parcial), alteraciones auditivas en el 17,3% (66,7% otitis serosas de repetición y 55,6% hipoacusia neurosensorial y/o de transmisión) y trastornos ortopédicos en el 28,8% (86,7% deformidades de extremidades inferiores y pies, 13,3% luxación congénita de cadera y 6,7% subluxación atlantoaxoidea leve).

Respecto a la evolución ponderal, presentaron una ganancia de peso disminuida desde los 2 a los 12 meses respecto a la población de referencia, que mejora posteriormente a partir de los 4 años. En cuanto a la longitud/talla, se objetivó un distanciamiento progresivo respecto a los valores de referencia desde el nacimiento hasta los 2 años situándose la media del Z-Score de longitud/talla entre los 24 meses y los 8 años entre -2 y -2,5 DE. Durante el primer año de vida la media de los Z-Score del IMC en lactantes tiende a mantenerse entre -1 y -1,5 DE. Sin embargo, entre los 12 y los 36 meses la tendencia es ascendente, situándose entre los 4 y los 8 años entre 0 y 1 DE (**fig. 1**).

Como se puede observar, las personas con SD presentan numerosos problemas de salud asociados a este síndrome y unos patrones de crecimiento diferentes respecto a la población de referencia. Por ello, es necesario aplicar en esta población un programa específico de actividades preventivas^{3,4}, así como referir las medidas ponderoestaturales a estándares específicos para niños con SD⁵.

En conclusión, la incidencia de nacimientos con SD descendió ligeramente durante el periodo estudiado, se observaron comorbilidades asociadas en todos los pacientes, así como un crecimiento más lento y tendencia al sobrepeso a partir del primer año de vida.

Bibliografía

1. Huete A. Demografía e inclusión social de las personas con síndrome de Down. Rev Síndr Down. 2016;33:38–50.
2. Carrascosa A, Fernández JM, Ferrández A, López-Siguero JP, López D, Sánchez E, et al. Estudios Españoles de Crecimiento 2010. [consultado 15 Oct 2018]. Disponible en: https://www.seep.es/images/site/publicaciones/oficialesSEEP/Estudios_España_les_de_Crecimiento_2010.pdf.
3. Soriano J, Merino M, Pallás CR, Colomer J, Galbe J, Martínez A, et al. Actividades preventivas en niños con síndrome de Down. Form Med Contin Aten Prim. 2007;14:313–22.
4. American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. American Academy of Pediatrics: Health supervision for children with Down syndrome. Pediatrics. 2001;107:442–9.
5. Pastor X, Quintó L, Corretger M, Gassió R, Hernández M, Serés A. Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con Síndrome de Down. Rev Med Int Sindr Down. 2004;8:34–46.

Aída María Gutiérrez Sánchez ^{a,*}, Marta Marín Andrés ^a
y Antonio de Arriba Muñoz ^b

^a Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

^b Unidad de Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [\(A.M. Gutiérrez Sánchez\).](mailto:aidagutierrez@outlook.com)