

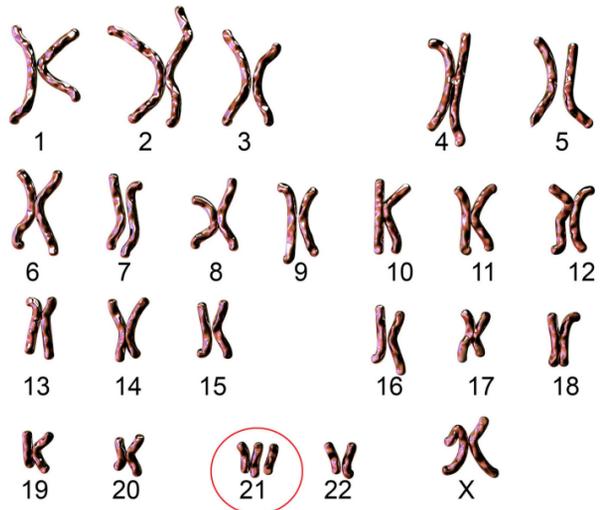


SÍNDROME DE DOWN

21 DE MARZO

QUÉ ES

Enfermedad de **origen genético**, causada por una **trisomía del cromosoma 21** (tres cromosomas en lugar de dos) con gran **variabilidad** de impacto individual y que se caracteriza por **discapacidad intelectual** variable, **alteración facial** característica y a menudo asocia alteraciones en el sistema **musculoesquelético** con y alteraciones **cardíacas, gastrointestinales, o endocrinas.**



FRECUENCIA

En España **1/1600** niños nacidos vivos. Aumenta con el aumento de la edad materna y disminuye con los cribados prenatales.

DIAGNÓSTICO PRENATAL

Cribado primer trimestre

Triple screening. Parámetros **ecográficos** y **analíticos**. **Semanas 10-13**. Probabilidad de detección entre **80-90%**.

Cribado segundo trimestre

Cuádruple screening. Parámetros **analíticos**. **Semanas 15-18**. Probabilidad de detección **90%**.

ADN circulante fetal

Test ADN circulante fetal en sangre materna. A partir de **semana 10**. Mayor posibilidad de detección (**99%**), pero no seguridad absoluta. Se oferta generalmente en **riesgos intermedios** tras cribados anteriores. Si es positivo, **precisa de confirmación** por pruebas invasivas.

Pruebas invasivas

Pruebas de **confirmación: amniocentesis** y **biopsia de vellosidades coriales**. Riesgo menor **1% de pérdida fetal**. **Cordocentesis** de forma excepcional.

PRONÓSTICO

La **esperanza de vida** actual se sitúa en **más de 60 años**.

SÍNTOMAS Y SEGUIMIENTO

- Analíticas con **controles tiroideos anuales** (mayor frecuencia hipotiridismo), incluyendo despistaje de **celiaquía** cada 5 años.



- Evaluación **oftalmológica** cada **dos años** (mayor frecuencia de estrabismo y problemas de refracción).



- Evaluación **auditiva** (mayor frecuencia de sordera y otitis media).



- Controles **odontológicos** y hábitos de higiene bucodental, masticación y deglución.



- Evaluación **cardiológica: ecocardiograma** cada **5-10 años** por mayor frecuencia de cardiopatías congénitas.



- Mayor frecuencia de artrosis y osteoporosis.



- Mas probabilidad de apnea del sueño.



- Vigilancia de alteraciones **psiquiátricas** y **demencia** en torno a los 60 años.



- No obviar **intervenciones sociales, psicoafectivas** y **de inclusión laboral** necesarias en estos pacientes.