



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SAULD
CARRERA DE MEDICNA

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:

**“TRISOMÍA 21 CON CARDIOPATÍA CONGÉNITA ASOCIADA;
DIAGNÓSTICO, EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO”.**

Requisito previo para optar por el Título de Médico.

Autora: Moya Espíndola, María José.

Tutor: Dr. Mg. Vaca Pazmiño, Carlos Fernando.

Ambato – Ecuador

Junio, 2015

APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutor de análisis de caso clínico titulado: **“TRISOMÍA 21 CON CARDIOPATÍA CONGÉNITA ASOCIADA; DIAGNÓSTICO, EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO”**.de María José Moya Espíndola, estudiante de la Carrera de Medicina, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, Mayo del 2015.

EL TUTOR

.....

Dr. Mg. Vaca Pazmiño, Carlos Fernando.

AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO

Los criterios emitidos en el Trabajo de investigación, **“TRISOMÍA 21 CON CARDIOPATÍA CONGÉNITA ASOCIADA; DIAGNÓSTICO, EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO”**, como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuestas son de mi exclusiva responsabilidad, como autora del presente Trabajo de grado.

Ambato, Mayo del 2015.

LA AUTORA

.....
Moya Espíndola, María José

DERECHOS DE AUTOR

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato para que haga de este Caso Clínico o parte de mismo un documento disponible para su lectura, consulta y proceso de investigación.

Cedo los Derechos en línea patrimoniales de mi caso Clínico dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando esta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de Autora.

Ambato, Mayo del 2015.

LA AUTORA

.....
Moya Espíndola, María José.

APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el Informe de Investigación, sobre el tema **“TRISOMÍA 21 CON CARDIOPATÍA CONGÉNITA ASOCIADA; DIAGNÓSTICO, EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO”** de María José Moya Espíndola, estudiante de la Carrera de Medicina.

Ambato, Junio 2015

Para constancia firma

1er VOCAL

2do VOCAL

PRESIDENTE

DEDICATORIA

Dedico esta gran etapa de mi vida a DIOS por ser mi fuerza y poner a las personas adecuadas en mi camino aunque ha sido largo y difícil pero estoy cumpliendo mis sueños a mis padres por confiar en mí a mi esposo por el gran apoyo que me ha brindado y a alguien muy especial en mi vida mi hija María Paula por ella he seguido adelante.

Moya Espíndola, María José

AGRADECIMIENTO

Agradezco a Dios por permitirme cumplir uno más de mis sueños, por no dejarme rendir y hacerme una mujer luchadora que aprendió a llorar a reír a ser feliz a ser mama de la mejor hija de el mundo mi princesa que me da las fuerzas día a día y ha hecho mi vida llena de amor y felicidad a mi madre que nunca me ha dejado sola a mi esposo para las buenas y las malas siempre juntos.

Moya Espíndola, María José

ÍNDICE

APROBACIÓN DEL TUTOR _____	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO _____	iii
DERECHOS DE AUTOR _____	iv
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR _____	v
DEDICATORIA _____	vi
AGRADECIMIENTO _____	vii
ÍNDICE _____	viii
RESUMEN _____	ix
SUMMARY _____	xi
1. INTRODUCCIÓN _____	1
2. OBJETIVOS _____	7
2.1. OBJETIVO GENERAL _____	7
2.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS _____	7
3. DESARROLLO DEL CASO CLÍNICO _____	8
3.2. DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS _____	9
3.3. ESTRUCTURACIÓN DEL CASO CLÍNICO _____	9
3.3.2. DESCRIPCIÓN DEL CASO _____	10
4. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO _____	13
4.4. ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS _____	24
5.1. IDENTIFICACIÓN DE PUNTOS CRÍTICOS _____	30
6.1. CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA _____	31
7.ELABORACIÓN DE UN PLAN DE MEJORA _____	32
8. CONCLUSIONES _____	35
9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS _____	36
10. ANEXOS _____	41

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA

**“TRISOMÍA 21 CON CARDIOPATÍA CONGÉNITA ASOCIADA;
DIAGNÓSTICO, EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO”**

Autor: Moya Espíndola, María José.

Tutor: Dr. Mg. Carlos Fernando, Vaca Pazmiño.

Fecha: Mayo, del 2015

RESUMEN

Se realizó el análisis de un caso clínico, con el objetivo de identificar los principales problemas en la atención del nivel primario que ocasionan retraso en el diagnóstico prenatal de la Trisomía 21, la paciente es de 3 años 10 meses hija de madre añosa, la misma que se realiza dos ecografías prenatales sin reportar patología. Al nacimiento se evidencia facies sindrómica para Trisomía 21 por lo cual ingresa al servicio de Neonatología, durante la hospitalización presenta policitemia por lo que se realiza exanguinotransfusión parcial y recibe fototerapia por hiperbilirrubinemia. Se diagnostica cardiopatía congénita acianótica que en controles posteriores se confirma el diagnóstico por Ecocardiografía de Comunicación Interventricular (CIV) y Persistencia del Conducto Arterioso (PCA) con resolución quirúrgica al año ocho meses de edad.

El Síndrome de Down (SD) es la primera causa congénita de retraso mental en el mundo, que puede ser evitada o detectada precozmente, el principal problema médico

al nacimiento es la existencia de cardiopatía congénita como fue en este caso, que hasta hace algunos años, resultaba ser un factor pronóstico clave.

Sin embargo, hay una lista importante de comorbilidades que pueden desarrollar los individuos con Síndrome de Down (SD), a lo largo de su vida y que se justifican protocolos de seguimiento específicos. Proponemos tener en cuenta que en la actualidad, los cuidados médicos, de estos niños deben ser realizados por equipos multidisciplinarios tanto a nivel de Atención Primaria e instituciones de segundo y tercer nivel, los cuales deben incluir aspectos educativos a los padres sobre su manejo, desarrollo, crecimiento y seguimiento, no solo centrarse en problemas estrictamente médicos, lo que les permitirá mejorar su calidad y esperanza de vida, permitiéndoles alcanzar un mayor grado de autonomía personal e integración en la sociedad.

PALABRAS CLAVES: TRISOMÍA_21, CARDIOPATÍA_CONGÉNITA, FACTORES_RIESGO, SEGUIMIENTO_MULTIDISCIPLINARIO.

TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO

FACULTY OF HEALTH SCIENCES

CAREER OF MEDICINE

**"TRISOMY 21. ASSOCIATED WITH CONGENITAL HEART DISEASE;
DIAGNOSIS, EVOLUTION AND FORECAST "**

Author: Moya Espíndola, María José.

Tuthor: Dr. Mg. Carlos Fernando Vaca Pazmiño.

Date: May, 2015

SUMMARY

Analysis of a clinical case, in order to identify the main problems in primary care that cause delay in prenatal diagnosis of trisomy 21, the patient is 3 years 10 months daughter aged mother made the same two prenatal ultrasounds without pathology report is made. At birth syndromic it facies evidence to Trisomy 21 which enters the service of Neonatology, during hospitalization has polycythemia so partial exchange transfusion is performed and received phototherapy for hyperbilirubinemia. Acyanotic congenital heart disease in later controls diagnostic echocardiography septal defect (VSD) and Ductus Arteriosus (PCA) with surgical resolution eight months a year old diagnosed confirmed.

Down syndrome (DS) is the first congenital cause of mental retardation in the world that can be prevented or detected early, the main medical problem at birth is the existence of congenital heart disease and was in this case, which until a few years ago, it proved to be a key prognostic factor.

However, there is a list of important comorbidities that may develop individuals with Down Syndrome (DS) throughout his life and follow specific protocols are justified. We propose to consider that at present, medical care, these children must be

conducted by multidisciplinary teams at both Primary Care and institutions of secondary and tertiary levels, which should include educational issues to parents on their management, development, growth monitoring, not only focus on strictly medical problems, allowing them to improve their quality and life expectancy, allowing them to achieve a greater degree of personal autonomy and integration into society.

KEYWORDS: TRISOMY _ 21, CONGENITAL_HEART, RISK _ FACTORS, MULTIDISCIPLINARY_MONITORING.

INTRODUCCIÓN

“No permitas que nadie diga que eres incapaz de hacer algo. Si tienes un sueño, debes conservarlo. Si quieres algo, sal a buscarlo, y punto. ¿Sabes?, la gente que no logra conseguir sus sueños suele decirles a los demás que tampoco cumplirán los suyos”. Will Smith.



El síndrome de Down es una afectación genética resultante de la trisomía del par 21 por la no disyunción meiótica, mitótica o una translocación desequilibrada de dicho par, que se presenta con una frecuencia de 1 en 800.000 habitantes, incrementándose con la edad materna. (López, Parés, Borges, & Valdespino, 2000)

En el mundo, la incidencia es de 1:900 nacidos vivos, en nuestro país la incidencia es más alta siendo de 1:527 nacidos vivos. (Paz y Miño, 2008)

El Síndrome de Down es la primera causa de retardo mental en el mundo, y dentro de las discapacidades representa el 11% de los problemas, aumentando su frecuencia según avanza la edad de la madre (a partir de los 35 años).

Mientras en el mundo se investiga una cura a nivel molecular y en células madre, Ecuador espera con ansias que existan -al menos- centros de diagnóstico, atención y prevención de esta patología. Aún nos falta mucho por entender este síndrome y más aún curarla. Ecuador presenta una de las frecuencias más altas del

mundo de esta afección y poco estamos haciendo por investigarla y solucionarla.(Paz y Miño C. , 2013)

El Síndrome de Down es también conocido como trisomía del par 21 debido a una alteración genética producida por la presencia de un cromosoma extra en dicho par, producto de:

- Falta de disyunción en la meiosis, dando como resultado a dos células hijas completamente anormales, una de las cuales portaría 24 cromosomas y la otra 22, en lugar de 23 cromosomas como correspondería. Si la célula portadora de 24 cromosomas es fecundada por un gameto haploide, el resultado sería un individuo con 47 cromosomas (trisomía) y en el caso de que la célula portadora de 22 cromosomas sea fecundada el individuo presentaría 45 cromosomas (monosomía).
- Falta de disyunción en la mitosis, durante las primeras divisiones celulares de una célula embrionaria, generando un mosaicismo que se caracteriza por dos tipos de poblaciones celulares distintas a nivel cromosómico. Una población presentaría un número anómalo de cromosomas y la otra un número normal, sus características varían de acuerdo a la proporción y ubicación de estas células anormales.
- Translocación desequilibrada, en la que en muchos casos un cromosoma sufre de una rotura a nivel estructural, dando como resultado un fragmento cromosómico libre, que llega a acoplarse a otro par de cromosomas ocasionando así una trisomía.(Sadler, 2012), (Kumar & Abbas, 2005), (Fernández, 2011)

El cromosoma 21 contiene alrededor de 225 genes. Se considera que algunos de ellos, localizados en la denominada región crítica para el SD, contribuyen a la patogenia del síndrome; aunque la función específica de la mayoría de sus productos permanece aún desconocida y es objeto de intensas investigaciones.(Hattori, Fujiyama, Taylor, & al, 2000)

El 95 % de los casos tienen una predisposición materna, donde la edad de la madre juega un papel importante ya que la incidencia de la alteración genética aumenta a partir de los 35 años, debido a que la mujer nace con una dotación establecida de ovocitos, siendo estos susceptibles a la atresia e influencias ambientales de carácter nocivo que llegan a modificar genéticamente su estructura. (Cammarata, Da Silva, Cammarata, & Sifuentes, 2010)

Aproximadamente el 4% de los casos se debe a una traslocación desequilibrada entre el cromosoma 21 y los cromosomas 13 ,14 o 15, donde y el 1% restante se debe a mosaicismo ocasionado por la no disyunción del cromosoma 21, cabe resaltar que en la translocación desequilibrada y el mosaicismo la edad materna carece de importancia debido a que estos dos procesos se originan a nivel embrionario.(Dávalos, 2008)

1.1 CUADRO CLINICO

El cuadro clínico del síndrome de Down tiene un compromiso sistémico, provocando alteraciones características que se describen en el siguiente cuadro:

Cabeza:

- Microcefalia con el diámetro ánteroposterior reducido.
- Hueso occipital aplanado.

Cara:

- Aplanamiento facial.
- Pliegues epicánticos, hendidura palpebral oblicua.
- Puente nasal ancho.
- Eritema facial continuo.
- Microtia con el hélix doblado.
- Ojos almendrados y presentan manchas de Brushfeld blancas u grises en la periferia del iris visible en el periodo neonatal.

Cuello:

- Corto y piel exuberante.

Extremidades:

- Manos pequeñas y anchas, pliegue palmar único, clinodactilia.
- Algunos casos pueden ser acompañados de poli o sindactilia
- Pies con amplio espacio interdigital entre el primer y segundo dedo.

Síndrome de Down están:

- Retardo del crecimiento.
- Retardo mental de diversos grados con un coeficiente intelectual que oscila entre 25- 50.
- Hiperlaxitud ligamentosa.
- Hipotonía.
- Estreñimiento.
- Predisposición alta: de leucemia, infecciones, disfunción tiroidea y envejecimiento prematuro y generalmente la aparición de signos de Alzheimer después de los 35 a 40 años.(Artigas, 2014)

1.2 DIAGNOSTICO

El diagnóstico para establecer si existe un embarazo, con producto sospechoso de Síndrome de Down, se establece con pruebas:

a) **De presunción:** no invasivas, mediante una análisis bioquímico en sangre materna, con la medición de marcadores como la proteína Aplasmática (PAPP-A) y la medición de la subunidad beta de la gonadotrofina coriónica humana (GCH- β), α fetoproteína que se realizan durante el primer trimestre, estriol no conjugado, inhibina A en el cribado del segundo trimestre. Del mismo modo se proceden a estudios ecográficos, en búsqueda de mal formaciones del tracto digestivo, alteraciones del crecimiento facial y óseo.

b) **Confirmación, invasivas**, a través de la obtención de células fetales, tomando en cuenta, la edad materna, cuyo riesgo asciende en mayores de 35 años, pruebas

presuntivas con valor positivo mayor a 1/250 o 1/270, antecedentes de patología genética y anomalía ecográfica de riesgo. Una vez obtenida esta información se realiza la amniocentesis en la semana 14 a 17 de la gestación. El líquido amniótico obtenido se somete a estudio de cariotipo e hibridación insitu por fluorescencia (FISH), así como OF-PCR, que permite la multiplicación de porciones del ADN de los cromosomas. De igual manera se procede a biopsia de las vellosidades coriónicas, entre la semana 8 a 11 de la gestación o cordocentesis, para el estudio patológico y genético respectivos. De igual forma, una vez que el bebé ha nacido, se puede proceder con la extracción de sangre en el neonato, para un estudio citogenético.

Cuando el niño se encuentra en los primeros años de vida, la observación de las características clínicas serán evidentes, confirmándose de esta manera cualquier sospecha hasta entonces no confirmada.(Martinez, Rodriguez, & Bermejo., 2014)

Las personas con Trisomía 21 presentan una mayor probabilidad comparando a la población general de padecer ciertas patologías, especialmente del sistema circulatorio, digestivo y endócrino; esto se debe al exceso de proteínas sintetizadas por el cromosoma demás. (Farreras & Rozman, 2004).

1.3 TRATAMIENTO

No existe tratamiento para el Síndrome de Down, sin embargo, se realiza una serie de medidas de carácter rehabilitador, que les permita una inserción a la sociedad, introduciéndolos a la individualidad y autocuidado,ofreciendo consiguientemente una mejor calidad de vida.

En este sentido se recomienda:

- Realizar un ecocardiograma durante los dos primeros meses de vida y a los 18 años para diagnosticar en forma temprana posibles patologías valvulares.
- Realizar un examen oftalmológico para el diagnóstico temprano de miopía y cataratas en el primer año de vida y luego cada dos años.
- Realizar revisiones médicas gastrointestinales y una dieta rica en fibra para evitar el estreñimiento y sobrepeso.

- Planificar revisiones odontológicas a los 2 años de edad, revisando la forma del paladar, mal posición dentaria, respiración bucal, problemas de deglución, problemas de motricidad, higiene y muchos otros que comprometan la salud oral.
- Realizar estudios de la función tiroidea cada medio año en los más pequeños y después anualmente.
- Realizar estudios radiológicos rutinarios que permitan constatar un funcionamiento óptimo de la articulación atlanto-axoidea.
- Realizar ecografías pélvicas y examen de los genitales externos.
- Apoyar con fonoaudiología, fisioterapia y pedagogía especial para el perfeccionamiento del lenguaje y cuidado personal brindando un ambiente enriquecedor y estimulante. (Discapnet, 2012)

2. OBJETIVOS

2.1. OBJETIVO GENERAL

Identificar los principales problemas en la atención del nivel primario que ocasionan retraso en el diagnóstico prenatal de la Trisomía 21.

2.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Proponer acciones de prevención y promoción de salud que modifique los factores de riesgo maternos a nivel primario de atención prenatal.
- Determinar cuáles son los factores de riesgo prevenibles o modificables en la mujer embarazada añosa.
- Identificar nudos críticos en el manejo y seguimiento posnatal en niños con Trisomía 21.
- Estudiar estrategias para manejar niños portadores de Trisomía 21 con equipos multidisciplinarios.

3. DESARROLLO DEL CASO CLINICO

3.1 Presentación del Caso

El caso que se presenta a continuación describe a paciente, de 3 años 10 meses de edad, producto de la 3ra gestación, de madre de 39 años de edad sin antecedentes patológicos, embarazo controlado por 7 ocasiones, con 2 ecosonografías obstétricas reporte normal.

Paciente nace a término por parto eutócico peso 3000gr, Apagar 8-9 llanto inmediato, al examen físico facies sindrómica, occipucio plano, cabello de implantación baja, hipertelorismo ocular, puente nasal ancho, orejas de implantación baja, macroglosia, cuello corto, corazón se ausculta soplo sistólico, abdomen diástasis de rectos, manos pliegue simiano bilateral, ingresa a Neonatología con Dg. RNAT + PAEG, Trisomía 21, Riesgo Metabólico, Cardiopatía Congénita.

En sala RN permanece en cuna corriente, a las 6 horas de vida se presenta pletórica por lo que se solicita exámenes reportando Hb 20.4 y Hcto 71%, se realiza exanguinotransfusión parcial sin complicaciones y fototerapia por hiperbilirrubinemia, posteriormente a su evolución favorable es dada de alta a los 10 días con indicaciones de puericultura y seguimiento por consulta externa.

Paciente acude a controles por consulta externa, se realiza tamizaje auditivo reportando normal, a los 4 meses de vida en control de rutina solicitan interconsulta a Cardiología para valoración de soplo cardíaco, cuyo informe determina CIV de 10mm y PCA 4x5cm, confirmado con Eco Cardíaco. Es referida al Hospital Baca Ortiz para su tratamiento específico, luego de la valoración se indica tratamiento quirúrgico, el mismo que se realiza al año ocho meses de vida, teniendo una evolución hemodinámica favorable en la actualidad.

3.2 DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS

- La realización del análisis de caso clínico de una paciente con trisomía 21, debe ser información veraz, por lo que se requieren fuentes bien definidas.
- La mayor obtención de datos se obtuvieron de la Historia Clínica por parte del autor en el mes de Abril del 2015, los mismos que se detallan de manera cronológica, desde el inicio del problema.
- Se recogen datos epidemiológicos factores de riesgo, así como los registros del seguimiento intrahospitalario y extrahospitalario.
- Las guías de práctica clínica, artículos de revisión actualizados que resumen y evalúan todas las evidencias encontradas con el fin de ayudar a elegir la mejor estrategia de manejo médico individual además de protocolos estandarizados y con normas internacionales para las mejores medidas terapéuticas en este tipo de pacientes.

3.3. ESTRUCTURACIÓN DEL CASO CLÍNICO

3.3.1. Datos de Identificación

Paciente de 3 años 10 meses de edad, sexo femenino, mestiza, nace y reside en Ambato, nacida por parto eutócico a término en el HPDA, producto de la tercera gesta. Su madre de 39 años, nace y reside en Ambato, comerciante, sin antecedentes patológicos personales, se realizó siete controles prenatales, ecografías obstétricas al 4to y 6to mes reporte normal, recibe ácido fólico y hierro.

3.3.2 DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de 3 años 10 meses de edad, sexo femenino, mestiza, nace y reside en Ambato, nacida por parto eutócico a término en el HPDA, producto de la tercera gesta. Su madre de 39 años, nace y reside en Ambato, comerciante, sin antecedentes patológicos personales, se realizó siete controles prenatales, ecografías dos al 4to y 6to mes reporte normal, recibe ácido fólico y hierro.

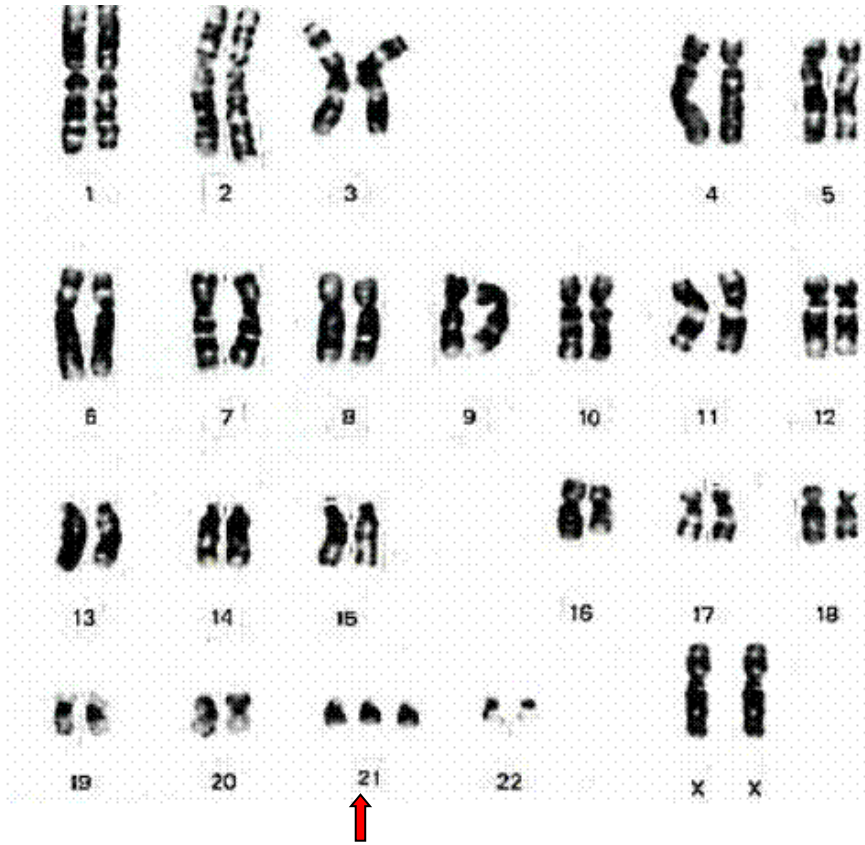
Nace por parto eutócico en el HPDA, paciente femenina, APGAR 8-9 al examen físico presenta Peso: 3000gr Talla 48cm. PC: 32.5cm. Cabeza: Facies sindrómica, occipucio plano, cabello de implantación baja. Ojos: Apertura ocular espontanea, hipertelorismo ocular. Nariz: puente nasal ancho, fosas nasales permeables. Orejas: implantación baja, conducto auditivo permeable. Boca: Macroglosia. Cuello: corto Tórax: simétrico expansibilidad conservada, Corazón: soplo sistólico GIII. Abdomen: diástasis de rectos. Extremidades: simétricas, palma de manos se observa pliegue simiano bilateral.

Ingres a Neonatología en donde permanece en cuna corriente, se realiza exámenes en el cual uno reporta poliglobulia por lo que se realiza exanguinotransfusión parcial, es alimentada con leche materna con buena tolerancia, a las 48 horas de vida recibe fototerapia por ictericia secundaria a poliglobulia, posteriormente presenta evolución favorable por lo que es dada de alta.

Una vez dada de alta paciente acude frecuentemente a controles por consulta externa, para valoración de soplo cardiaco, cuyo informe determina CIV de 10mm y PCA 4x5cm, confirmado con Eco Cardiaco. Es referida al Hospital Baca Ortiz para su valoración, diagnóstico y tratamiento quirúrgico al año ocho meses de vida, posteriormente es referida al HPDA para continuar con los controles. En cuanto al desarrollo y crecimiento de la paciente es adecuado para niños con síndrome de Down, y al poseer morbilidad respiratoria, hipertrofia adenoidea y rinosinusitis cuyos episodios de reagudización disminuyeron luego de la intervención quirúrgica.

CARIOTIPO:

Paulet Sarahí Cisneros Ruiz



4. DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO.

Es importante el análisis de casos clínicos en medicina porque permite seguir un modelo que deja ir más allá del análisis de las causas médicas de muerte consignadas en la historia clínica sino analiza factores sociales, culturales, económicos del sistema de salud determinantes importantes en la salud individual y colectiva de una población. (Vivas, 2014)

4.1 Edad materna

A pesar de que no se sabe con seguridad por qué ocurre el síndrome de Down y no hay ninguna forma de prevenir el error cromosómico que lo provoca, los científicos saben que las mujeres mayores de 35 años tienen un riesgo significativamente superior de tener un niño que presente esta anomalía. Por ejemplo, con 30 años, una mujer tiene aproximadamente 1 probabilidad entre 1.000 de concebir un hijo con síndrome de Down. Esta probabilidad crece a 1 entre 400 a los 35 años y a 1 entre 100 a los 40. (Gavin, 2012)

Es sabido que las madres que se embarazan mayores de 35 años tienen un mayor riesgo de tener complicación ante natales y postnatales además de un riesgo elevado de mal formaciones.

Cuando una mujer nace, ya tiene los óvulos en sus ovarios, es decir estas células se forman cuando la mujer está en el vientre de su madre, durante la gestación.

Los óvulos de una mujer recién nacida, son células que al igual que otras deben cumplir un ciclo de "nacer, crecer, reproducirse y morir", pero a estos óvulos les ocurre lo siguiente: nacen, crecen, inician su división celular desde que la mujer aun es feto, pero cuando la mujer sale del vientre de su madre, los óvulos suspenden su división celular en una fase llamada diacinesis. Así permanecen por años hasta que la mujer llega a la adolescencia.

Al presentarse la menstruación (menarquía) y de allí en adelante un solo óvulo cada mes reiniciara esta división celular como si se despertaran de un largo sueño de 15

años, 16, 20, 30, 40 o más según cada menstruación. Si el óvulo es fecundado por el espermatozoide, continuara el proceso de división celular hasta dar como resultado un nuevo individuo, caso contrario el óvulo degenerara y se irá en la sangre menstrual.

Así que puede decirse que los óvulos de las mujeres tienen de edad los años de cada mujer más los 9 meses que estuvo dentro de su madre. Durante todos estos años, los óvulos están expuestos a radiaciones, medicamentos que se toma, enfermedades, químicos y drogas que ingiere o respira, y varios fenómenos genéticos y ambientales que en conjunto amenazan permanentemente a la normalidad del óvulo.

Esta es la razón más válida al momento para explicar porque la edad materna avanzada contribuye significativamente para el apareamiento de niños Down.

Existen otras teorías que tratan de esclarecer porque se producen estos errores en la separación y repartición de los cromosomas en las células en división: las teorías de Henderson Edwards, de sobremaduración ovular, etc., buscan explicar la no disyunción (separación) de los cromosomas, pero corresponden al ámbito de la especialidad genética.

Es pues el óvulo de una mujer de 40 años, una célula de 40 años más 9 meses de la vida intrauterina, a la que durante este largo periodo, las amenazas ambientales así como las alteraciones espontáneas del material genético (genes y cromosomas) pudieron influenciarle o provocarle daños genéticos; y si este óvulo entra en fecundación, puede producirse un niño con SD o cualquier otra anomalía. (Jijón, 2010)

Un adecuado control de los factores de riesgo evitará complicaciones a futuro, no solo desde el punto de vista físico, emocional y familiar sino también a nivel de prestaciones de servicios de salud que conducen a costos elevados.

Lo más importante es que nos permitirá tomar medidas de promoción y prevención de una manera oportuna que permitan modificar y disminuir los factores de riesgo. (Zuleta, 2010)

A semejanza de lo que ocurre con las anomalías cromosómicas en general, el nacimiento de un niño con SD es un hecho esporádico dentro de una familia, ya que sólo una minoría de los casos es de origen familiar.

Actualmente, la frecuencia de las anomalías cromosómicas en los recién nacidos está cambiando; entre otras razones, por el impacto de las técnicas de detección prenatal y la estructura de la edad materna en diferentes poblaciones. (Hook, 1982)

El mayor conocimiento de los riesgos y problemas asociados al SD permite conocer qué alteraciones pueden aparecer y en qué momentos de la vida del individuo, siendo posible añadir a las recomendaciones generales de control de salud para la población infantil en general, un grupo de actividades preventivas y exploraciones que permitan corregir, aliviar o evitar los problemas de salud de niños con SD. (Tabla I)

4.2 Riesgo para el portador de Trisomía 21

DESARROLLO PSICOMOTOR, INCLUIDO EL LENGUAJE.

La función cognitiva varía ampliamente de un niño a otro y no se puede predecir al nacimiento. Tampoco existe relación entre el fenotipo concreto de un niño con SD y el nivel de función cognitiva. El cociente intelectual va de rango bajo a retraso moderado o profundo, siendo este último raro, tal como puede observarse en la (fig. 1).

En general, los bebés con SD se desarrollan y progresan de modo muy parecido a como lo hacen los demás niños en la mayoría de las áreas de desarrollo, aunque lo hacen a una velocidad más lenta. (Riquelme & Manzanal, 2006)

En realidad, su desarrollo avanza más de prisa en unas áreas (el desarrollo social es uno de sus puntos fuertes); mientras que el progreso motor y el aprendizaje del lenguaje se retrasan más (Tabla II).

En lo que respecta a la comunicación, funcionan bien en la utilización de gestos para comunicarse, pero muestran mayor dificultad para el habla; de modo que, entienden

más de lo que pueden decir. Respecto a la cognición, tienen mayor capacidad de procesamiento y recuerdo de la información visual, que de la información verbal.

Diversos estudios con casos y controles han observado que los programas de intervención temprana mejoran el desarrollo global, los trastornos del comportamiento alimentario, el lenguaje, la integración social y la adaptación entre padres e hijos.(Hines & Bennett, 1996)

También pueden mejorar el pronóstico académico de estos niños. Los programas de intervención temprana conviene que sean atendidos por profesionales con experiencia, habitualmente las asociaciones o fundaciones para personas con SD ofrecen este servicio con personal y recursos adecuados.

DESARROLLO FÍSICO (PÓNDEROESTATURAL).

El desarrollo físico es más lento que los grupos poblacionales por edad y sexo de niños no afectados de SD. Por ello, las medidas pónvero-estaturales deben ser referidas a estándares específicos para estos niños. Las primeras publicadas y de uso extendido son las tablas de Cronk. (Pastor, Quinto, Corretger, Gassió, Hernández, & Serés, 2004)

El crecimiento más lento no es atribuible, de forma generalizada, a déficit de hormona de crecimiento (GH) y, actualmente, se especula sobre el papel del IGF-1. Si observamos una disminución del crecimiento en referencia a las tablas estándares del SD, debemos investigar causas como: cardiopatía congénita, hipotiroidismo, enfermedad celíaca, déficit de hormona del crecimiento o ausencia de soporte nutricional, entre otras.

El estirón puberal es menos vigoroso que en la población general y suele ocurrir antes. También la prevalencia de obesidad en este grupo es mayor que en la población general, y debe ser considerada un problema de salud, en el que deben involucrarse médicos, enfermeras, miembros de la familia e individuos con SD. Se sugiere que la intervención debe combinar una dieta equilibrada, sin restricción energética y

aumento de la actividad física.(Gibson, Newton, Selby, Price, Leyland, & Addison, 2005).

ALTERACIONES DE LA FUNCIÓN TIROIDEA.

Sabemos que las alteraciones más frecuentes en la función tiroidea en niños con SD están incrementadas significativamente en todas las edades, aproximadamente el 45% de las personas con SD presentan disfunción de la glándula tiroidea, la mayor incidencia corresponde a elevaciones aisladas de la TSH (20-60%).

Los casos de hipotiroidismo adquirido a partir de la segunda década de la vida representan el 12-17% de los casos en pacientes con SD, de los que el 33% son de causa autoinmune, encambio los casos de hipotiroidismo primario persistente, se observan solo en el 0,7% de los nacidos con SD, por lo que podemos decir que la disfunción tiroidea se incrementa con la edad, particularmente por encima de los 15 años.

La prevalencia de anticuerpos antitiroideos aumenta por encima de los 8 años de vida y, en ocasiones, antecede al estado hipotiroideo en 12 a 18 meses. En el 35% de los adolescentes con anticuerpos antitiroideos y estado de hipotiroidismo subclínico (elevación aislada de TSH con T4 normal), se desarrollará un hipotiroidismo franco.(Soriano, 2007)

En casos de elevaciones aisladas de TSH, se aconseja control anual para confirmar un estado de hipotiroidismo franco, añadiéndose en la evaluación la determinación de rT3. En los controles de salud de la edad escolar, se determinarán los anticuerpos antitiroideos si se detecta aumento de la TSH. Por otra parte, no existe evidencia sobre el beneficio del tratamiento hormonal sustitutivo en elevaciones aisladas de la TSH.(Tirosh, Taub, Scher, Jaffe, & Hochberg, 1989)

PROBLEMAS CARDÍACOS.

La frecuencia de cardiopatías congénitas es mayor en estos niños que en la población general. Cerca de la mitad de los sujetos con SD padecen algún tipo de cardiopatía susceptible de control por un cardiólogo pediátrico y/o de cirugía correctora (Tabla III).

Un examen clínico normal no excluye la presencia de cardiopatía.

En la etapa neonatal, la mitad de los niños con cardiopatía no presenta síntomas y quedan sin diagnosticar, y a las 6 semanas, un tercio de los casos pueden seguir sin diagnóstico.

La ecografía cardíaca es la prueba diagnóstica más adecuada para detectarlas anomalías del corazón y debe realizarse en todo niño con SD, siempre en la etapa neonatal, en niños mayores a los que nunca se haya realizado exploración (aunque no muestren signos de cardiopatía) y en la etapa de adolescente o adulto joven, ya que en estos, es frecuente la presencia de enfermedades cardíacas no congénitas, tales como: prolapso de válvula mitral(46%), en menor proporción prolapso de la válvula tricúspide, regurgitación aórtica, disfunción valvular y aumento del septo membranoso.(Geggel, Brien, & feingold, 1993)

La mortalidad para cada tipo de malformación cardíaca es similar a la de niños sin SD, excepto en presencia de defecto atrioventricular completo, asociado a hipertensión pulmonar (13%vs 5%).

TRASTORNOS ODONTOLÓGICOS.

Cabe destacar las siguientes características en los pacientes con SD:

- Notable retraso en la erupción dentaria, tanto temporal como permanente. Erupción irregular de dientes, hipodontias (presente en el 60% de los niños), anodontias y agenesias en la dentición (frecuencia 4-5 veces mayor que en la población general) y

dientes supernumerarios en el 6%. Aparición de manchas blanquecinas de hipocalcificación en el 18% de casos.

- Grave y acusado compromiso periodontal, que afecta sobre todo al sector anteroinferior. La severidad de la enfermedad periodontal aumenta con la edad, pudiendo afectar al 39% de la población adulta. En la población pediátrica con SD, se encuentra inflamación gingival hasta en un 67% de casos. La causa puede atribuirse a mala higiene bucal y alimentación inadecuada, junto a factores locales como: maloclusión, bruxismo y malposición dentaria.
- Alta tendencia a maloclusiones dentarias, debido en parte a la macroglosia y la hipoplasia del maxilar. La más frecuente es la mordida cruzada (78%) y la mordida abierta.
- Menor incidencia de caries, relacionada con el retraso de la erupción dentaria y la función tamponante de la saliva, entre otros.
- El bruxismo se observa hasta en el 70% de los niños, afectando a las superficies triturantes de los dientes.

Por todo ello, deben revisarse e indicarse todas las medidas de higiene bucodental para mejorar la técnica del cepillado, uso de pastas dentífricas fluoradas, enjuague con colutorios con flúor, utilización de la seda dental, control de la dieta y de hábitos perniciosos (chupete, biberón de noche) en el domicilio, y control de la placa bacteriana, junto a los sellados de fisuras.(Pipa, Álvarez, & Ruiz, 1999).

ENFERMEDAD CELÍACA.

La enfermedad celíaca (EC), como ocurre con otras patologías autoinmunes, es más frecuente que en la población general (4 al 7%), habitualmente de forma silente, asintomática o atípica, pasando desapercibida en niños con SD.

Por esta razón, en ausencia de síntomas sugestivos de EC, se recomienda el cribado sistemático mediante la determinación de marcadores serológicos a los 2-3 años de

edad, siempre que haya estado tomando alimentación que contenga gluten, al menos durante un año. La determinación inicial será de anticuerpos antitransglutaminasa (ATGt-IgA) o ATGt tipo IgG, en los casos en que se asocia con déficit de inmunoglobulina tipo A (IgA).

Un resultado inicial negativo de los test serológicos de EC no excluye la posibilidad de que desarrolle la enfermedad a lo largo de la vida. La estrategia, para algunos autores, sería repetir los marcadores celíacos a los 6-7 años, o bien determinar la presencia de marcadores genéticos HLA DQ2o DQ8, y si son positivos, continuar con los controles serológicos cada 2-3 años. No obstante, según un estudio que analizaba el coste-eficacia del cribado en niños con SD, no parece adecuado insistir en aquellos niños con un primer test negativo y sin ninguna sintomatología.(Swigonski, kuhlenschmidt, Bull, & Corkins, 2006).

TRASTORNOS DE LA AUDICIÓN.

La prevalencia de hipoacusia es elevada, a veces manifestada en forma de conductas desajustada pseudopsiquiátricas. Algunos estudios demuestran, en niños con SD con edades comprendidas entre 2 meses a 3 años de edad, que el 34% presentan normoaudición, el 28% tiene sordera unilateral y un 38% padecen sordera bilateral. Solo el 4% de los niños presentó sordera neurosensorial y la mayoría de ellos presentaba hipoacusia conductiva.(Shott, Joseph, & Heithaus, 2001)

La correlación entre la audición, los problemas de adquisición y elaboración del lenguaje en niños con SD, obliga a manejar este problema de forma enérgica, especialmente en lo relativo a la hipoacusia de conducción secundaria a: otitis media serosa, colesteatoma, estenosis del conducto auditivo externo o impactaciones de cerumen en dicho conducto.

Los actuales protocolos proponen realizar cribado universal de hipoacusia sensorial en el primer semestre de vida (potenciales auditivos automatizados, test de

otoemisiones acústicas, o bien evaluación de potenciales evocados auditivos del tronco cerebral (PET)).

Después de los 6 meses, el cribado se realizará con pruebas de valoración basadas en reflejos conductuales audiológicos, impedanciometría o prueba de otoemisiones acústicas (OEA), dependiendo de la edad, nivel intelectual y estado de la audición.

INESTABILIDAD ATLANTOAXOIDEA.

La inestabilidad atlantoaxoidea o subluxación atlantoaxoidea, definida por la existencia de un espacio de 5mm o más entre el atlas y la apófisis odontoides del axis, está presente en el 10-20% de los menores de 21 años con SD, y es debida a la laxitud ligamentosa.

Aunque la mayoría carece de síntomas, las formas sintomáticas pueden alcanzar el 1-2% de todos los niños con SD.

El diagnóstico se realiza mediante radiografía lateral de la columna cervical, en posición de flexión, neutra y en extensión, obtenida entre los tres y cinco años de edad.

Todos los niños con espacios superiores a 5 mm deben ser examinados en busca de síntomas de compresión medular (cansancio precoz, marcha anormal, parestesias en miembros, pérdida de fuerza, dolor o contracturas cervicales de repetición), estando indicada la realización de una resonancia magnética del área antes de decidir la restricción de la actividad deportiva o cualquier procedimiento que precise anestesia (maniobras que precisen de la hiperextensión del cuello).

La indicación de cribado en fase asintomática y, por ello, la incorporación de la técnica diagnóstica en las recomendaciones de actividades preventivas, es controvertida. Mientras que, el *Medical Advisory Committee of the Special Olympics* recomienda la realización de la radiografía previa a la participación en los Juegos Olímpicos desde 1983, el *Committee on Sports Medicine and Fitness* de la AAP

indica que, no hay evidencia científica que permita concluir, que las radiografías laterales de columna cervical tengan en los pacientes con SD un valor detector del riesgo de desarrollar lesión del cordón espinal y consideran de mayor utilidad el seguimiento clínico para el reconocimiento de los pacientes con síntomas de compresión medular. (Committee, 1995)

Algunos autores de gran prestigio como *Pueschel*, resaltan que la inestabilidad atlantoaxial asintomática es una alteración, tan grave, como para justificar el trabajo y el gasto del cribado mediante radiología lateral. (Pueschel S. , 1998)

Es importante realizar cribado universal a los 3 años de edad y seguimiento clínico en todas las revisiones. Para evitar la irradiación innecesaria, solo realizamos radiografía cervical dinámica pasados los 3 años cuando no tengan realizada la prueba previamente o antes de aquellos procesos quirúrgicos o anestésicos que precisen de la manipulación del cuello. Algunos protocolos repiten el cribado a los 6 años, nunca después de los 10, ya que no se ha demostrado su utilidad después de esa edad, en ausencia de signos o síntomas relacionados. (Brockmeyer, 1999).

4.3 Riesgo Social y Familiar.

Aunque el fenotipo clínico no ofrezca dificultades en su diagnóstico, el manejo del niño afectado y su familia es siempre una situación compleja.

El nacimiento de un niño con SD supone un momento doloroso para los padres y ello influye en las primeras relaciones entre ellos y su hijo.

La forma en que se brinda la información referente al niño en estos primeros momentos es de vital importancia, pues opera sobre el estado emocional de los padres y puede condicionar su actitud con respecto al niño.

Existen estudios que documentan el malestar producido por la falta de intimidad al momento de comunicarse la noticia, el enfoque sólo sobre aspectos negativos del síndrome y la falta de referencias a fuentes de información idóneas y acerca de sitios

de contacto como asociaciones o grupos de padres de niños con SD.(Cunningham, 1984), (Rossel, 2004).

Cuando un niño presenta algún tipo de defecto, ello en general representa la *necesidad de elaborar un duelo por parte de los padres*. Este proceso suele atravesar diferentes etapas que pueden incluir:(Solnit & Stark, 1961)

- *Shock*-atardimiento del primer contacto con el problema.
- Negación (a menudo se evidencia en el esfuerzo de asimilar los rasgos propios del síndrome con rasgos familiares: “pero si tiene los ojos igual que...”).
- Enojo (favorece, por ejemplo, situaciones de maltrato hacia cualquiera de los integrantes del equipo de salud o al grupo en su conjunto).
- Culpa (se atribuye la ocurrencia del cuadro a supuestos injustificados o se preguntan qué pueden haber hecho para que algo así sucediera). En este punto es conveniente aclarar que nada de lo que pudieran haber hecho o dejado de hacer está vinculado con la producción del cuadro.
- Aceptación gradual del problema y reorganización.

En ocasiones, para ayudar a superar lo mejor posible estas etapas se considerará el soporte o asistencia psicoterapéutica.

Es importante que el pediatra conozca este tipo de reacciones, para acompañar el proceso, *respetando los tiempos, que serán variables y particulares de cada situación. Debe favorecer una aceptación progresiva del problema*, lo cual fortalecerá a la familia en su conjunto y favorecerá la dinámica del cuidado y el acompañamiento, en un marco de afecto y comprensión.

4.4 ANÁLISIS DE LOS FACTORES RELACIONADOS

4.4.1 Oportunidades en la Solicitud de la consulta

A pesar de que no hubo problemas para ser atendida desde el inicio de su embarazo, no se tomo en cuenta factores de riesgo por ser madre añosa, por el cual al terminar su embarazo y sin complicaciones durante el mismo nace RN vivo, femenina con Trisomía 21 y cardiopatía congénita no diagnosticados en el embarazo.

4.4.2 Acceso a la Atención Medica

La atención médica fue accesible, disponible sin problemas en cuanto a la atención brindada por parte de la unidad hospitalaria categorizada de 2do nivel de atención, de la misma forma posterior al parto y diagnóstico de Trisomía 21 con cardiopatía congénita, teniendo la facilidad de la consulta y seguimiento de su patología en el HPDA es derivada HBO para resolución de cardiopatía quirúrgicamente, siendo favorable posteriormente es referida al HPDA para controles subsecuentes y seguimiento de Trisomía 21.

4.4.3 Oportunidades en la Atención

La paciente en cuanto a las oportunidades de atención no tuvo problemas ya que el control prenatal fue accesible e inmediato, tomando en cuenta que la madre presentó una manera interesada para control de su embarazo, acudiendo de forma subsecuente a controles.

Pese a la oportunidad y facilidad en la atención obtenida, el personal médico se limitó en aplicar medidas y reglas para control de mujer embarazada sin riesgo, desencadenando problemas en el embarazo ya que paso por alto el factor de riesgo por madre añosa, y la no detección durante el embarazo de la trisomía

21 con cardiopatía asociada diagnosticada al nacimiento, posteriormente tiene controles subsecuentes en el HPDA, en donde se agiliza interconsulta al HBO para resolución de patología asociada.

4.4.4 Características de la Atención

La madre de la paciente presentó un control prenatal temprano y periódico pese a esto la calidad de atención no fue la correcta ya que no se catalogó como un embarazo de alto riesgo obstétrico por parte del personal de salud, al saber que el riesgo de muchas de las anomalías cromosómicas aumenta con la edad materna, teniendo como resultado recién nacido con Trisomía 21 al cual se brinda un adecuado control y seguimiento.

Al tener en cuenta el factor de riesgo materno y control del embarazo idealmente debemos realizar lo siguiente:

4.4.4.1 Cribado Prenatal

Se recomienda el Cribado de las malformaciones anatómicas mediante ecografía:

- Translucencia Nucal 12 semanas.
- Ecografía anatómica precoz entre las 16-18 semanas y repetir 20-22 semanas.
- Ecocardiografía fetal a las 16 semanas.
- Determinación de alfafetoproteína en suero materno a las 14-18 semanas de gestación (especialmente si existe tratamiento con ácido valpróico o carbamazepina).
- Ecocardiografía fetal a las 21 semanas.
- Evaluación de crecimiento fetal en el tercer trimestre: ecografía suplementaria a la semana

La estimación del riesgo de trisomía 21 al nacimiento en función de la edad materna se basa en estudios anteriores a la introducción del diagnóstico prenatal. (Hecht & Hook, 1994)

En los últimos 15 años, con la introducción de la bioquímica sérica en sangre materna y el cribado ecográfico de anomalías cromosómicas en distintas etapas del embarazo, ha sido necesario establecer riesgos específicos de anomalías cromosómicas para la edad materna y la edad gestacional. (Snijders, Sundberg, Holzgreve, Henry, & Nicolaides, 1999)

Dichas estimaciones derivaron de la comparación, en mujeres de la misma edad, entre la prevalencia de trisomía 21 al nacimiento y la prevalencia en el momento de la amniocentesis del segundo trimestre o la biopsia corial del primer trimestre.

El cribado de anomalías cromosómicas en el primer, en lugar del segundo trimestre, presenta la ventaja de un diagnóstico prenatal más precoz y, en consecuencia, una interrupción del embarazo menos traumática para aquellas parejas que se dirigen por esta opción. (Wald, Watt, & Hackshaw, 1999)

El nacimiento de un niño con malformaciones congénitas o síndromes genéticos es un acontecimiento relativamente frecuente: de 3 a 4% de los nacidos vivos tienen alguna malformación mayor, suficientemente importante para poner en peligro su vida o su desarrollo; esta situación se acompaña de un gran impacto familiar, social y médico que puede tener consecuencias trágicas. (Malean, 2001)

Los individuos con trisomía 21, afección de la que deriva su nombre, la piel parece ser excesiva para el cuerpo, la nariz es pequeña y la cara achatada. En la última década, se han conseguido observar estas características mediante el uso de la ecografía durante el tercer mes de vida intrauterina. (Down, 1866)

4.4.4.2 Criterios diagnósticos

- **Fenotipo Down**

En la mayoría de los casos, el fenotipo del niño puede no ofrecer demasiadas dudas acerca del diagnóstico, pero no es infrecuente que, aun en los equipos más entrenados, se plantee el interrogante de la existencia o no del síndrome.

El diagnóstico de SD no siempre se realiza en el momento del nacimiento; en un estudio se refiere que sólo el 74% de los casos se detecta dentro de los 6 primeros meses de edad. (Shapiro, 1994)

Los rasgos más característicos del SD son los siguientes: hipotonía, cara aplanada, hendiduras palpebrales oblicuas hacia arriba (inclinación mongoloide), *epicanthus*, iris moteado (manchas de Brushfield), puente nasal aplanado, orejas pequeñas, paladar ojival, exceso de piel en nuca, surco palmar transversal único (pliegue simiesco), manos cortas y anchas, hipoplasia de la falange media del quinto dedo, separación entre primer y segundo dedo del pie (signo de la sandalia)... En casi todos los casos, existe retraso mental, de grado variable. A pesar de los intentos en diversos estudios, no se ha encontrado una correlación fenotipo/genotipo. (Frid & Drott, 1999).

- **Confirmación mediante estudios genéticos**

La confirmación se realiza mediante estudios genéticos: cariotipo o técnicas de hibridación *in situ* (HIS) ya sea prenatal (amniocentesis/biopsia de corion) o postnatalmente. El estudio HIS permite hacer un diagnóstico de urgencia, pudiendo obtener el resultado en unas pocas horas. (Pueschel, Anneren, Durlach, Flores, Sustrova, & Verman, 1995).

4.4.4.3 Información a los padres

Constituye la primera actividad preventiva en estos niños. Aunque el problema suele detectarse en la etapa neonatal, cualquier pediatra puede verse en la necesidad de dar la noticia del diagnóstico y, en todo caso, conviene revisar la información recibida previamente. La forma de plantear una noticia inesperada

que desestructura el presente de la familia y cambia sus perspectivas de futuro, puede determinar la actitud de los padres. Es recomendable informar conjuntamente a ambos progenitores, mientras sujetan al niño entre sus brazos, de forma clara y comprensible, dosificando el exceso de información, lo antes posible y en un ambiente tranquilo que facilite la intimidad. (FEISD, 2011)

La mayoría de los padres logran iniciar una fase con respuestas adaptativas, algunos nunca lo consiguen y viven la discapacidad del hijo con profundo rechazo. (Skotko & Canal, 2004)

4.4.4.4 Guía de actividades preventivas por grupos de edad, en niños con síndrome de Down.

Teniendo en cuenta todas las patologías que se pueden asociar al síndrome, se han desarrollado una serie de guías de atención de la salud, en niños con SD.

Es recomendable seguir una serie de actividades que quedan reflejadas en la (Tabla IV):

- Iniciar programas de intervención temprana del desarrollo psicomotor, lenguaje y conducta alimentaria.
- Valorar el desarrollo psicomotor con especial referencia al área del lenguaje.
- Controlar el crecimiento físico con tablas estándar para niños con SD (preferiblemente de población autóctona), en cada visita (semestral durante los 2 primeros años, anual entre los 2 y 6 años, bianual a partir de esa edad).
- Determinar en todas las visitas la TSH (al nacer se incluiría dentro del cribado de metabolopatías universal a los recién nacidos). En caso de disfunción tiroidea compensada (elevación aislada de TSH), repetir cada seis meses TSH, T4 y rT3 hasta que se normalice la función o se

diagnostique de hipotiroidismo franco. En la edad escolar, determinar anticuerpos antitiroideos al menos en una ocasión (entre los 9a 12 años).

- En la etapa neonatal, debe realizarse una ecografía cardíaca a los niños con SD. En niños mayores en los que nunca se haya realizado exploración y no muestren signos de cardiopatía, además de la exploración clínica, es recomendable realizarla también. En la etapa de adolescente y adulto joven, se repetirá ecografía cardíaca para descartar la disfunción de alguna de las válvulas del corazón.
- Realizar control, limpieza de la placa bacteriana y sellado de fisuras, a partir de los seis años y cada 6-12 meses por un odontólogo. A partir de los 8 años, debe realizarse estudio de maloclusión dentaria al menos bianualmente.
- En ausencia de clínica sugestiva de enfermedad celíaca, se determinarán a los 2-4 años los anticuerpos antitransglutaminasa (ATGtIgA) junto con cuantificación de IgA. Después de esa edad, repetir periódicamente la determinación de ATGtIgA cada 2-3 años o, al menos, hacer seguimiento clínico.
- Realizar cribado de hipoacusia en los primeros seis meses de vida, mediante test de otoemisiones acústicas, evaluación de potenciales evocados auditivos del tronco cerebral o de potenciales auditivos automatizados. Realizar cribado de hipoacusia con pruebas basadas en reflejos auditivos conductuales, impedanciometría u otoemisiones acústicas, cada año hasta los 6 años y después cada dos años.
- Realizar exploración oftalmológica al nacer, 6 y 12 meses y al menos cada 2 años.
- Realizar radiografía lateral cervical en posición neutra, flexión y extensión, entre los 3 y 5 años de edad.
- Inmunizar a los niños con SD, según el calendario de vacunas vigente en cada comunidad autónoma.

- Inmunizar frente a neumococo, varicela y gripe, según pautas de vacunas recomendadas para grupos de riesgo.(Cohen, 1999),(Roizen, 2002)

4.4.5 Oportunidades en la remisión.

La no determinación de factores de riesgo de la madre y el fallo en el diagnóstico de Trisomía 21 durante el embarazo, en una institución de segundo nivel como es el HPDA, pese a dar un diagnóstico correcto durante el embarazo no se hubiera dado la remisión a otra institución ya que el HPDA tiene personal capacitado para seguimiento del embarazo, posterior al parto y diagnóstico de trisomía 21 con cardiopatía asociada, se realizaron controles subsecuentes y trámites correspondientes para valoración, seguimiento y remisión al HBO en donde se dio resolución de patología al año ocho meses de edad.

a) Trámites administrativos.

No hubo barreras administrativas para la transferencia de la paciente al nivel de atención acorde a su gravedad.

b) Rutas del usuario.

Al no tener inconvenientes en cuanto a la facilidad de atención, desde el embarazo y al no diagnóstico prenatal de Trisomía 21, en el HPDA se realizan controles y seguimiento adecuado y remisión oportuna al HBO para solución de cardiopatía congénita y controles posteriores en el HPDA.

5.1 IDENTIFICACIÓN DE PUNTOS CRÍTICOS

En este caso clínico se identificaron varios puntos críticos los cuales se describen.

- Deficiente difusión de la organización de atención del sector público.
- No detección de Trisomía 21 durante el embarazo por deficiente aplicación de criterios de riesgo.

- Inadecuado seguimiento por equipo multidisciplinario.
- No se toma en cuenta problemas familiares, sociales, económicos y psicológicos tras el nacimiento de un niño portador de Trisomía 21.
- No se oferta programas educativos a los padres de niños con Trisomía 21.

6.1 CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORA

Considero que ésta fue una patología no evitable, pero si se le pudo dar un seguimiento adecuado durante el embarazo, y así ayudar de forma psicológica durante y después a los familiares.

¿Qué intervenciones se propone para controlar los factores determinantes identificados?

- Sensibilizar y educar al personal administrativo de las instituciones de salud sobre su papel en el proceso de atención a los pacientes y la prioridad para la referencia que tiene las madres en estado de gestación con factores de riesgo.
- Fortalecer al personal de salud que brinda atención con el fin de que se apliquen criterios de riesgo, diagnóstico y manejo sobre vigilancia epidemiológica en mujeres en edad fértil y embarazo.
- La creación de un comité de bioética que tome decisiones importantes en los casos de mujeres que presente un riesgo elevado de malformaciones.
- Conformación de equipos multidisciplinarios para atención y seguimiento.
- Promover la creación de guías clínicas y protocolos de manejo en nuestro país en donde se describa el manejo adecuado de mujeres embarazadas con factores de riesgo.
- Conformación de un comité de bioética institucional en acciones de mejorar y tomar decisiones, y establecer lineamientos legales del impacto social y familiar que ocasiona el nacimiento de un niño con Trisomía 21.

7. ELABORACIÓN DE UN PLAN DE MEJORA

Después del análisis de caso es conveniente establecer un plan de mejoramiento, a nivel de atención primaria y secundaria que consiste en proponer actividades para el control de condiciones médicas y no médicas que contribuyan al proceso de evolución de la patología, y evitar diagnósticos erróneos.

Solo el trabajo multidisciplinario conllevara a la valoración y seguimiento adecuado de patologías en nuestro país.

OPORTUNIDADES DE MEJORA	ACCIONES DE MEJORA	FECHA CUMPLIMIENTO	RESPONSABLE	FORMA ACOMPAÑAMIENTO
Manejo Institucional.	Mejorar la calidad del manejo en cuanto a los mecanismos de referencia a instituciones de mayor nivel	3 meses	Director médico. Personal Sanitario. Médicos de Centros de Salud	Director Provincial de Salud. Director de la unidad de salud.
Mejorar la calidad de atención.	Establecer prioridades de atención de acuerdo al estado y diagnóstico del paciente dentro de las diferentes unidades de salud.	Inmediata	Director médico del hospital	Director Provincial de salud.
Aplicación de programas de prevención y seguimiento para pacientes con embarazo y factores de riesgo asociados.	Implementar programas de prevención dentro de las unidades de atención primaria.	Inmediata	Ministerio de Salud Pública. Profesionales dentro de cada unidad de salud	Director de la Unidad de Salud Director zonal Director Provincial de Salud

Implementar equipos multidisciplinares	Proporcionar equipos de trabajo para las diferentes áreas, guías y/o protocolos, relacionados a la atención, tiempos y manejo dentro de cada servicio.	Inmediata	Director general del HPDA Ministerio de Salud Pública Personal de salud.	Juntas Médicas y comités de bioéticas en los diferentes niveles de salud
Capacitación al personal de salud Guías de manejo	Búsqueda activa de pacientes con factores de riesgo desde la atención primaria.	Permanente.	Ministerio de Salud Pública	Autoridades de centros de salud.
Creación de comité de Bioética.	Socializar con personas involucradas en el proceso de atención del paciente.	3 meses	Ministerio de Salud Pública. Director Médico.	Instituciones de Salud.

8. CONCLUSIONES

- Este caso clínico ayudó a identificar los factores involucrados y falencias, que pueden ser corregidos en nuestro sistema de salud y en todos los niveles de atención, motivo por el cual se necesita estrategias inmediatas para mejorar el sistema de salud.
- El diagnóstico de Trisomía 21 puede ser precoz desde el embarazo de una forma no invasiva, o invasiva con el propósito de favorecer la valoración y pronóstico de los pacientes.
- Debe existir un equipo multidisciplinario, junto a un comité de vigilancia epidemiológica que permita un enfoque global del paciente en todos los aspectos para de esta manera disminuir con aquellos factores de riesgo modificables, que cambiaran con el curso natural de la patología.
- Se detectan problemas en los programas del Ministerio de Diagnóstico prenatal debido a que el personal que realiza este control no es el adecuado.
- No se dispone de equipamiento ni insumos necesarios para hacer un diagnóstico de Trisomía 21, de manera oportuna, la transferencia a hospitales de tercer nivel no es inmediata debido al congestionamiento permanente de estas unidades.
- Como parte importante del seguimiento de los niños con Trisomía 21 es recomendable la educación a todo el personal sanitario y a los padres para transformarles en entes proactivos para asegurar la calidad de vida de estos pacientes.
- Al ser un problema que cada vez se observa con más frecuencia las instituciones rectoras de salud del país deben promocionar campañas de prevención.
- Se deben instaurar centros de atención exclusiva a estos niños que poseen una comorbilidad propia y que promuevan acciones encaminadas a insertarlos en el contexto socio-cultural dentro de los lineamientos del buen vivir.

9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BIBLIOGRAFÍA:

Jijón, A. (2010). *Síndrome de Down pautas mínimas para su entendimiento y atención* . Quito-Ecuador.

LINKOGRAFÍA:

Artigas, L. (2014). *Síndrome de Down - Trisomía 21*. Obtenido de <http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>38

Brockmeyer, D. (1999). Down syndrome and craniovertebral instability. *Topic review and treatment recommendations* , 31-71.

Cammarata, F., Da Silva, G., Cammarata, G., & Sifuentes, A. (2010). Historia del Síndrome de Down. *CANPEDIATR Un recuento lleno de protagonistas* , 157-159.

Cohen, W. (1999). Health care guidelines for individuals with Down syndrome.

Committee, o. S. (1995). Atlantoaxial instability in Down syndrome. *Committee on Sports Medicine and Fitness* , 96-151.

Cunningham, C. (1984). Down Syndrome is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable. *Dev Me Chil Neurol* , 33-9.

Dávalos, C. (2008). *Embriología y Genética*. La Paz - Bolivia: Elite.

Discapnet, S. (2012). *Síndrome de Down* . Obtenido de Fundacion ONCE: <http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Discapacidades/Desarrollo%20Cognitivo/Sindrome%20de%20Down/Paginas/cover%20down.aspx>

Down, L. (1866). *Observation on an ethnic classification of idiots*. London.

Farreras, & Rozman. (2004). *Medicina Interna*. España: Elsevier.

FEISD. (2011). Programa Español de Salud para personas con Síndrome de Down. Madrid: FEISD.

- Fernández, M. (2011). Síndrome de Down. Alteraciones anatómicas y fisiológicas que repercuten en la comunicación, lenguaje y el habla. *Programa de intervención logopedia* .
- Frid, C., & Drott, P. (1999). *Mortality in Down syndrome in relation to congenital malformations*.
- Gavin, M. (2012). Síndrome de Down . *Kids Health* .
- Geggel, R., Brien, J., & feingold, M. (1993). *Development of valve dysfunction in adolescents and young adults with Down syndrome and no known congenital heart disease*. J. Pediatric.
- Gibson, P., Newton, R., Selby, K., Price, D., Leyland, K., & Addison, G. (2005). Longitudinal study of thyroid function in Down's syndrome in the first two decades.
- Hattori, M., Fujiyama, A., Taylor, T., & al, e. (2000). *Chromosome 21 mapping and sequencing consortium, DNA sequence of human chromosome 21*. Nature.
- Hecht, C., & Hook, E. (1994). The imprecision in rates of Down syndrome by 1 year maternal age intervals. *A critical analysis of rates used in biochemical screening* .
- Hines, S., & Bennett, F. (1996). Effectiveness of early intervention for children with Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil* , 96-101.
- Hook, E. (1982). Down syndrome advances in Biomedicine and the behavioral sciences. *Epidemiology of Down syndrome* , 11.
- Kumar, V., & Abbas, A. (2005). *Patología estructural y funcional*. Madrid - España: Elsevier.
- López, P., Parés, G., Borges, A., & Valdespino, M. (2000). Reseña histórica del síndrome de Down . *ADM* , 193-199.
- Malean, S. (2001). *Anomalías congénitas Neonatología, Fisiopatología y Manejo del recién nacido*. Buenos Aires: Panamericana.
- Martinez, Rodriguez, & Bermejo. (2014). *Diagnóstico clínico del Síndrome de Down basado en 11 rasgos*. Obtenido de <https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/45-5-16.pdf>

- Pastor, X., Quinto, L., Corretger, M., Gassió, R., Hernández, M., & Serés, A. (2004). Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down. *Síndrome de Down* , 34-36.
- Paz y Miño, C. (28 de Julio de 2013). Terapia Genética para el Síndrome de Down . *El Telegrafo* .
- Paz y Miño, C. (2008). Una visión neuropsicológica del desarrollo con énfasis en el Retraso Mental, síndrome de Down y Aurismo. *Primeras Jornadas de Formación Continua* .
- Pipa, A., Álvarez, J., & Ruiz, J. (1999). Síndrome de Down alteraciones estomatológicas. *Aspectos preventivos* , 55.
- Pueschel, S. (1998). Should children with Down syndrome be screened for atlantoaxial instability. *Arch. Pediatric Adolescent Med* , 152-123.
- Pueschel, S., Anneren, G., Durlach, R., Flores, J., Sustrova, M., & Verman, I. (1995). Guidelines for optimal medical care of person with Down syndrome . *International League of Societies for personss with mental handicap* .
- Riquelme, I., & Manzanal, B. (2006). Factores que influyen en el desarrollo motor de los niños con síndrome de Down. *Med Inter. Síndrome Down* , 18-24.
- Roizen, N. (2002). *Medical care and monitoring for the adolecent with Down syndrome*.
- Rossel, K. (2004). Apego y vinculación en el ssíndrome de Down: una emergencia afectiva. *Ped Elec* , 3-8.
- Sadler, T. W. (2012). *Lagman embriología médica*. Barcelona España: Williams & Willkins.
- Shapiro, B. (1994). The environmental basis of the Down syndrome phenotype. *Dev Med Child Neurol* , 36-84.
- Shott, S., Joseph, A., & Heithaus, D. (2001). Hearing loss in children with Down syndrme . *Int. J. Pediatric Otorhinolaryngol* .
- Skotko, B., & Canal, R. (2004). Apoyo posnatal para madres de niños con síndrome de Down . *Síndrome de Down* , 54-71.

- Snijders, R., Sundberg, K., Holzgreve, W., Henry, G., & Nicolaides, K. (1999). Maternal age and gestation specific risk for trisomy 21. *Ultrasound Gynecol* , 167-70.
- Solnit, A., & Stark, M. (1961). Mourning and the birth of a defective child. *Psychoanal. Study* , 526-537.
- Soriano, J. (2007). *Actividades Preventivas en síndrome de Down*. Madrid: Previnfad.
- Swigonski, N., kuhlenschmidt, H., Bull, M., & Corkins, M. (2006). Downs S. Screening for celiac disease in asymptomatic children with Down syndrome . *Cost-effectiveness of preventing lymphoma* , 118.
- Tirosh, E., Taub, Y., Scher, A., Jaffe, M., & Hochberg, Z. (1989). Short-term efficacy of thyroid hormone supplementation for patients with Down syndrome and low-bordeline thyroid function. *Am J Ment Retard* .
- Vivas, S. (2014). Guía Clínica de Atención Prenatal. *Unidad de atención primaria* , 1-24.
- Wald, N., Watt, H., & Hackshaw, A. (1999). Integrated screening for Down's syndrome on thebasis of test performed during the first and second trimesters. *N. Engl J. Med* , 341-461.
- Zuleta, J. (2010). Modelos para el análisis de la mortalidad materna y perinatal. *Análisis poblacional de la mortalidad* , 115-133.

9.1 CITAS BIBLIOGRÁFICAS - BASE DE DATOS UTA

EBSCO:

- Malean S. (2001). Anomalías congénitas. En: Avery GB. Neonatología, Fisiopatología y Manejo del Recién Nacido. 5a ed. Buenos Aires: Panamericana;841-860.

EBSCO:

- Rodríguez HL, Reyes JN.(1984). Cardiopatías congénitas en el síndrome de Down. Bol MedHospInfantMex; 41: 622-625.

EBSCO:

- Skotko B, Canal R. (2004). Apoyo posnatal para madres de niños con síndrome de Down. RevSyndr Down;21:54-71.

SCIENCEDIRECT:

- Hattori M, Fujiyama A, Taylor TD, et al. Chromosome 21mapping and sequencing consortium. The DNA sequence of human chromosome 21. *Nature* 2000; 405(6784):311-9. Erratum in: *Nature* 2000; 407(6800):110.

SCIENCEDIRECT:

- Hook EG. (1982). Epidemiology of Down syndrome. En: Pueschel SM, Rynders JE. *Down Syndrome. Advances in Biomedicineand the behavioral sciences*. Cambridge: Ware Press (pub.); pág.11.

SCIENCEDIRECT:

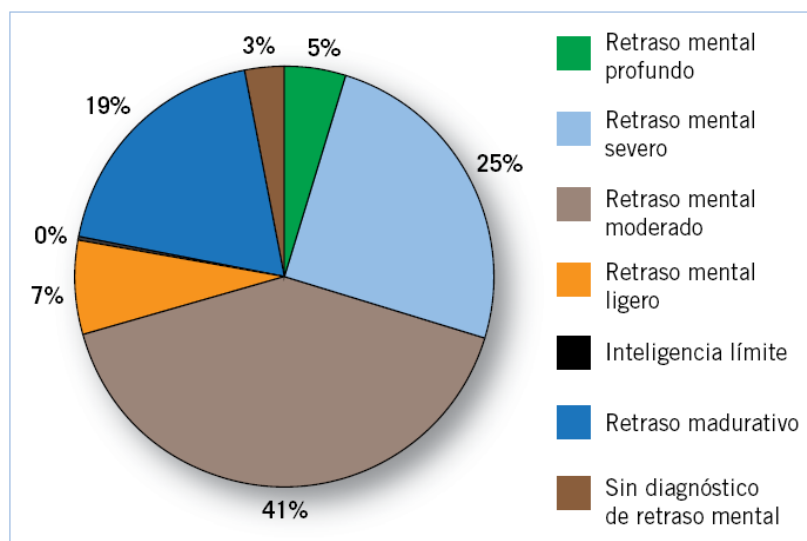
- Shapiro BL. The environmental basis of the Down syndrome phenotype. *Dev Med Child Neurol*1994; 36:84.

10. ANEXOS

Investigación de campo



IMAGEN 1



Distribución de las personas con síndrome de Down según el grado de retraso mental, datos extraídos de la Base de Datos Estatal de Personas con Discapacidad (IMSERSO), en España, en enero del 2001.

**Tabla I. Principales problemas de salud en personas con síndrome de Down.
 Protocolo de seguimiento del síndrome de Down
 Unidad de Pediatría Social. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.**

Problema	Prevalencia
Cardiopatía congénita	40-62%
Hipotonía	100%
Retraso del crecimiento	100%
Retraso mental	97,3%
Alteraciones de la audición	50%
Problemas oculares	
• Errores de refracción	50%
• Estrabismo	44%
• Cataratas	5%
Anormalidad vertebral cervical	10%
Alteraciones tiroideas (formas clínicas y subclínicas)	45%
Sobrepeso	Común
Trastornos convulsivos	5-10%
Problemas emocionales y de conducta	Común
Demencia prematura (5ª-6ª década)	18,6% -40,8%*
Problemas dentales (enfermedad periodontal, caries, maloclusión...)	60%
Dysgenesia gonadal	40%
Enfermedad celíaca	3-7%
Apnea obstructiva del sueño	45%

* Datos no fiables, ausencia de estudios epidemiológicos amplios.

Tabla II. Desarrollo motor y de lenguaje en niños con síndrome de Down (DSMIG 2000. Cunningham, 1988. Down's syndrome. An introduction for parents. Souvenir Press Ltd. Human Harizon Series)

<i>Ítem</i>	<i>Edad media (en meses)</i>	<i>Edad media + 2 DS</i>
Enderezamiento cefálico en prono	3	6
Cont. cefálico vertical	4	8
Reacción apoyo lateral	8	12
Reacción apoyo anterior	8	13
Sedestación estable	10	13
Bipedestación	13	21
Volteo	8	12
Rastreo	14	22
"Rodar"	12	17
Gateo	18	27
Marcha libre	24	33
Balbuceo	11	18
Responde a palabras familiares	13	18
Primeras palabras con significado	18	36
Muestra deseos con gestos	22	30
Hace frases de 2 palabras	30	60

**Tabla III. Distribución de cardiopatías congénitas en síndrome de Down
(distribución porcentual sobre el total de cardiopatía).**

Protocolo de seguimiento del síndrome de Down

Unidad de Pediatría Social. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

<i>Tipo de cardiopatía</i>	<i>%</i>
Defecto septo auricular	45
Defecto septo ventricular	35
<i>Ostium Secundum</i>	8
<i>Ductus persistente</i>	7
Tetralogía de Fallot	4
Otros	1

CLAP/SMR – OPS/OMS. MSP – HCU. Form. # 051

HISTORIA CLINICA PERINATAL - CLAP/SMR - OPS/OMS															EVALUACION DE RIESGO		EVALUACION DE RIESGO		EVALUACION DE RIESGO		EVALUACION DE RIESGO		EVALUACION DE RIESGO		EVALUACION DE RIESGO		EVALUACION DE RIESGO		EVALUACION DE RIESGO		EVALUACION DE RIESGO		EVALUACION DE RIESGO	
ASISTENTES:															PREVIA AL PARTO:		PREVIA AL PARTO:		PREVIA AL PARTO:		PREVIA AL PARTO:		PREVIA AL PARTO:		PREVIA AL PARTO:		PREVIA AL PARTO:		PREVIA AL PARTO:		PREVIA AL PARTO:		PREVIA AL PARTO:	
DIAGNOSTICO:															DIAGNOSTICO:		DIAGNOSTICO:		DIAGNOSTICO:		DIAGNOSTICO:		DIAGNOSTICO:		DIAGNOSTICO:		DIAGNOSTICO:		DIAGNOSTICO:		DIAGNOSTICO:		DIAGNOSTICO:	
TRATAMIENTO:															TRATAMIENTO:		TRATAMIENTO:		TRATAMIENTO:		TRATAMIENTO:		TRATAMIENTO:		TRATAMIENTO:		TRATAMIENTO:		TRATAMIENTO:		TRATAMIENTO:		TRATAMIENTO:	
COMPLICACIONES:															COMPLICACIONES:		COMPLICACIONES:		COMPLICACIONES:		COMPLICACIONES:		COMPLICACIONES:		COMPLICACIONES:		COMPLICACIONES:		COMPLICACIONES:		COMPLICACIONES:		COMPLICACIONES:	
EVOLUCION:															EVOLUCION:		EVOLUCION:		EVOLUCION:		EVOLUCION:		EVOLUCION:		EVOLUCION:		EVOLUCION:		EVOLUCION:		EVOLUCION:		EVOLUCION:	
COMENTARIOS:															COMENTARIOS:		COMENTARIOS:		COMENTARIOS:		COMENTARIOS:		COMENTARIOS:		COMENTARIOS:		COMENTARIOS:		COMENTARIOS:		COMENTARIOS:		COMENTARIOS:	
OTROS DATOS:															OTROS DATOS:		OTROS DATOS:		OTROS DATOS:		OTROS DATOS:		OTROS DATOS:		OTROS DATOS:		OTROS DATOS:		OTROS DATOS:		OTROS DATOS:		OTROS DATOS:	

ADAPTADO DE LA HISTORIA CLINICA PERINATAL DEL CLAP/OPS/OMS

Tabla IV: Guía anticipatoria de seguimiento para el SD

Protocolo de seguimiento del síndrome de Down

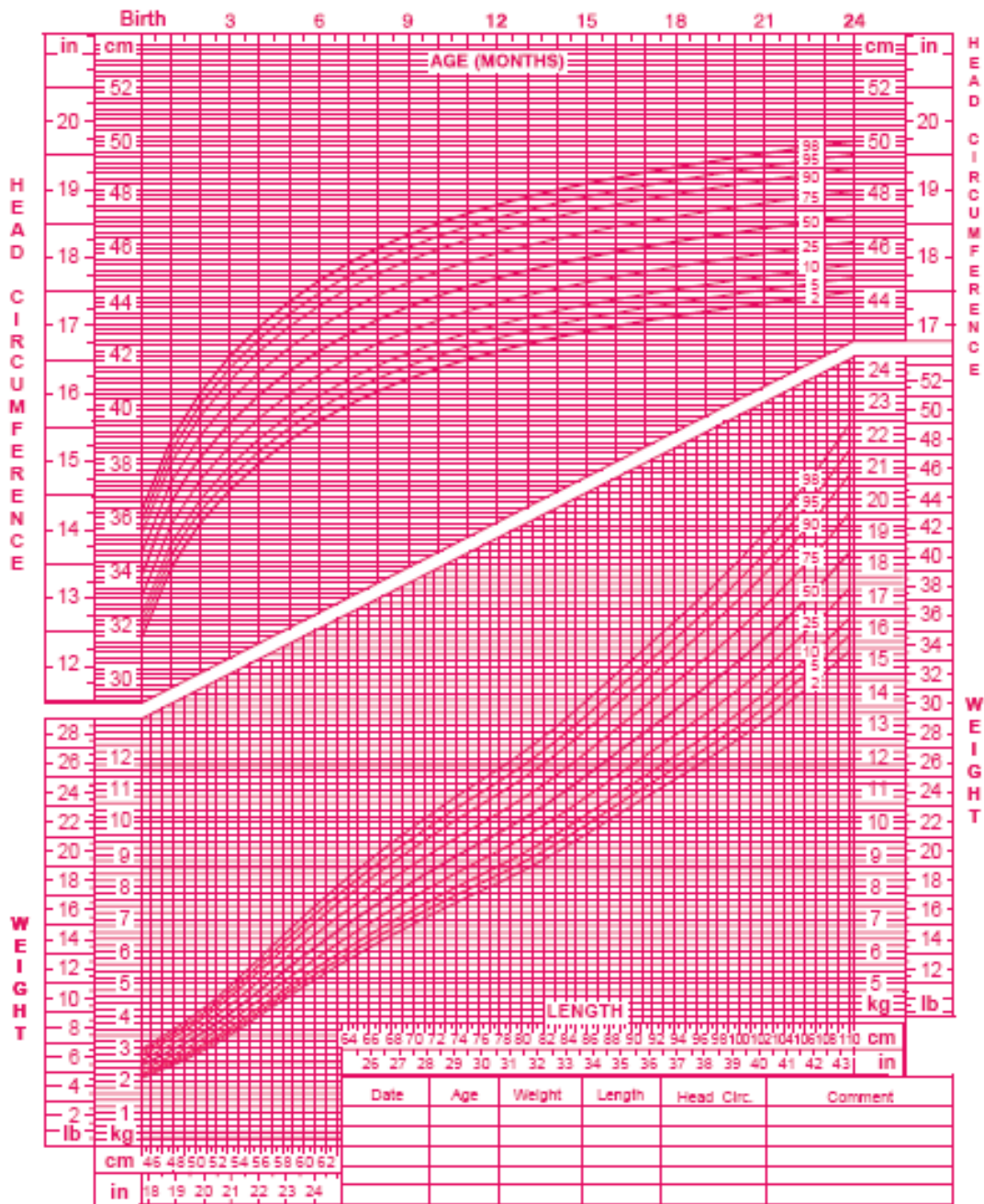
Unidad de Pediatría Social. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid

Tarea	0-4 sem	6 sem	1 año	1,5 año	2-4 años	5-6 años	7-9 años	10-12 años	13-14 años	15-16 años
Estudio cromosómico Asesoramiento genético	+									
Control pediátrico de rutina	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Estimulación del desarrollo	Estimulación temprana	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Control de crecimiento	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Examen cardiológico	Ecocardiograma	+						Ecocardiograma		
TSH, T4 (a)	Pesquisa neonatal	+	+		+	+	+	Anticuerpos antitiroideos	+	+
Hemograma	+									
Audición	Pesquisa neonatal	+	+	+	+	Control bienal				
Evaluación oftalmológica	Reflejo rojo	+	+		+	Control anual				
Enfermedad celíaca (b)					Control trienal					
Inestabilidad atlantoaxoide (c)					Rx					

Birth to 24 months: Girls
 Head circumference-for-age and
 Weight-for-length percentiles

NAME _____

RECORD # _____



Published by the Centers for Disease Control and Prevention, November 1, 2009
 SOURCE: WHO Child Growth Standards (<http://www.who.int/childgrowth/en>)



Published by the Centers for Disease Control and Prevention, November 1,
 2009 SOURCE: WHO Child Growth Standards
 (<http://www.who.int/childgrowth/en>)

Consentimiento Informado

Yo, Nancy Cecilia Ruiz León con CI. 050187840-9, y Darwin Rafael Cisneros Hallo con C.I. 180252906-3. En calidad de padres de la niña Paulet Sarahí Cisneros Ruiz paciente del Hospital Provincial General Docente Ambato con historia clínica No.364809, previa explicación, doy mi consentimiento el mismo que fue informando el día de hoy 27 de Abril del 2015, para la utilización de los datos que reportan en la historia clínica, para la realización y presentación de su caso clínico. El presente consentimiento informado, lo firmo, para permitir que la Srta. Egresada de la carrera de medicina: **Moya Espíndola, María José**, con cédula de identidad No.050294841-7, estudiante de la UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO use la información médica de la historia clínica, de mi hija para la realización del caso clínico titulado: **“TRISOMIA 21 CON CARDIOPATÍA CONGENITA ASOCIADA; DIAGNOSTICO, EVOLUCION Y PRONOSTICO”**.

Después de haber leído detenidamente la hoja de consentimiento informado y de haber escuchado las respuestas a mis inquietudes en forma voluntaria autorizo a que se me tomen los datos necesarios para la realización de dicho análisis de caso. La información obtenida será confidencial.

Para los fines legales pertinentes, firman el presente consentimiento informado.

.....

Egresada

María José Moya Espíndola

C.I. 050294841-7

.....

Madre de la paciente

Nancy Cecilia Ruiz León

CI. 050187840-9

.....

Padre de la paciente

Darwin Rafael Cisneros Hallo

C.I. 180252906-3



Deja que ellos sean tu camino hacia un mundo lleno de amor y felicidad.