

TP-210

UNIVERSIDAD DEL NORTE SANTO TOMAS DE AQUINO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

LICENCIATURA EN NUTRICIÓN

***EVALUACION DEL ESTADO  
NUTRICIONAL EN NIÑOS CON  
SINDROME DE DOWN***

AUTORA: Ivanna Novotny Núñez

DIRECTOR: Dr. Francisco D'Onofrio

ASESOR METODOLÓGICO: Sergio Mejail

AÑO: 2006



## RESUMEN

Esta investigación se inicia con un estudio sobre el estado nutricional realizado a niños y adolescentes con Síndrome de Down (SD), que asisten a la escuela especial "El Taller", situada en San Miguel de Tucumán.

Este estudio tiene por objeto indagar el estado nutricional de estos niños y adolescentes con SD.

La metodología empleada fue la siguiente: Se estudió a 30 niños y adolescentes de 6 a 18 años con SD (seleccionados aleatoriamente) durante los meses de marzo a julio del año 2006. Las variables utilizadas para evaluar el estado nutricional (EN) fueron: peso, talla, índice de masa corporal (IMC), hábitos alimentarios, actividad física y la existencia de antecedentes hereditarios (de alteraciones en el EN) en las familias de dichos niños y adolescentes con SD. Para el análisis estadístico, se utilizó el Ji cuadrado (o  $X^2$ ), considerando significativo un nivel de significancia  $< 0.05$ .

Los resultados obtenidos fueron: de los 30 niños y adolescentes estudiados (15 varones y 15 mujeres), se pudo observar que del total de mujeres, el 46.7% presentó bajo peso, el 46.6% sobrepeso y obesidad y sólo el 6.7% tenía un peso normal. En relación a los varones, se detectó que el 26.7% presentó bajo peso, el 60% un peso normal y sólo el 13.3% tenía sobrepeso. Es decir, de las 30 personas que formaron parte de la muestra, el 59.9% tenía sobrepeso y obesidad, representado el 46.6% las mujeres y el porcentaje restante los varones (13.3%).

Luego de realizar el estudio, se pudo llegar a las siguientes conclusiones: Las mujeres con SD presentan una talla baja para la edad, por lo contrario, los varones con SD presentan una talla más alta que lo normal. Con respecto al peso, se puede decir que, las mujeres con SD que tienen de 6 a 11 años, presentan un bajo peso para la edad. Mientras que las púberes y adolescentes (mayores de 12 años) presentan un marcado sobrepeso, hasta llegar, incluso, a la obesidad.

Con respecto a los varones, también se observa un bajo peso para los niños de entre 6 y 11 años. Sin embargo, al aumentar sus edades (entre 12 y 18 años) éstos no llegan a ganar tanto peso como las mujeres.

## INTRODUCCIÓN

Esta investigación se inicia con un estudio sobre el estado nutricional, de los aproximadamente 130 alumnos con distintas discapacidades (Retardo mental, Parálisis Cerebral, Hidrocefalia, Síndrome de Down, entre otras) que asisten a la escuela especial "El Taller". Al observar que alrededor del 80 % de los niños (100 de los 130) presentan Síndrome de Down, se decide centralizar el estudio en los niños que presentan dicha discapacidad.

El Síndrome de Down (SD), también conocido como trisomía 21, es un desorden genético que se presenta aproximadamente en 1 de cada 700 recién nacidos. Básicamente significa que los bebés tienen un cromosoma extra en cada una de las células de su cuerpo, es decir, en lugar de tener 46 tienen 47, y el cromosoma extra se encuentra en el par 21, de ahí el nombre de "trisomía 21".

Los bebés o niños que nacen con este síndrome, presentan algunas complicaciones manifestadas principalmente a nivel cardíaco, gastrointestinal y ocular.

En nuestra sociedad existe la creencia de que "los niños con SD son obesos". A lo largo de esta indagación se intentará determinar la veracidad o no de estas creencias. ¿Todos los niños con SD son obesos? ¿Es posible encontrar niños que con idéntica patología presenten diferentes estados nutricionales?

Este estudio tiene por objeto indagar el estado nutricional de los niños con SD que asisten a la escuela especial El Taller, como así también su vinculación con: hábitos alimentarios, antecedentes hereditarios (de alteraciones en el estado nutricional) y actividad física.

Se tratará de dar respuesta a los interrogantes planteados en el inicio de este estudio y a otros que surjan mientras se realice el mismo, en el propio campo.

### Objetivos:

1. Evaluar el estado nutricional de los niños y adolescentes con Síndrome de Down (SD) que asisten a la escuela especial "El Taller" de San Miguel de Tucumán.
2. Determinar la frecuencia con que se presenta la obesidad, el estado nutricional normal y el bajo peso en los niños y adolescentes con Síndrome de Down de la escuela especial "El Taller".
3. Indagar acerca de los hábitos alimentarios de los alumnos con SD de la escuela especial "El Taller".
4. Indagar acerca de la existencia de antecedentes hereditarios (de alteraciones en el estado nutricional) en la familia de los alumnos (de 6 a 18 años) con SD que asisten a la escuela especial "El Taller".
5. Conocer la frecuencia con que realizan actividad física los niños y adolescentes con SD que asisten a la escuela especial "El Taller".
6. Realizar educación alimentaria y nutricional a las madres de los alumnos que asisten a la escuela especial "El Taller", con el objeto de contribuir a mejorar la calidad de vida de dichos niños.

### Interrogante:

- ¿Cuál es el Estado Nutricional (EN) que presentan los niños con Síndrome de Down (SD)?.

## ANTECEDENTES DEL TEMA

Evaluación del estado nutricional en niños con síndrome de Down según diferentes referencias antropométricas: (Anna Christina Pinheiro F., Carmen Urteaga R., Gloria Cañete S., Eduardo Atalah S.)

En Chile no existe criterio de evaluación nutricional de niños con Síndrome de Down (SD). Objetivo: Comparar la situación nutricional de niños con SD evaluados por distintos estándares antropométricos (uno norteamericano y otro español) y analizar su concordancia diagnóstica. *Metodología:* Se estudió en 116 niños con SD de ambos sexos entre 3 meses y 18 años la concordancia diagnóstica entregada por los indicadores peso/edad (P/E), talla/edad (T/E) e Índice de Masa Corporal (IMC) para la edad. Para el análisis estadístico se utilizó el  $X^2$  y el Índice de Kappa, considerando significativo un  $p < 0,05$ . *Resultados:* Hay baja concordancia en la distribución obtenida con los diferentes estándares. En P/E y T/E la referencia española muestra un comportamiento más cercano a la curva Gaussiana y el IMC presenta un desplazamiento hacia el exceso de peso. *Conclusiones:* La curva española es la que parece ser más adecuada para discriminar déficit y excesos. Es necesario validar esta información con determinaciones de composición corporal.

El siguiente estudio fue realizado por la Dra. Teresa del Pozo, en adolescentes con SD en la Universidad Católica de San Antonio, con el objetivo de modificar sus hábitos alimentarios, a través de dietas personalizadas, y programas de educación nutricional dirigidos a padres y cuidadores; así como prevenir las posibles patologías relacionadas con aspectos metabólico-nutricionales.

El primer paso fue realizar una valoración del estado nutricional de estos adolescentes, mediante estudios bioquímicos, antropométricos y la determinación de la ingesta alimentaria de cada uno.

Con estos resultados se pudo realizar una dieta personalizada, la cual se fue vigilando y variando cada mes.

Tras haber finalizado esta etapa, se concluyó que las 60 personas que participaron del estudio, presentan un alto grado de obesidad.

En la 2ª y 3ª etapa del proyecto, se realizó educación e intervención nutricional, a padres y cuidadores con el fin de que sean ellos mismos los que impongan a estas personas las dietas correctas.

Los afectados con SD que participaron del proyecto, se adaptaron perfectamente a sus nuevas pautas alimentarias y solo un 5% tuvo problemas para llevar a cabo la dieta.

En el estudio del profesor Manuel Gallar se valoran los principales parámetros antropométricos de un grupo de 28 personas con SD, usuarias en un centro ocupacional.

El trabajo detectó un sobrepeso medio de 20 kg. (mayor en mujeres que en hombres). UN 53,5% de los usuarios presentó un índice de masa corporal superior a 30 y sólo un 17% tenía un peso adecuado. Tras la fase intervención, se logró un descenso de peso en el 38,5% de los discapacitados que participaron en el estudio (la pérdida media en mujeres fue de 8,5 kg. Y 4,3 kg. en hombres). En el 19,2% de los usuarios se consiguió, al menos, que no ganaran peso.

El sobrepeso es muy frecuente en discapacidades físicas o psíquicas, en las que existe una movilidad reducida, y constituye un difícil reto combatirlo mediante las restricciones dietéticas que supone una dieta hipocalórica.

Los resultados preliminares de este estudio, ponen de manifiesto la prevalencia de sobrepeso en este colectivo, lo que indica la necesidad de implementar un programa de control nutricional y dietético en centros ocupacionales y de educación especial, donde la obesidad y otros trastornos nutricionales son frecuentes.

El siguiente estudio fue realizado en 504 niños afectados con el SD, entre los 6 y 17 años de edad, de ambos sexos, todos ellos alumnos de colegios específicos de Educación Especial en la Comunidad Autónoma de Madrid por el Dr. Hernán Ariel Villagra y la Dra. Laura Luna Oliva.

La valoración de los pliegues de grasa subcutánea forma parte de una investigación multidisciplinaria, donde se efectuó un estudio de la composición corporal en niños con SD, con diferentes niveles de actividad física.

En el marco de la valoración de la grasa corporal subcutánea, se tuvieron en cuenta seis pliegues de grasa: tríceps, subescapular, suprailíaco, abdominal, muslo frontal y pantorrilla.

Los resultados presentados en este artículo permiten comparar al establecer las diferencias entre grupos que no practican ninguna actividad física, y los que

practican educación física (como asignatura del currículo escolar) o la actividad deportiva (natación).

Cabe decir, que sólo se hace referencia a las variables antes mencionadas, y que en todas ellas se han elaborado tablas por edad, sexo, grupos por actividades (tres), y sus respectivas medias y desviaciones típicas. El análisis estadístico contempla: análisis univariante (ANOVA), multivariante (Análisis de Componentes Principales) y el test de comparación rango múltiple (BONFERRONI).

### BIBLIOGRAFÍA

Villagra, H.A.; Oliva, L.L. La obesidad como factor de riesgo en las personas con Síndrome de Down, frente a la alternativa de la actividad física y deportiva (on line) en: <http://www.efdeportes.com/revistadigital/buenosairesano5-nº18> febrero 2000. 03/08/04.

Rodríguez, A. Los bebés con Síndrome de Down se benefician del tapiz rodante. (on line) en: <http://www.elmundo.es/salud/2001/453/1004721567.html>. 03/08/04

Solórzano del Río, H.E. El tratamiento médico del Síndrome de Down. (on line) en: <http://www.hectorsolorzano.com/articulos/down.html>. 30/07/04

## MARCO TEÓRICO

### ESTADO NUTRICIONAL

El Estado Nutricional (EN) denota el grado con que se satisfacen las necesidades fisiológicas de nutrimentos. El equilibrio (o balance) entre el ingreso y las necesidades de ellos es influida por muchos factores.

La evaluación inicial del EN debe realizarse en forma sistemática para cualquier persona. Sin embargo, debe hacerse una evaluación diferente en el sujeto básicamente sano, que el que tiene una enfermedad crónica.

La información obtenida en la evaluación nutricional minuciosa vuelve más eficaces la planificación del apoyo, la enseñanza en nutrición y la asesoría especializada.

La evaluación completa del EN incluye la recolección de datos antropométricos. Estos incluyen peso y estatura, peso por estatura, gráficos de crecimiento, circunferencia del brazo y los pliegues adiposos del tríceps o subescapular.

Para saber si el peso es apropiado para la talla, generalmente se utiliza el IMC (Índice de Masa Corporal o BMI) el cual explica las diferencias en la composición corporal al definir el nivel de adiposidad.

Se calcula con la siguiente fórmula: 
$$\text{IMC} = \frac{\text{Peso (kg.)}}{(\text{Talla en m})^2}$$

La puntuación que puede obtenerse es la siguiente:

Menor a 19.9: hace referencia al bajo peso

20 a 24.9: hace referencia a un EN normal.

25 a 29.9: Sobrepeso

30 a 34.9: Obesidad grado I

35 a 39.9: Obesidad grado II

40 o más: Obesidad grado III o mórbida

**BAJO PESO:** Se produce por la ingestión deficiente de alimentos, por pérdidas excesivas de nutrientes, (consecutivas a trastornos digestivos o cuadros infecciosos reiterados) o por malabsorción o mala utilización de nutrientes. Por lo que no se cubre el requerimiento calórico que cada individuo necesita para su edad, peso, sexo y actividad.

**NORMOPESO:** Se produce cuando el individuo cumple con el requerimiento calórico adecuado para su edad, peso, sexo y actividad; y cuando hay un equilibrio entre el ingreso y el gasto de energía. Es decir, que el peso es adecuado para la talla.

**SOBREPESO:** Se produce por el aumento del peso corporal, por encima del normal respecto de su estatura y su talla. Incremento excesivo del tejido adiposo (sobrepeso obeso) o de los tejidos muscular y esquelético (sobrepeso muscular).

**OBESIDAD:** Se define como obesidad al aumento de la grasa corporal producido por un balance positivo de energía. La obesidad no es definida a partir de la ganancia de peso sino a través del tamaño de uno de los componentes de la masa corporal: el tejido graso. Su importancia, entre otras cosas, radica en los riesgos para la salud y en la inaceptabilidad social que genera. En los países desarrollados su frecuencia durante la niñez y adolescencia oscila entre el 5 y el 25%, con una tendencia en las últimas décadas a aumentar esta prevalencia. La obesidad en la infancia además, es un factor que predispone a padecer obesidad durante la vida adulta. Se estima que el riesgo es del 14% si el niño es obeso a los 6 meses de vida, 41% si lo es a los 7 años, 70% a los 10 años y 80% si lo es en la adolescencia.

## **ETIOLOGÍA**

Aunque se trata de un desorden multicausal, la ingesta excesiva de energía y el sedentarismo son los principales desencadenantes. Sin embargo, en su etiología pueden reconocerse factores hereditarios, sociales, culturales, psicológicos y desconocidos.

## A) FACTORES HEREDITARIOS

El riesgo de obesidad durante la infancia oscila en el 40% cuando uno de los padres es obeso y el 80% cuando ambos lo son. Esto es debido a que la carga genética determina, entre otras cosas, la cantidad de grasa corporal, la distribución del tejido adiposo y la cantidad de masa magra.

Estudios realizados en los últimos años han permitido identificar a un "gen-ob" que codifica la producción de una hormona llamada leptina por parte del tejido adiposo. Ésta hormona informa al cerebro la cantidad de grasa corporal y regula a nivel hipotalámico la ingesta de alimentos y el gasto metabólico. Dado que los pacientes obesos tienen altos niveles de leptina en sangre, se postula que en ellos existiría una resistencia hipotalámica que provocaría aumento del apetito y disminución del gasto energético.

## B) SOCIALES

En el seno de esta sociedad se generan situaciones dignas de ser analizadas con una óptica sociológica: a través de la moda, por ejemplo, se privilegia la delgadez, pero al mismo tiempo a través de la publicidad –tentadora y atractiva- se estimula el consumo de alimentos hipercalóricos o comidas rápidas (ricas en grasa). La dependencia del automóvil; las prácticas sedentarias como la televisión, los videojuegos y la computación; el poco tiempo que se destina a las prácticas deportivas o a la recreación; etc., influyen en la disminución de la actividad física del niño y en conformación del sedentarismo como una forma de vida.

## C) CULTURALES

En determinadas clases sociales, aún se encuentran muy arraigadas ciertas creencias erróneas respecto de la alimentación y el crecimiento durante la infancia.

Los hábitos alimentarios y de ejercicio (o sedentarismo) que se constituyen en el seno familiar, ambos condicionantes de obesidad infantil. Cabe destacar que son los padres, según sus gustos y creencias, los que determinan la cantidad y tipo de alimentos que debe consumir el niño en el hogar.

#### D) PSICOLÓGICOS

En los niños obesos, es frecuente observar cierta tendencia a la frustración y a la depresión. El sentimiento de rechazo originado en sus propios pares provoca soledad, aislamiento e inactividad lo que produce mayor obesidad y le da perpetuidad al ciclo.

Desde una visión psicobiológica, se han intentado diferenciar dos elementos que funcionan muy estrechamente en la regulación de la ingesta alimentaria: *el hambre y el apetito*.

Normalmente estos dos fenómenos conviven en forma estrecha pero separada. En la obesidad –se plantea- podrían existir trastornos en la relación hambre/apetito, lo que provocaría un mayor consumo de alimentos que los que corresponden a las necesidades nutricionales.

#### E) DESCONOCIDOS

Sería incorrecto afirmar que todo el problema de la obesidad infantil está perfectamente entendido. Existen niños que tienen un apetito enorme y no son obesos, así como existen otros que tienen muy poco apetito y sin embargo engordan con facilidad.

#### ACTIVIDAD FÍSICA

Constituye un pilar importante complementario del plan de alimentación del niño obeso.

La actividad física aumenta el gasto calórico, mejora la resistencia a la insulina, disminuye la lipogénesis, aumenta la masa muscular y evita el sedentarismo.

Los niños con más exceso de peso tienen un gasto energético mayor.

La actividad física deberá ser moderada, regular y adecuada a cada caso.

## CLASIFICACIÓN DE OBESIDAD EN NIÑOS NORMALES

La obesidad, en niños sin alteración cromosómica, se clasifica según su origen o según la forma de distribución de la grasa corporal.

Según el origen
Nutricional o exógena
Orgánica o endógena
Según la distribución de la grasa corporal
Androide
Ginecoide
Visceral
Difusa

**CONCLUSIÓN:** De acuerdo a la clasificación de obesidad establecida para niños normales, en el niño con SD, podría decirse que, según su origen es una obesidad mixta: Nutricional o exógena y Orgánica o endógena. Nutricional o exógena, ya que es causada por el desequilibrio entre el ingreso y el consumo de energía; y orgánica o endógena porque es la que acompaña a diferentes síndromes dismórficos, somáticos o trastornos endocrinos.

Según la distribución de la grasa corporal, en el niño con SD se observa que la obesidad es de tipo 1, es decir, generalizada o difusa, ya que la grasa se distribuye en forma difusa sin respetar límites anatómicos.

### BIBLIOGRAFÍA

Diccionario Enciclopédico ilustrado de medicina (1999). 26ª edición. Editorial Interamericana McGraw Hill, S.A. de C.V. 1986. México. 1098, 1492

Katheleen Mahan, L; Escote Stump, S. (2000). Nutrición y dietoterapia de Krause. 9ª edición. Editorial Interamericana McGraw Hill.

Torresani, M.E. (2000). Cuidado Nutricional Pediátrico. 1ª edición. Editorial Eudeba. 453, 454, 455, 456, 628, 630.

Enciclopedias Audiovisuales S.A. con el aval científico de la Universidad de Salamanca. (1999). Tomo 10. Editorial Visor.

## CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS EN EL SÍNDROME DE DOWN (SD)

El Síndrome de Down (SD), fue primero descrito en 1866 por John Langdon Down, quien publicó un trabajo en el que describía alguna de las características del síndrome que todavía hoy lleva su nombre: El cabello no es negro como el de un mongol auténtico, sino de color marrón, liso y escaso. La cara es ancha y plana y desprovista de prominencias. La cabeza es pequeña, los conductos auditivos son pequeños, cuello corto y fontanela grande. Las mejillas son redondeadas y se extienden hacia los lados. Las orejas son pequeñas con la parte superior doblada hacia abajo. Los ojos están dispuestos en posición oblicua y los ángulos internos, más distantes uno de otro de lo normal. La fisura palpebral es muy estrecha. Los labios son grandes y gruesos con fisuras transversas. La lengua es grande, gruesa y muy arrugada, puente nasal aplanado y la nariz es pequeña.

Son niños que nacen con una talla y un peso promedio pero no crecen tan rápidamente como otros bebés, por lo que se emplean tablas especiales para evaluar su crecimiento. Las manos y dedos son pequeños, cortos, la palma atravesada por un pliegue palmar transversal o pliegue simiesco, el quinto dedo incurvado con una sola articulación, piel delicada y trastornos de la dentición con diversas características.

Es clásica la hipotonía muscular, responsable en gran medida de las dificultades del desarrollo motor, independientemente de la individualidad en el curso del desarrollo, existen elementos comunes característicos.

Algunas de estas características aparecen con mucha frecuencia, por lo que se las considera típicas del Síndrome de Down. No obstante, no se identifican estos estigmas físicos en todo niño con SD de un modo regular, y se sabe muy bien que ninguno de los rasgos observados en estos niños debe ser considerado patognomónico de esta alteración cromosómica.

Puesto que los rasgos físicos de todo ser humano vienen determinados en buena parte por su genoma, el niño con SD tendrá cierta semejanza física con los padres biológicos de los que haya recibido los genes. Y tendrá igualmente rasgos comunes con otros niños con SD debido a la presencia del material genético extra contenido en el cromosoma 21 supernumerario. En el momento actual se dispone de información muy limitada sobre cómo este cromosoma adicional interfiere en los procesos normales del desarrollo y cómo se producen las variaciones estructurales

en el embrión. Tampoco se dispone de explicación de por qué algunos niños presentan ciertos rasgos anormales, mientras que otros que también tienen el cromosoma 21 extra no los presentan.

Es preciso señalar que mucho de los rasgos que observamos en las personas con SD también se aprecian con diversa frecuencia en niños con 46 cromosomas. Clark y cols. (1978) describieron que los dientes pequeños, el alineamiento anormal de la dentadura, la rugosidad de la lengua, la oblicuidad de las fisuras palpebrales, el aplastamiento de la región occipital, las orejas pequeñas, el puente nasal plano y el estrabismo, signos todos ellos que aparecen en el 53.7-70.9 % de las personas con SD, también se observa en el 25-50 % de las personas que no lo tienen. Estos últimos datos sirven para destacar el hecho de que casi ninguno de los que se conocen como estigmas del SD es específico de esta alteración cromosómica y puede aparecer en cualquier ser humano.

### CAUSA DE LA AFECCIÓN

Normalmente, todo óvulo y todo espermatozoide contiene 23 cromosomas. La unión de ellos da como resultado 23 pares, o sea un total de 46 cromosomas. A veces, se produce un accidente durante la formación de un óvulo o espermatozoide que hace que tenga un cromosoma número 21 de más. Esta célula aporta un cromosoma 21 adicional al embrión, produciéndose así el Síndrome de Down. Las facciones y defectos congénitos propios del SD provienen de la existencia de este cromosoma 21 adicional en cada una de las células del cuerpo. El SD también se llama trisomía 21, debido a la presencia de tres cromosomas número 21.

Hay tres principales tipos de anomalías cromosómicas en el SD:

**No disyunción:** o separación no balanceada de uno de los pares de cromosomas durante la meiosis, determina la llamada trisomía del cromosoma 21 donde se ubica con más frecuencia el problema, causa del 95 % de los casos.

**Translocación:** en la que aparece un cromosoma de más, generalmente asociado al 21, al 14, o al 22, afecta entre el 3 y el 4 % de los casos, la cuarta parte de las mismas generalmente ocurren de manera espontánea durante la fertilización. Ocurre cuando una parte de un cromosoma o un cromosoma entero, durante la meiosis, se separa y se une a otro cromosoma, lo que determina una trisomía por translocación. Aquí lo importante es que en el caso de las translocaciones el 75 %

son heredadas de uno de los progenitores. Es la única forma de síndrome de Down que es consecuencia de alguna condición genética de los progenitores. Cuando esto sucede, el número de cromosomas de los padres es normal pero con dos pares unidos (portador balanceado).

**Mosaico:** Solo afecta al 1%, la alteración celular tiene lugar durante las primeras divisiones celulares, después de la fertilización. Al igual que en la trisomía por no disyunción o separación, algún factor origina la división celular desigual de los cromosomas, puede suceder que sólo algunas de las células contenga el cromosoma adicional, y el cuadro clínico no se exprese completamente, generalmente son pacientes con mejor rendimiento intelectual y menos complicaciones médicas asociadas.

### ESTIGMAS FENOTÍPICOS EN EL SD

**El Cráneo:** El cráneo del niño con SD es por lo general pequeño, con el diámetro anteroposterior acortado. Según Rett (1977) se encuentra braquicefalia en el 80% de estos niños, pero es raro ver microcefalia. Los estudios de Hall (1964, 1966) así como las investigaciones de Cronk y Pueschel (1984) indicaron que la circunferencia cefálica media de los niños con SD es marcadamente inferior a la de los niños normales, aunque no está en la escala de la microcefalia.

Strelling (1976) insistió en que los ojos, la nariz y la boca no sólo son pequeños sino que están agrupados más juntos en el centro de la cara. En estudios cuantitativos sobre la cara, Gerald y Silverman (1965) y Lowe (1949) señalaron que la distancia interorbitaria está frecuentemente reducida, los maxilares poco desarrollados y el ángulo de la mandíbula puede ser algo obtuso.

**Los Ojos:** A diferencia del ojo del asiático se dice que la fisura palpebral de las personas con SD tiene una forma más como almendra. En el SD se ha descrito tanto la presencia de hipertelorismo como de hipotelorismo; respectivamente aumento o disminución de la distancia de los ojos.

**La Nariz:** Las características de la nariz en el niño con SD son su pequeño tamaño y la depresión del puente nasal. A veces los orificio de la nariz están en posición frontal y las alas de la nariz son estrechas.

Las Orejas: Con frecuencia se aprecia una estructura anormal y una disminución del tamaño de la oreja.

Los Labios: En el período neonatal no se aprecian anomalías en los labios de los niños con SD. Conforme crece el niño, los labios se hacen más prominentes, gruesos y se agrietan (Benda, 1969). Las comisuras de la boca están por lo general inclinadas hacia abajo, con una frecuencia que según Wahrman y Fried (1970) alcanza el 84%.

La Lengua: En el recién nacido la lengua es lisa por lo general, de consistencia normal, sin que muestre modificaciones patológicas importantes. Pero según va creciendo el niño se observa la hipertrofia de las papilas y el agrietamiento de la lengua. Se piensa que ambos fenómenos se deben a un exceso de chupeteo y mordisqueo de la lengua. En muchos niños la lengua parece grande porque la cavidad oral es relativamente más pequeña.

El Cuello: El cuello aparece corto y ancho. Por lo general es flexible y tiene poca movilidad.

El Tórax: Por lo general tiene una forma normal. La caja torácica puede ser algo más corta porque algunos niños tienen 11 costillas en lugar de 12 (Beber, 1965; Murray y cols., 1966). Ninguna de las deformaciones del esternón suelen interferir en las funciones respiratorias y cardiovasculares.

El Abdomen: Con frecuencia aparece distendido y saliente como consecuencia, según se cree, de la disminución del tono muscular.

Las Extremidades: Con frecuencia son cortas, sobre todo en su porción distal (Benda, 1969). Rett (1977) apreció que los huesos metacarpianos y las falanges eran un 10-30% más cortos en los niños con SD que en los normales. Suelen describirse las manos y los pies como anchos y regordetes.

## EL CRECIMIENTO

El crecimiento expresa de forma importante el estado de salud y el progreso en el desarrollo durante la infancia. Además, el tamaño y la conformación del cuerpo a lo largo de la niñez y en la edad adulta ejercen su influencia a la hora de elegir un estilo de vida, así como sobre los patrones de actividad y sobre la salud.

**Crecimiento Prenatal:** El crecimiento prenatal de los niños con SD está algo reducido en comparación con lo normal. El peso en el nacimiento es algo menor que el normal, incluso si se tienen en cuenta la edad gestacional, el número de partos, la edad materna y los determinantes genéticos del tamaño. Esta diferencia en peso de los recién nacidos con SD se inicia probablemente en el tercer trimestre del embarazo, cuando la acumulación de grasa contribuye en mayor porcentaje al aumento de peso. El crecimiento lineal durante la vida fetal también parece estar ligeramente reducido. Es todavía incierto el momento en que se inicia este retraso en el crecimiento lineal.

**Estudios iniciales de crecimiento a lo largo de la vida fetal:** Los estudios sobre el crecimiento y la talla de las personas con SD concuerdan en que, al llegar a la edad adulta, la estatura está reducida en una media de unas 2 DE (es decir, por debajo del 5º percentil) (Benda, 1939, 1946; Dutton, 1958; Gustavson, 1964; Oster, 1953; Rarick Seefeldt, 1974; Roche, 1965) Los primeros estudios en población institucionalizada habían sugerido que los déficit mayores ocurrían en los primeros años de vida. Benda (1939) mantenía que el crecimiento era inferior al normal en los primeros 5 años, pero normal a partir de los 8 años. Dutton (1958) estimó la curva de crecimiento en personas de 6 -18 años con SD calculando el porcentaje de la estatura media del adulto alcanzada a cada edad. Afirmó que el progreso del crecimiento durante todo el período que él estudió era similar al de las personas normales.

Gustavson (1964) y Roche (1965) valoraron el número medio de desviaciones estándar por debajo de la media en grupos de personas con SD en edades diversas. En general estos datos mostraron déficit de casi 2 DE (por debajo del 5º percentil) a los 2 años, con déficit diversos de hasta 4 DE entre los 2 años y la edad adulta. Roche (1965) apreció un mayor intervalo de variación en la talla de la muestra con SD que en los controles normales.

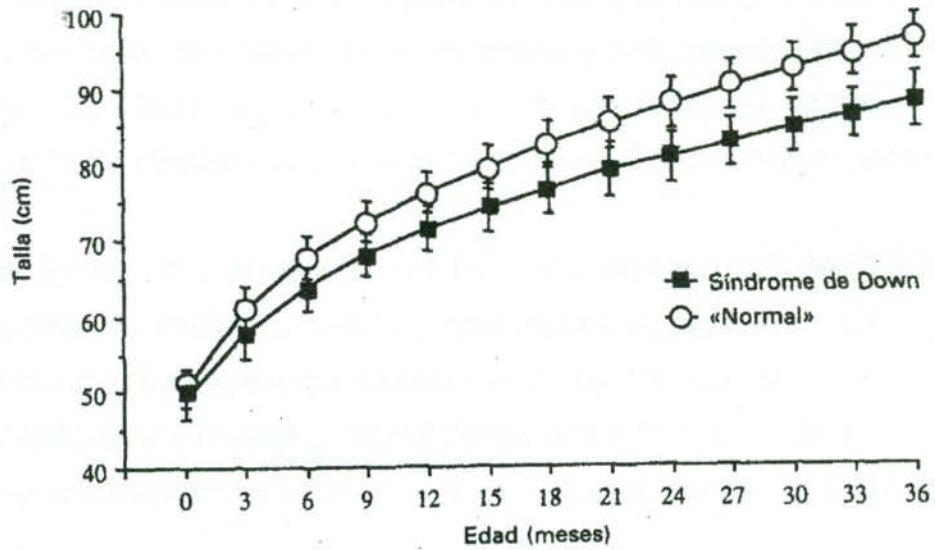
Centrándose en la edad de 10 a 18 años, Roche (1965) observó que la mayoría (36 de 41) de su muestra experimentaba el tirón de crecimiento de la adolescencia (es decir, una velocidad de crecimiento mayor de 5 cm/año). Rarick y Seefeldt observaron que su muestra era ya más de 2 DE inferior a la media a los 10 años. Este grupo tenía mayor variabilidad en la talla que en los adolescentes normales. Su velocidad de crecimiento durante el período de observación fue sólo ligeramente diferente de la normal (unos 0.5 cm/año menos).

**Crecimiento durante la infancia:** Es importante valorar durante toda la infancia el crecimiento, contrastándolo en tablas de crecimiento específicas para niños con SD.

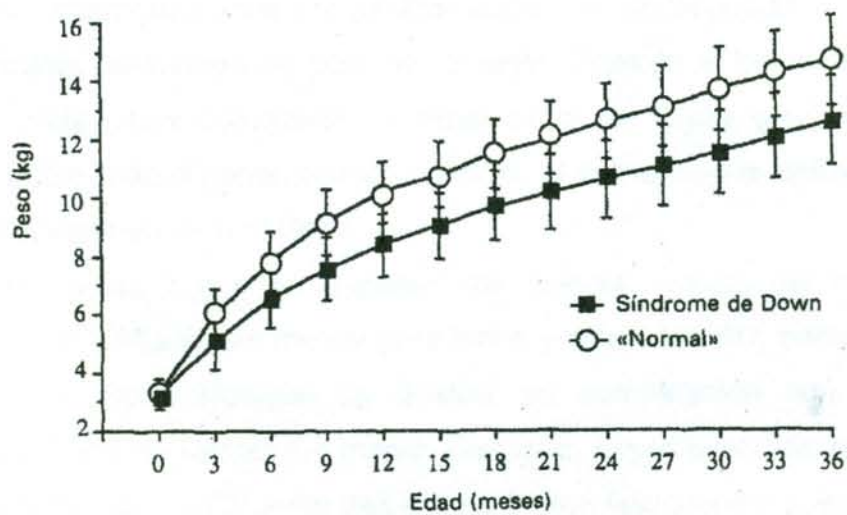
Al igual que ocurre en todos los niños y adolescentes, existe una gran variación en la talla entre los diversos individuos para una misma edad. En general, la altura que suele alcanzar el varón adulto con SD oscila aproximadamente entre 1.42 y 1.65 metros, mientras que en la mujer lo hace entre 1.38 y 1.60 metros. Los niños con SD muestran periodos esporádicos de avance o de estancamiento en su crecimiento de forma muy irregular, pasando de un percentil a otro sin causa aparente. Una modificación mantenida puede significar la existencia de algún trastorno: pobre alimentación, hipotiroidismo, celiaquía, etc.

El aumento de peso es más rápido que el de la talla en ambos sexos, lo que puede originar la aparición de sobrepeso hacia los 36 meses.

Las figuras 1 y 2 muestran la curva de crecimiento de la talla en la muestra de niños controlados en el children's Hospital de Boston desde su nacimiento hasta la edad de 3 años, en comparación con los valores medios de la muestra del National Center for Health Statistics (Hamill y cols., 1979). Al nacer, la longitud y el peso fueron ligeramente, aunque con significación estadística, diferentes de los niños normales (menor o igual a 1 cm en cada sexo). Desde el nacimiento hasta los 3 años hubo un descenso progresivo en la longitud medida en decúbito comparada con los controles normales. A los 3 meses, la diferencia absoluta entre la media del SD y la normal fue de unos 2 cm. A los 3 años, la diferencia absoluta de las medias fue de unos 3.5 cm.



**Fig. 1** Valores medios de la talla (longitud medida en decúbito) (cm) desde el nacimiento hasta los 36 meses de edad, en niños pertenecientes a la muestra del Children's Hospital de Boston (Cronk, 1978), comparados con las medias de la misma edad y sexo ( $\pm$  DE) obtenidas del National Center for Health Statistics (Hamill y cols., 1979).



**Fig. 2** Valores medios del peso (kg) desde el nacimiento hasta los 36 meses de edad en niños pertenecientes a la muestra del Children's Hospital de Boston (Cronk, 1978), comparados con las medias de la misma edad y sexo ( $\pm$  DE) obtenidas del National Center for Health Statistics (Hamill y cols., 1979).

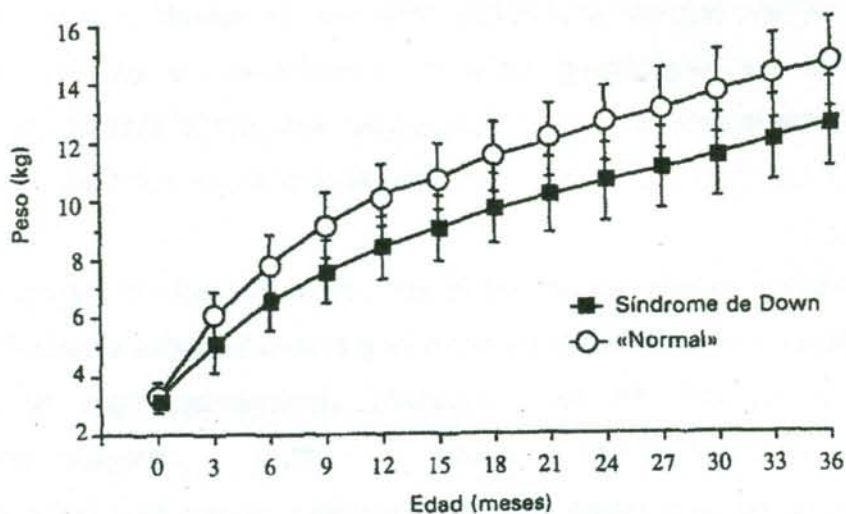
La velocidad de crecimiento en longitud de los niños durante cada intervalo de seis meses, desde el nacimiento hasta los treinta y seis meses, estuvo disminuida alrededor de 1 DE. Durante todo este período de treinta y seis meses, el niño con SD creció 38.2 cm. mientras que el niño medio normal creció 46 cm en ese mismo período.

Alrededor del 70% mostró un crecimiento deficiente en todos los intervalos desde el nacimiento hasta los treinta y seis meses de edad. Un 30% mostró de manera intermitente una velocidad de crecimiento normal alternada con períodos de crecimiento deficiente comparado con el de los niños normales. Sólo en un 10% la velocidad de crecimiento se mantuvo en el intervalo normal a lo largo de este período.

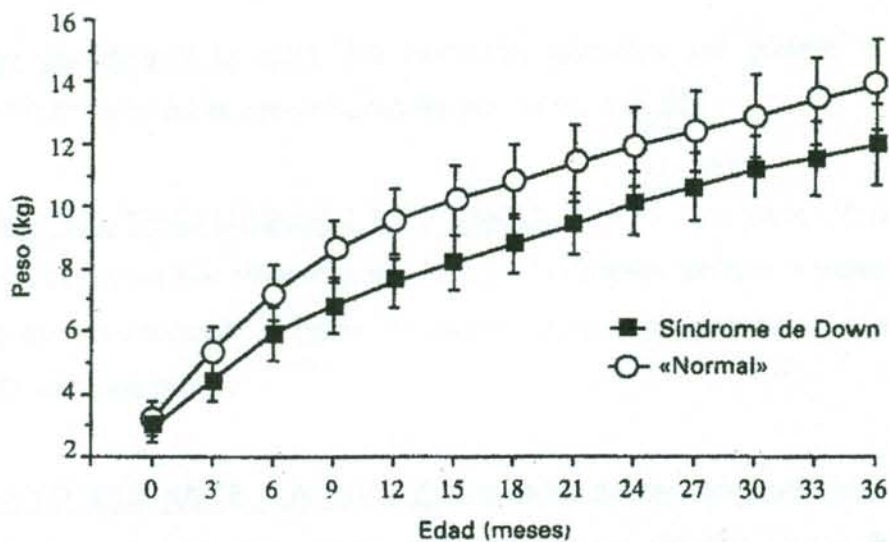
Cabe también la posibilidad de que el crecimiento en el SD sea simplemente un proceso más lento (y, en definitiva, también deficiente), como lo es el desarrollo cognitivo y emocional según lo sugirieron los estudios de Cicchetti y Sroufe (1976)

**Peso:** La evolución del peso en los individuos con SD a lo largo de su infancia y adolescencia requiere una atención especial, porque se puede pasar de una fase de bajo peso por problemas de nutrición, a otra de sobrepeso. En ocasiones surgen problemas de alimentación durante el primer año, por lo que puede ocurrir que el niño no gane tanto peso durante la primera infancia como los demás. En especial, los niños con malformaciones congénitas como las cardiopatías o los trastornos gastrointestinales, aumentan de peso lentamente. Durante el segundo o tercer año de vida, muchos niños comienzan a ganar peso de forma gradual; a partir de entonces y sobre todo durante la adolescencia, el sobrepeso e incluso la obesidad se pueden convertir en un problema.

En las figuras 3 y 4 se exponen los valores medios del peso desde el nacimiento a los treinta y seis meses para niños y niñas con SD, pertenecientes a la muestra del Children's Hospital de Boston, en comparación con los datos de referencia del National Center for Health Statistics. Las diferencias absolutas entre los datos control y los del SD a los tres meses fueron ligeramente inferiores a 1 kg. A los tres años, la diferencia era de tres kg en cada sexo. La velocidad en el aumento de peso fue deficiente en todos los intervalos entre los seis y los dieciocho meses, siendo el aumento un 22% menor que el observado en niños normales. Entre los dieciocho y treinta y seis meses, la velocidad no difirió de la media.



**Fig. 3** Valores medios del peso (kg) desde el nacimiento hasta los 36 meses de edad en niñas pertenecientes a la muestra del Children's Hospital de Boston (Cronk, 1978), comparados con las medias de la misma edad y sexo ( $\pm$  DE) obtenidas del National Center for Health Statistics (Hamill y cols., 1979).



**Fig. 4** Valores medios del peso (kg) desde el nacimiento hasta los 36 meses de edad en niños pertenecientes a la muestra del Children's Hospital de Boston (Cronk, 1978), comparados con las medias de la misma edad y sexo ( $\pm$  DE) obtenidas del National Center for Health Statistics (Hamill y cols., 1979).

**FACTORES QUE AFECTAN EL CRECIMIENTO:** En el caso de la muestra del Children's Hospital de Boston se valoraron varios factores que podrían haber influido sobre el crecimiento en la infancia: la edad gestacional en el momento del nacimiento, la presencia de una cardiopatía congénita importante y la dotación genética capaz de influir sobre la talla corporal.

Edad Gestacional: En los niños nacidos antes de las treinta y ocho semanas de edad gestacional, la longitud media y el peso en el nacimiento y a los treinta y seis meses fueron significativamente menores que en los niños con edades gestacionales mayores o iguales a treinta y ocho semanas. La diferencia desapareció a los seis meses indicando de este modo que, como sucede con los prematuros normales, los prematuros con SD tienen una velocidad de crecimiento más rápida en la primera etapa que los que nacen a término.

Cardiopatía: Los niños con SD que tienen cardiopatía importante crecen y aumentan de peso más lentamente durante su infancia. Aunque no se apreciarían diferencias en edades algo mayores entre los niños con y sin cardiopatía congénita importante.

La dotación genética y la talla: La dotación genética en cuanto a la talla se manifiesta débilmente en el crecimiento de los niños con SD.

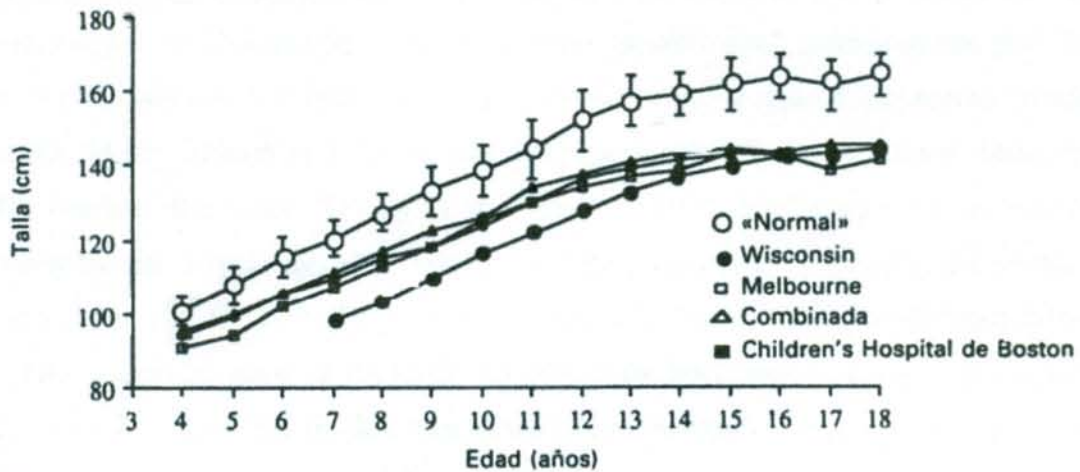
**EL CRECIMIENTO DESPUÉS DE LA INFANCIA:** Las medias para niños normales y niños con SD parecen ser similares hasta los 11-12 años en las mujeres y hasta los 15-16 años en los varones. A partir de estas edades, la distancia entre las curvas normal y SD se hace mayor.

**CRECIMIENTO DURANTE LA NIÑEZ:** Usando datos longitudinales mezclados recogidos de tres centros de la costa este de Estados Unidos, Cronk y cols. (1988) observaron que las niñas con SD entre 2 y 11.5 años se encontraban a unas 2 DE por debajo de la media del National Center for Health Statistics, con muy pequeñas fluctuaciones según la edad. En ese mismo período, los niños también estaban a unas 2 DE por debajo de la misma media, con tendencia a que los niveles cayeran entre -2 y -3 DE. Las reducciones de peso fueron sustancialmente menores, entre -1.2 y 0 DE (es decir, el peso medio era igual al de los niños normales).

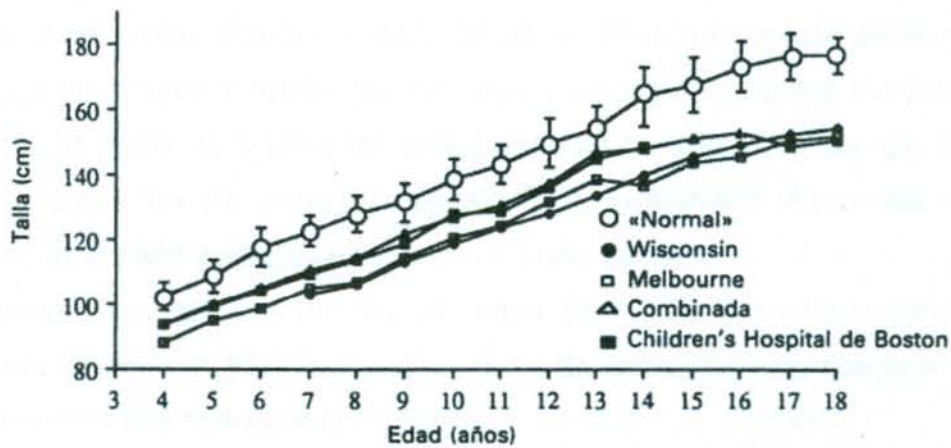
Cronk y cols. (1988) observaron que el crecimiento es lento en los niños con SD, por lo menos hasta la mitad de la niñez.

**CRECIMIENTO DURANTE LA ADOLESCENCIA:** Al igual que ocurre con los valores de la niñez, las medias para ambos sexos están reducidas en 2-4 DE por debajo de la media normal a lo largo de los años de la adolescencia en todas las muestras representadas en las figuras 5 y 6. Las medias son similares para varones y mujeres a lo largo de todo el período.

Culley y cols. (1974) apreciaron que las personas con SD comienzan sus brotes de crecimiento en la adolescencia con una talla media más corta que la de las personas normales.



**Fig. 5** Talla (cm) desde los 4 a los 18 años en cuatro muestras de muchachas con síndrome de Down: Children's Hospital de Boston (Cronk, observación no publicada); Wisconsin (Rarick y Seefeldt, 1974); combinada (Cronk y cols., 1988); Melbourne (Roche, 1965), y «normal» (National Center for Health Statistics; Hamill y cols., 1979).



**Fig. 6** Talla (cm) desde los 4 a los 18 años en cuatro muestras de muchachos con síndrome de Down: Children's Hospital de Boston (Cronk, observación no publicada); Wisconsin (Rarick y Seefeldt, 1974); combinada (Cronk y cols., 1988); Melbourne (Roche, 1965), y «normal» (National Center for Health Statistics; Hamill y cols., 1979).

**EXCESO DE PESO EN EL SD:** Los datos de tres muestras, dos institucionalizadas (las muestras de Melbourne y de Wisconsin, inicialmente presentadas por Roche, 1965, y por Rarick y Seefeldt, 1974, respectivamente) y una de personas criadas en sus casa (la del Children's Hospital de Boston), fueron analizados para determinar si existía exceso de peso (Chúmela y Cronck, 1982). En estas tres muestras, se compararon las medianas del índice de masa corporal ( $\text{peso}/\text{altura}^2$ ) específicas para sexo y edad, una medición conveniente y válida de exceso de peso (Roche y cols. 1981), con las de una muestra de personas normales. Ya hacia los 2 años de edad, los niños con SD de los tres grupos presentaban unos valores de mediana mayores que los del grupo control. Estos valores eran equivalentes a los valores entre el 75º y el 90º percentil respecto del normal a ciertas edades entre los 2 y los 12 años. Después de los 12 años, los valores de la mediana de las dos muestras institucionalizadas no diferían de los controles. Sin embargo, claramente a esas edades, el momento del brote del crecimiento del adolescente y el aumento previsto de la gordura corporal total que acompaña la pubertad probablemente oscurecen la propensión constante de estas personas a engordar.

Cronk y Howard (1977) valoraron los datos de los 36 primeros meses de vida en la muestra del Children's Hospital de Boston, para apreciar la edad de comienzo del exceso de peso en niños específicos, utilizando tres índices:  $\text{peso}/\text{talla}^2$ ,  $\text{peso}/\text{talla}^3$  y  $\text{peso}/\text{talla}$ . Alrededor del 30% de los 90 niños de esta muestra estaban en 1 DE por encima de la media normal, en al menos uno de estos índices, en algún período de los primeros 3 años de vida. La media de edades a las que se inició el exceso de peso fue de unos 20 meses, y el porcentaje mayor de niños que sobrepasaron el peso apareció en el segundo año de vida.

No se ha investigado todavía de forma adecuada la etiología del exceso de peso en los niños con SD. En relación con este tema, los estudios que valoran la ingesta de nutrientes son poco concluyentes.

En cuanto a la etiología del exceso de peso en los niños con SD, pueden desempeñar un cierto papel algunos de los factores que lo producen en los individuos normales. Con frecuencia hay una asociación entre la hipotonía que es característica en el SD y la reducción de la actividad. Es posible que el retraso en la adquisición de los hitos de desarrollo, hecho característico en estos niños, contribuya también a limitar la actividad durante la infancia. Por último, la limitación en la actividad motora gruesa puede repercutir en una reducción de la actividad

durante la infancia y la adolescencia, que es cuando las personas normales participan en el juego activo y en los deportes organizados.

Mediante el análisis de regresión múltiple, Cronk y Howard (1977) valoraron aspectos asociados a las mediciones de obesidad en la muestra del Children's Hospital de Boston. Aproximadamente el 25% de la variación del índice ponderal a los 3 años podía explicarse por la combinación del tono muscular, la edad de inicio de la marcha y la velocidad del crecimiento. Los niños que tenían tono muscular escaso, andaban a una edad más tardía y mostraban una velocidad de crecimiento más lenta tendían a índices ponderales mayores, y tenían probablemente exceso de peso.

También puede estar relacionado este exceso de peso con una pobre sincronización en el desarrollo de la composición del cuerpo, la cual a su vez puede deberse a la presencia del cromosoma adicional. La velocidad media del crecimiento en la infancia es diferente para la talla y el peso, superando las diferencias de velocidad de la talla a las de la velocidad del peso dentro de los dos primeros años de vida. Por último, el espectro de anomalías endocrinas y metabólicas, características del síndrome, puede contribuir a la presencia del exceso de peso (Cronk y Chumlea, 1985).

**CRECIMIENTO DE LOS SEGMENTOS CORPORALES:** Los estudios que demuestran mejor la falta de proporcionalidad en el crecimiento son los de Ikeda y cols. (1977) y Rarick y Seefeldt (1974). Ikeda y cols. vieron que las relaciones longitud del miembro superior/talla y longitud del miembro inferior/talla en niños con SD eran significativamente diferentes en la mayoría de las edades entre 3 y 48 meses, lo que indicaba que las piernas eran desproporcionadamente cortas. En cambio, el índice intermiembros (extremidad superior/extremidad inferior) era similar al de los niños normales. Rarick y Seefeldt observaron que la relación entre la talla en posición sentada y la talla en pie era significativamente diferente de la normal en su muestra de 7-18 años, lo que demostraba que las longitudes de sus piernas eran relativamente más cortas en cualquier edad.

**ETIOLOGÍA DEL CRECIMIENTO ESCASO EN EL SD:** Son muchos los factores potenciales que pueden originar un crecimiento escaso y un desarrollo lento en los niños con SD. Algunos se conocen, como las anomalías en el sistema de hormona de crecimiento/factor de crecimiento tipo insulina (IGF) (Annerén y cols., 1990), el hipotiroidismo (Pueschel y Pezzullo, 1985) y la enfermedad celíaca (Similä y Kokkonen, 1990). Es también probable que los genes presentes en el segmento específico para el SD del cromosoma 21 y codificadores de los factores reguladores del crecimiento sean responsables del retraso en el crecimiento. Estos genes podrían ser también la causa del retraso en el desarrollo de las personas con SD. Hasta ahora, sin embargo, no se ha identificado en el cromosoma 21 ningún gen conocido propio de los factores de crecimiento o de los receptores del sistema regulador del crecimiento.

**El retraso del crecimiento: ¿es un defecto derivado de la dosis génica?:** El segmento distal del brazo largo del cromosoma 21 es el responsable del fenotipo del SD (Hagemeyer y Smit, 1977; Neibuhr, 1974). Este segmento específico contiene los genes que, en triplicado, ocasionan los defectos derivados de la dosis génica, responsables de los rasgos propios del SD. A pesar de que no se haya identificado en el cromosoma 21 ningún regulador del crecimiento, la codificación génica de las proteínas reguladoras del crecimiento puede desempeñar un papel parcial en el retraso que se observa en el crecimiento de las personas con SD.

**La hormona de crecimiento en el SD:** La mayor deficiencia en el crecimiento de los niños con SD comienza a los 6 meses, edad en la que el crecimiento pasa a depender de la regulación de la hormona de crecimiento. Diversos trabajos han demostrado que los niveles séricos de la hormona de crecimiento son normales en los niños con SD (Milunsky y cols., 1968; Ruvalcaba y cols., 1972). Torrado y Castells (1991) y Castells y cols. (1991) observaron recientemente una respuesta pobre de la hormona de crecimiento sérica, y una disminución de la secreción fisiológica de la hormona en niños con SD. Sugirieron estos autores que en la base del retraso del crecimiento puede haber una disfunción hipotalámica. Annerén y cols. (1986) demostraron que es normal la secreción de hormona de crecimiento durante el sueño. La secreción de la hormona durante 24 horas en niños con SD mostró un patrón de picos escasos, pero normales, típicos de los niños normales sanos,

aunque de estatura baja. Esto sugiere que en el retraso del crecimiento de los niños con SD puede haber una disfunción hipotalámica parcial.

Factores de crecimiento tipo-insulina: Se han hallado en las personas con SD unos patrones séricos anormales de los factores de crecimiento tipo insulina (IGF). Son normales los niveles de receptores para IGF e insulina, así como los niveles séricos de IGF-II (Annerén y cols., 1984); pero a partir de los dos años, las personas con SD muestran un déficit de IGF-I, ya que no consiguen aumentarlo durante la niñez y la adolescencia (Sara y cols., 1983).

En conclusión podría explicarse el retraso del crecimiento y de la maduración del esqueleto y el déficit de IGF-I en las personas con SD como consecuencia de un déficit parcial de hormona de crecimiento debido a la disfunción hipotalámica o al retraso en el proceso de maduración del sistema hormona de crecimiento/IGF. Parece que los niños con SD responden a la terapéutica con hormona de crecimiento.

**VALORACIÓN DEL CRECIMIENTO EN LOS NIÑOS CON SD:** La valoración del crecimiento en los niños con SD requiere la realización de cuidadosas medidas antropométricas, el registro exhaustivo de la historia clínica e información complementaria.

Medidas Antropométricas: En niños menores de 3 años debe medirse la longitud en posición supina, en una mesa de medida con un tope fijo para la cabeza y otro móvil en los pies. La talla en posición erguida se medirá mediante equipo fijo a la pared con un tope móvil para la cabeza. Se deberán repetir todas las mediciones una vez como mínimo, tomándose la media.

Curvas normales de crecimiento: Las medidas habrán de señalarse siempre sobre las curvas de crecimiento normal o valorarse en términos de puntuaciones estándar, con el fin de conocer el estado del niño en relación al normal. Esto es especialmente importante si lo que preocupa es la obesidad o la incapacidad para crecer, ya que los datos de referencia para niños con SD se desarrollaron a partir de muestras reducidas y no aleatorizadas.

Las curvas para niños con SD: Los valores de la relación peso/talla se encuentran en Cronk y cols. (1985).

Historia clínica y antecedentes: Son varios los mecanismos que pueden ser responsables de un retraso del crecimiento en el SD, algunos de los cuales son fáciles de tratar (por ejemplo: hipotiroidismo y enfermedad celíaca). Por este motivo es importante destacar la existencia de estas alteraciones en caso de que haya retraso en el crecimiento. Se recomienda la exploración neonatal de hipotiroidismo congénito y la investigación anual de hormona estimulante del tiroides (TSH) y de tiroxina (Pueschel y Pezzullo, 1985). Por el mismo motivo habrán de medirse los niveles séricos de anticuerpos de gliadina si hay signos de que está disminuida la velocidad de crecimiento o existen problemas gastrointestinales del tipo del estreñimiento o diarrea.

Es necesario señalar si existen cardiopatía u otra enfermedad orgánica porque los niños con problemas orgánicos importantes no crecerán bien. Las frecuentes infecciones de las vías respiratorias bajas u otras infecciones graves pueden afectar el crecimiento de los niños con SD, como ocurre en todos los niños.

**CONCLUSIÓN:** El crecimiento de los niños con SD difiere del normal ya en la época prenatal. A partir del segundo o tercer trimestre de la vida fetal, la talla y el peso de los fetos con SD son ligeramente menores que los normales. Durante la infancia se hacen más patentes los déficit en el aumento de talla, peso y circunferencia de la cabeza, habiendo reducciones de hasta un 25% con relación a la velocidad de crecimiento normal. A los 3 años, los niños con SD son, como media, más bajos que el 90% de los niños normales. Hacia la mitad de la niñez el crecimiento se aproxima más al normal, siendo reducidos los déficit de velocidad de crecimiento. En la adolescencia, las personas con SD tienden a mostrar brotes de crecimiento puberal más reducidos que los normales. La mayoría de los adolescentes con SD tienen un desarrollo normal de los caracteres sexuales secundarios. La talla media final de los adultos con SD está reducida en unas 2 DE en relación con la media de los adultos normales. El aumento de peso hacia el final de la infancia y durante la niñez y adolescencia es con frecuencia excesivo si se compara con el de la talla a lo largo del desarrollo. De ahí que suelen tener exceso de peso.

La etiología del retraso de crecimiento de las personas con SD es multifactorial. Se debe en parte a las múltiples anomalías de los sistemas endocrino y metabólico, los cuales están a su vez relacionados con el material genético extra. Se sabe de manera concreta y específica que los IGF son anormales.

La valoración clínica del crecimiento de los niños con SD debe comprender la realización de mediciones precisas, realizadas cuidadosamente, que después han de representarse sobre los dos tipos de curva de crecimiento, las de los niños normales y las de los niños con SD. Es indispensable que se haga una buena historia clínica y se consideren las enfermedades intercurrentes con el fin de valorar si la dificultad del crecimiento supera la que se encuentra normalmente asociada con el SD.

### BIBLIOGRAFÍA

Benda, CE. (1946). *Mongolism and cretinism*. New York: Grune & Stratton.

Calvert, S.D., Vivian, V.M., & Calvert, GP (1976). Dietary adequacy, feeding practices and eating and behavior of children with Down's syndrome. *Journal of the American Dietetic Association*, 69, 152—156.

Cartlidge, P.H.T., & Curnock, DA. (1986). Specific malabsorption of vitamin B 12 in Down's syndrome. *Archives of Disease in Chitdhood*, 61, 514—515.

Chumlea, W.C., & Cronk, C.E. (1982). Overweight among children with trisomy 21. *Journal of Mental Deficiency Research*, 25, 275—279.

Cronk, C.E., & Chumlea, WC. (1985). Obesity in trisomy 21. *Trisomy 21*, 1, 19—26.

Cronk, C.E., Crocker, A.C., Pueschel, S.M., Shea, A.M., Zackai, E., Pickens, G., & Reed, R.B. (1988). Growth charts for children with Down syndrome: 1 month to 18 years of age. *Pediatrics*, 81, 102—110.

Cronk, CE., & Howard, R.B. (1977, April). *Excess weight for length relations in Down syndrome children*. Paper presented at the 46th annual meeting of the American Association of Physical Anthropologists, Seattle.

Cronk, CE., & Pueschel, SM. (1984). Anthropometric studies. In SM. Pueschel (Ed.), *The young child with Down syndrome* (pp. 105—142). New York: Human Science Press.

Culley, WJ., Goyal, K., Jolly, D.H., & Mertz, E.T. (1965). Calorie intake of children with Down's syndrome (mongolism). *Journal of Pediatrics*, 66, 772—775.

Frisancho, A.R. (1990). *Anthropometric standards for the assessment of growth and nutritional status*. Ann Arbor: University of Michigan Press.

Lohman, TG., Roche, A.F., & Martorell, R. (Eds.). (1987). *Anthropometric standardization reference manual*. Champaign, IL: Human Kinetics Books.

Madsen, AL. (1979). *Height, weight and nutritional intake of young children with Down's syndrome*. Doctoral dissertation, University of Massachusetts, Amherst.

Pueschel, SM., Rothman, K.J., & Ogilby, J.D. (1976). Birth weight of children with Down's syndrome. *American Journal of Mental Deficiency*, 80, 442—445.

Rarick, G.L., Wainer, H., Thissen, D., & Seefeldt, V. (1975). A double logistic comparison of growth patterns of normal children and children with Down's syndrome. *Annals of Human Biology*, 2, 339—346.

## ORIENTACIONES SOBRE NUTRICIÓN

Existe una descripción estereotipada de los niños y adultos con SD: son personas hipotónicas y obesas que padecen infecciones respiratorias en la infancia y experimentan síntomas tempranos de envejecimiento y de demencia en la edad adulta. Igualmente, muchos de ellos presentan síntomas de deficiencia de ciertos nutrientes (por ejemplo: piel seca y escamosa, hiperqueratosis folicular indicadora de una deficiencia en vitamina A). Como consecuencia de estas percepciones y de la hipótesis de algunos investigadores de que la anomalía cromosómica podría provocar la alteración en la absorción o en el metabolismo de algunos nutrientes, varios trabajos realizados en las décadas de los años setenta y ochenta investigaron la absorción de la vitamina liposoluble A, el efecto de los suplementos de cinc sobre el sistema inmune, el posible efecto de la vitamina E y del selenio sobre el envejecimiento prematuro y la enfermedad de Alzheimer, y los posibles enfoques para prevenir e intervenir sobre la obesidad de las personas con SD. No ha habido estudios bien diseñados sobre el estado nutricional de los individuos con SD. Los estudios sobre la ingesta energética y de nutrientes y sobre los problemas para conseguir una ingesta adecuada se han centrado en los niños.

Resulta claro, que algunas personas con SD presentan condiciones que requieren una terapéutica nutricional, o que éstas pueden ser evitadas si se sigue una normativa de nutrición previamente establecida. Por ejemplo, existe una incidencia alta de cardiopatías en los niños con SD. No es infrecuente el estreñimiento secundario a la hipotonía, y la obesidad, que a los 5 años aparece en hasta un 50% de niños con SD. Además, los aspectos psicosociales de las interacciones padre-hijo, unidos al retraso en el desarrollo, pueden ocasionar que algunos lactantes y niños tengan un aporte de nutrientes poco apropiado.

**Estudios sobre nutrientes:** En estudios realizados en instituciones se ha observado que los niveles séricos de proteínas y aminoácidos pueden estar disminuidos o hallarse en el intervalo normal; los niveles de glucemia en ayuna son normales (Rundle y cols., 1973; Sutnick y cols., 1974), pero las curvas de tolerancia a la glucosa son más planas de lo previsto y a menudo presentan una curva con dos picos, lo que sugiere una reducción en la absorción. Los niveles de colesterol pueden ser normales o estar elevados (Stern y Lewis, 1957). Se han descrito tanto

un descenso como un nivel normal del calcio sérico (Sobel y cols., 1958; Wachowicz y Kedziora, 1974), así como descensos en la relación hierro/cobre (Sobel y cols., 1958).

Se ha sugerido que existe una malabsorción de algunas vitaminas. Matin y cols. (1981) hallaron datos bioquímicos de deficiencia de tiamina, niacina y ácido ascórbico. Sugirieron que existía un exceso de consumo o un retraso de absorción. Se apreciaron concentraciones bajas de calcio y de cobre en las personas con SD.

**NUTRIENTES Y FUNCIÓN INMUNITARIA:** Se ha investigado también el efecto de los suplementos de nutrientes sobre la incidencia de las infecciones respiratorias de vías superiores y el sistema inmune. En algunas personas con SD se han encontrado niveles bajos de cinc en el plasma y en los hematíes (Milunsky y cols., 1970), pero en otros estudios los niveles plasmáticos de cinc eran normales. Bjorksten y cols. (1980) prescribieron suplementos de cinc a personas con SD cuyos niveles séricos estaban significativamente por debajo del control. Consiguieron normalizar la concentración sérica de cinc y la función inmunitaria en estas personas.

**NUTRIENTES Y ENVEJECIMIENTO:** Se ha investigado también la posibilidad de que los nutrientes con propiedades antioxidantes pueden ser un factor que haya que tener en cuenta en el envejecimiento prematuro y la demencia que a veces aparecen en los individuos con SD. Algunos investigadores han pensado que el suplemento con selenio podría proteger frente a los radicales de oxígeno no capaces de lesionar los tejidos, particularmente el cerebro, mediante la peroxidación lipídica.

La experiencia clínica indica que, si la ingesta dietética es inadecuada, los niños en edad preescolar desarrollan niveles bajos de cinc y de vitamina A.

**CRECIMIENTO FÍSICO Y NECESIDADES ENERGÉTICAS:** Si se comparan con la población general, las personas con SD tienen un retraso en el crecimiento. Este retraso comienza en la época prenatal y continúa hasta que los niños tienen 3-5 años (Cronk, 1978).

Los valores de metabolismo basal de las personas con SD no difieren de los demás cuando se hacen las debidas correcciones en función del área corporal y la masa magra del cuerpo (Schapiro y Raport, 1989). Sin embargo, ya que los niños con

SD tienen una masa corporal más pequeña que los niños normales y una velocidad de crecimiento más lenta, necesitan menos calorías totales y menos nutrientes de los que funcionan en el metabolismo energético, como la tiamina y la riboflavina. Por tanto, ha de reglamentarse de manera individual la ingesta energética para las personas con SD.

Chumlea y Cronk (1981), usando la relación peso/talla para determinar el exceso de peso, sugieren que este exceso es una característica de los niños con SD entre la edad de 2-3 años y la adolescencia. Otros han hecho también referencia a la tendencia de las personas con SD a hacerse obesas, sugiriendo que esto no es inevitable, pero es probablemente constitucional (Culley y cols., 1965; Pipes y Holm, 1980). Sea cual fuere la etiología, el riesgo de la obesidad obliga a tomar en serio su prevención e intervención (Chumlea y Cronk, 1981).

### **PROBLEMAS DE ALIMENTACIÓN EN EL SD:**

Niños pequeños: Es frecuente que durante los años preescolares aparezcan dificultades en la alimentación y exista preocupación sobre si será apropiada la ingesta de nutrientes; sin embargo, se han notado estos problemas en los niños con SD de cualquier edad. Con frecuencia los problemas aumentan y son más intensos en los niños mayores.

También se han identificado problemas de alimentación, incluido el rechazo a masticar sólidos cuando el niño ya está desarrollado para hacerlo, debido a una falta de atención sobre la etapa crítica del desarrollo en la que debe incorporarse alimento sólido (Pipes y Holm, 1980). Esto influye en que el niño acepte sólo una variedad limitada de alimentos, generalmente más ricos en hidratos de carbono y más fáciles de masticar. Diversas situaciones socioeconómicas terminan también convirtiéndose en problemas que comprometen la alimentación del niño, la ingesta de nutrientes y el progreso en el desarrollo de la conducta relacionada con la alimentación. Se ha pensado con frecuencia que tales factores pueden derivarse de la conducta de tirar la comida o los cubiertos, o el rechazo a progresar en la adquisición de hábitos propios de la comida y la alimentación (Pipes y Holm, 1980).

Estos problemas se pueden remediar si se aplica precozmente una adecuada intervención individual o de grupo, con un abordaje interdisciplinario.

La acción asesora y terapéutica habrá de concentrarse en analizar si, de acuerdo con el desarrollo del niño, está preparado para tolerar mayores consistencias del alimento, la necesidad del alimento para facilitar el avance del desarrollo, el crecimiento físico, el mantenimiento de la relación normal peso/talla y elegir los alimentos que aportan los nutrientes adecuados.

Si se controla el aumento de peso y la ingesta energética, pueden identificarse los posibles problemas causantes del excesivo aumento de peso y comenzar entonces un asesoramiento individual sobre los alimentos y su aporte nutritivo y energético.

Niños en edad escolar: Se disponen de pocos datos definitivos sobre los problemas de nutrición y alimentación en niños escolares y en adolescentes con SD. Sin embargo, pueden hacerse más graves esos conflictos no resueltos en relación con la comida y la alimentación, y es también a esa edad cuando la obesidad resulta más patente.

Muchos niños con SD en edad escolar carecen de capacidad cognitiva para entender bien las necesidades nutritivas, pero llegan a clasificar y comprender las relaciones entre los grupos. Han de comenzar a pensar en algo concreto, ya que no son capaces de pensar en posibilidades que no ven. Alimentos y grupos de alimentos son temas concretos y apropiados frente al término "nutriente", que es más abstracto. Se usarán fotografías de comida y gente real, y se desarrollará la creatividad para evitar el aburrimiento y aumentar sus conocimientos.

Las actitudes de los padres y del personal de la escuela, los ejemplos y las experiencias positivas con los alimentos más nutritivos: eso es lo que puede influir para que los niños sepan hacer una buena elección de su alimentación. Y es la alimentación servida en casa y en la escuela la que ejercerá mayor influencia para formar buenos hábitos alimentarios.

Niños mayores y adultos: Son difíciles los programas para corregir la obesidad. Los programas de denegación de comida tienden a favorecer conductas en las que las personas se atiborran, la sisan o la acaparan, lo que termina por incrementar la ingestión de comida y crear malos hábitos alimentarios. Las personas parecen responder mejor a programas centrados en actividades que a los que deniegan la comida.

En la población general son los programas de modificación de conducta para perder peso los que tienen más éxito.

A las personas con SD hay que educarlos no sólo en la selección de los alimentos, sino también en la manera de prepararlos. Por desgracia no se dispone de datos de seguimiento en los que se aprecie si estas personas pusieron en práctica sus conocimientos sobre nutrición. Las observaciones esporádicas indican que se emplean muchos platos preparados, se consumen muchos dulces con alto contenido calórico y se presta poca ayuda para que los individuos elijan una dieta adecuada.

De este modo, sigue habiendo muchas incógnitas sobre las necesidades nutricionales de las personas con SD y sobre el modo de conseguir que la ingesta de alimentos y nutrientes sea la apropiada.

**CONCLUSIÓN:** La terapéutica nutricional ha de ser individualizada, de acuerdo con la valoración dietética, clínica (incluidos los datos antropométricos) y de laboratorio (si está indicada). Puede ser preciso también valorar la conducta durante la comida, incluida la estimación de la actividad motora de la boca y de la interacción con los demás en el ambiente propio de las comidas. Se ha comprobado la eficacia del enfoque interdisciplinario.

Se puede prevenir y corregir la obesidad. No está indicada la terapéutica megavitamínica. A los estudios sobre niveles sanguíneos de nutrientes deben acompañar los datos sobre la ingesta alimentaria.

### **BIBLIOGRAFÍA**

Bennett, F.C., McClelland, S., Kriegsman, E.A., Andrus, L.B., & Sells, C.J. (1983). Vitamin and mineral supplements in Down's syndrome. *Pediatrics*, 72, 707—713.

Bjorksten, B., Back, O., Gustavson, K.H., Hallmans, G., Hagglof, B., & Tarnvik, A. (1980). Zinc and immune function in Down's syndrome. *Acta Paediatrica Scandinavica*, 69, 183—189.

Calvert, S.D., Vivian, V.M., & Calvert, G.P. (1976). Dietary adequacy, feeding practices, and eating behavior of children with Down's syndrome. *Journal of the American Dietetic Association*, 69, 152—156.

Chumlea, W.C., & Cronk, C.E. (1981). Overweight among children with trisomy 21. *Journal of Mental Deficiency Research*, 25, 275—280.

Culley, W.J., Goyle, K., Jolly, D.H., & Mertz, E.T. (1965). Calorie intake of children with Down's syndrome. *Journal of Pediatrics*, 66, 772—775.

Harrell, R.J., Capp, R.H., & Davis, D.R. (1981). Can nutritional supplements help mentally retarded children? *Proceeding of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 78, 574—578.

Held, M., & Mahan, K. (1978). *Nutrition education for obese children with Down's Syndrome*. Unpublished nutrition fellowship project, University of Washington. Child Development and Mental Retardation Center, Seattle.

Jackson, C.V.E., Holland, A.I., Williams, C.A., & Dickerson, J.W.T. (1988). Vitamin E and Alzheimer's disease in subjects with Down's syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*, 32, 479—484.

Pipes, P., & Holm, V.A. (1980). Food and children with Down's syndrome. *Journal of the American Dietetic Association*, 77, 277—281.

Pueschel, S.M., Hillemeier, C., Caldwell, M., Senft, K., Mers, C., & Pezzullo, J.C. (1990). Vitamin A gastrointestinal absorption in persons with Down's syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*, 34, 269—275.

Smith, G.F., Spiker, D., Peterson, C., Cicchetti, D., & Justin, P. (1983). Failure of mineral and vitamin supplementation in Down's syndrome. *Lancet*, 10, 41.

Weathers, C. (1983). Effect of nutritional supplementation on I.Q. and certain other variables associated with Down's syndrome. *American Journal of Mental Deficiency*, 88, 214—217

## COMPLICACIONES MÉDICAS DEL SÍNDROME DE DOWN

### CARDÍACAS

Fue Garrod (1984) el primero que describió las cardiopatías congénitas en las personas con Síndrome de Down (SD). Es muy alta la frecuencia de enfermedad cardíaca congénita en las personas con SD: la tienen alrededor del 50% de los niños con trisomía 21 (Martin y cols., 1989), en comparación con el 0.3% de los niños con cromosomas normales (Ferencz y cols., 1985). Se ha comentado recientemente que la prevalencia de estos defectos es más frecuente en mujeres que en varones con SD (Pinto y cols., 1990). Además, las anomalías cardíacas son la principal causa de muerte en los niños con SD (30-35%) (Thase, 1982), especialmente durante los dos primeros años de vida.

A pesar de los recientes avances de la cardiología pediátrica y de la cirugía cardíaca, los problemas cardiológicos siguen constituyendo una preocupación central para la supervivencia y calidad de vida de estas personas.

**Implicaciones pulmonares:** Las principales complicaciones de los defectos cardíacos en los niños con SD son la hipertensión pulmonar arterial y la enfermedad obstructiva vascular pulmonar, junto con la insuficiencia cardíaca congestiva.

Esta progresión hacia la enfermedad obstructiva vascular pulmonar irreversible es más rápida en los niños con SD que en los demás niños con las mismas lesiones cardíacas y cromosomas normales (Clapp y cols., 1990; Frescura y cols., 1987; Haworth, 1986).

**Presentación clínica y diagnóstico:** Es especialmente importante para el pronóstico que los signos más precoces de afección cardíaca en niños con SD sean identificados en los primeros días, semanas o meses de la vida (E. B. Clark, 1989; Hallidie-Smith, 1985; Schneider y cols., 1989; Spicer, 1984). Son rasgos importantes de insuficiencia cardíaca congestiva la dificultad para crecer, la taquicardia, la taquipnea, la sudoración y la palidez de la piel.

**CONCLUSIÓN:** Tanto la esperanza como la calidad de vida de las personas con SD han mejorado espectacularmente a partir de los primeros años de la década de los setenta. Están llegando a la edad adulta muchas más personas con SD, tengan o no cardiopatía congénita.

Se sabe muy bien actualmente que los problemas cardíacos son frecuentes en los niños con SD y esto es importante para su cuidado global.

Existen en la actualidad técnicas de diagnóstico no invasivas que permiten tratar de forma ambulatoria a los niños con SD.

### **BIBLIOGRAFÍA**

Clark, E.B. (1989). Congenital cardiovascular defects in infants with Down syndrome *Pediatrics in Review*, 1, 99—100.

Cullum, L., & Liebman, J. (1969). The association of congenital heart disease with Down's syndrome (mongolism). *American Journal of Cardiology*, 24, 354—357.

De Biase, L., Di Ciommo, V., Ballerini, L., Bevilacqua, M., Marcelletti, C., & Marino, B. (1986). Prevalence of left-sided obstructive lesions in patients with atrioventricular canal without Down's syndrome. *Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery*, 91, 467—469.

Greenwood, R.D., & Nadas, A.S. (1976). The clinical course of cardiac disease in Down's syndrome. *Pediatrics*, 58, 893—897.

Loughlin, G.M., Wynne, J.W., & Victorica, B.E. (1981). Sleep apnea as a possible cause of pulmonary hypertension in Down syndrome. *Journal of Pediatrics*, 98, 435—437.

Marino, B. (1989). Left-sided cardiac obstruction in patients with Down syndrome. *Journal of Pediatrics*, 115, 834—835.

McDonald, N.E., Breese Hall, C., Suffin, S.C. Alexon, C., Harris, P.J., & Manning, J.A. (1982) Respiratory syncytial viral infection in infants with congenital heart disease. *New England Journal of Medicine*, 307, 397—400.

Park, S.C., Mathews, R.A., Zuberbuhler, J.R., Rowe, R.D., Neches, W.H., & Lenox, C.C. (1977). Down syndrome with congenital heart malformation. *American Journal of Diseases of Children*, 131, 29—33.

Pinto, F.F., Nunes, L., Ferraz, F., & Sampayo, F. (1990). Down's syndrome: Different distribution of congenital heart diseases between the sexes. *International Journal of Cardiology*. 27, 175—178.

Pueschel, S.M., Craig, W.Y., & Haddow, J.E. Lipids and lipoproteins in persons with Down syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*.

## PULMONARES

En los últimos años se han ido identificando con mayor frecuencia los problemas respiratorios de las personas con Síndrome de Down (SD). Muchos de los problemas pulmonares en el SD están íntimamente entrelazados con las bien conocidas complicaciones cardíacas, inmunológicas y neurológicas.

**Infecciones de las vías respiratorias inferiores:** Las infecciones continúan causando una notable morbilidad y mortalidad en las personas con SD. La neumonía sigue siendo una de las causas principales de muerte a lo largo de diversas edades. Esta predisposición a las enfermedades infecciosas de las vías respiratorias inferiores está relacionada con los trastornos estructurales y los funcionales asociados al SD.

Los signos y síntomas de las infecciones respiratorias bajas en las personas con SD son iguales a los de la población general.

El tratamiento de la infección de las vías respiratorias inferiores en las personas con SD discurre de nuevo en paralelo al de la población general. Los que tienen defectos cardíacos, presentan un riesgo mayor de complicaciones respiratorias graves con bronquitis.

**Hipertensión arterial pulmonar:** Los datos siguientes sugieren la existencia de hipertensión pulmonar: episodios de cianosis o cianosis persistente, fatigabilidad fácil, problemas de alimentación o signos sutiles como son las modificaciones en la actividad del niño.

**Apnea obstructiva del sueño:** La apnea obstructiva del sueño tiene lugar cuando se interrumpe el flujo de aire inspiratorio desde las vías respiratorias superiores a los pulmones, generalmente durante 10 segundos o más.

Los síntomas de apnea obstructiva del sueño son: ronquidos, pausas respiratorias durante el sueño, sueño inquieto, tos crónica nocturna, somnolencia diurna, incapacidad para crecer, cambios de conducta, problemas escolares, retraso del desarrollo, etc.

El retraso en el crecimiento y la pérdida de peso pueden estar relacionados con los cambios diurnos o, más frecuentemente, con la dificultad para alimentarse y respirar al tener obstruida la vía respiratoria.

**CONCLUSIÓN:** A causa de las anomalías estructurales de las vías respiratorias superiores y de la hipotonía, las personas con SD son también susceptibles de problemas de permeabilidad de las vías aéreas y, en consecuencia, de apnea obstructiva del sueño. Los probables defectos inmunológicos pueden contribuir a aumentar el riesgo de neumonía y quizás de otras complicaciones infecciosas.

### **BIBLIOGRAFÍA**

Chi, T.L., & Krovetz, L.J. (1975). The pulmonary vascular bed in children with Down syndrome. *Journal of Pediatrics*, 86, 533—538.

Donaldson, J.D., & Redmond, W.M. (1988). Surgical management of obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Journal of Otolaryngology*, 17 (5), 398—403.

Heath, D.S., & Edwards, J.E. (1988). Pathology of hypertensive pulmonary vascular disease. *Circulation*, 18, 533.

Loughljin, G.M., Wynne, J.W., & Victorica, B.E. (1981). Sleep apnea as a possible cause of pulmonary hypertension in Down syndrome. *Journal of Pediatrics*, 98 (3), 435—437.

Southall, D.P., Stebbens, V.A., Mirza, R., Lang, M.H., Croft, C.B., & Shinebourne, E.A. (1987). Upper airway obstruction with hypoxemia and sleep disruption in Down syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 29, 734—742.

## GASTROINTESTINALES

Son frecuentes las anomalías del tubo gastrointestinal en las personas con SD. Pero no existe una lesión que esté específicamente asociada a la trisomía 21. Existen tratamientos quirúrgicos eficaces para las diversas alteraciones, y sus resultados no difieren sustancialmente de los que cabe esperar en un niño normal. A menudo las anomalías cardíacas que acompañan a menudo pueden ejercer un impacto más serio en el resultado final. El adecuado tratamiento quirúrgico de las lesiones intestinales de los niños con SD mejora considerablemente la calidad de vida.

**Anomalías congénitas:** Las anomalías gastrointestinales de mayor prevalencia son la atresia esofágica con fístula traqueoesofágica, la atresia o estenosis duodenal y la enfermedad de Hirschsprung. Otras lesiones son el páncreas anular, la estenosis pilórica y el ano imperforado.

### PRESENTACIONES CLÍNICAS:

**Atresia esofágica y fístula traqueoesofágica:** El niño con atresia esofágica puede presentar inicialmente distrés respiratorio debido a la acumulación de secreción orofaríngea. Hay abundante babeo y la alimentación precipitará la descompensación aguda por compromiso respiratorio. En estas circunstancias será muy alto el índice de sospecha de que la causa sea una anomalía esofágica.

**Reflujo gastroesofágico:** Se piensa que la presencia del flujo ácido es responsable, al menos en parte, de la estenosis anastomótica que se aprecia frecuentemente. La estenosis esofágica se presenta clínicamente como incapacidad para que progresen los alimentos sólidos, sofoco o disfagia producidos por sólidos y, en los casos más graves, acumulación de secreciones y un retraso en el desarrollo por la insuficiencia de la alimentación.

**Atresia y estenosis de duodeno:** El primer síntoma de la obstrucción intestinal es el vómito. Según el nivel de obstrucción podrá haber, o no, distensión abdominal. Si el nivel del problema es preampular, el vómito no será biliar; pero es más frecuente la atresia justo debajo de la ampolla de vater, por lo que los vómitos tendrán el color

característico de la bilis. Son raras las atresias múltiples en el SD, siendo la más frecuente la atresia anal.

**Enfermedad de Hirschsprung:** La enfermedad de Hirschsprung, también llamada aganglionosis o megacolon, se caracteriza por la carencia de células ganglionares en los plexos mientérico y submucoso del intestino. Afecta principalmente el intestino grueso, aunque se han descrito casos en que está afectado todo el intestino. La ausencia de células ganglionares origina un estado de contracción permanente del segmento implicado con incapacidad para relajarse, lo que termina por ocasionar una obstrucción intestinal. De acuerdo con Ehrenpreis (1970), el SD es la segunda causa más frecuente de enfermedad de Hirschsprung (5-9%).

**Síndrome de malabsorción y problemas nutricionales:** La asociación del SD con la enfermedad celíaca ha sido tema de interés en los últimos años (Simila y Kokkonen, 1990). La enfermedad celíaca se caracteriza por intolerancia permanente al gluten del trigo y del centeno. El contacto con el gluten ocasiona atrofia subtotal de las vellosidades, que se acompaña de infiltración intraepitelial de linfocitos e hiperplasia de las criptas. El comienzo de la sintomatología puede ser insidioso, ocasionando retrasos en el desarrollo, distensión abdominal, esteatorrea (malabsorción de grasas) e irritabilidad. Por el contrario, la respuesta a una dieta carente de gluten ocasiona una mejoría drástica en la conducta, incluso antes de que se resuelvan por completo los problemas gastrointestinales.

No se puede llegar a un diagnóstico de enfermedad celíaca sin hacer una biopsia de yeyuno.

En ausencia de problemas gastrointestinales que impiden la ingesta normal de alimentos (por ejemplo: fistula traqueoesofágica o reflujo gastroesofágico), que comprometen la longitud intestinal o que producen sobrecrecimiento bacteriano, los niños con SD ganarán peso adecuadamente y no manifestarán signos ni síntomas de malabsorción. Pero debe recordarse que sus curvas de crecimiento difieren marcadamente de las obtenidas para niños que no tienen problemas cromosómicos, por lo que el seguimiento del crecimiento debe hacerse teniendo en cuenta las referencias más apropiadas (Cronk y cols., 1988).

**CONCLUSIÓN:** Las anomalías congénitas del tubo gastrointestinal son un aspecto importante de la dismorfología propia de las personas con SD. Su impacto sobre la calidad de vida ha quedado reducido a un mínimo gracias a unas técnicas quirúrgicas seguras y a la vigilancia de las complicaciones postoperatorias.

El pronóstico de un niño con SD que presente una anomalía gastrointestinal, parece ser similar en gran manera al de otro niño sin SD que tenga parecidas lesiones. Es decir, que los niños con SD que tengan anomalías gastrointestinales no deben ser tratados de modo diferente a como lo son los niños normales.

### **BIBLIOGRAFÍA**

Buchin, P., Levy, J., & Schullinger, J. (1986). Down syndrome and the gastrointestinal tract. *Journal of Clinical Gastroenterology*, 8, 111—114.

Caniano, D.A., Teitelbaum, D.H., & Qualman, S.J. (1990). Management of Hirschsprung's disease in children with trisomy 21. *American Journal of Surgery*, 159, 402—404.

Carter, C. (1958). A life table for mongols with the cause of death. *Journal of Mental Deficiency Research*, 2, 64—74.

Cornell, H.J., & Rolles, C.J. (1978). Further evidence of a primary mucosal defect in celiac disease: In vitro mucosal digestion studies in celiac patients in remission, their relatives, and control subjects. *Gut*, 19, 253—259.

Fabia, J., & Drolette, M. (1970). Malformations and leukemia in children with Down's syndrome. *Pediatrics*, 45, 60—70.

Holder, T.M., Ashcraft, K.W., Sharp, R.J., & Amoury, R.A. (1987). Care of infants with esophageal atresia, tracheoesophageal fistula, and associated anomalies. *Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery*, 94, 828—835.

Knox, G., & Ten Benschel, R. (1972). Gastrointestinal malformations in Down's syndrome. *Minnesota Medicine*, 55, 542—544.

## HEPÁTICAS

El área principal de investigación que se refiere a la función hepática de las personas con Síndrome de Down (SD) es el de la hepatitis. La hepatitis, una inflamación del hígado puede deberse a numerosas causas y ser de naturaleza aguda o crónica. Tiene particular interés en las personas con SD la hepatitis infecciosa o de etiología virósica, especialmente la debida al virus de la hepatitis A (VHA) y de la hepatitis B (VHB). Las personas con SD parecen contraer el VHA con una frecuencia similar al de la población general. Pero la prevalencia de infección con VHB es mucho menor en las personas con SD que viven en sus casas que en las que viven en instituciones.

**Hepatitis A:** El VHA es un virus cuya transmisión se realiza persona a persona por vía fecal-oral. Los síntomas que suelen observarse durante la enfermedad febril aguda suelen ser ictericia, náuseas, anorexia y cansancio.

Se considera que las condiciones higiénicas deficientes contribuyen a una mayor prevalencia de infecciones de hepatitis en los centros institucionalizados.

**Hepatitis B:** El virus de la hepatitis B, indica la existencia de una infección. El resultado de la infección oscila desde la seroconversión asintomática, enfermedad en la que aparecen ictericia, náuseas y anorexia, hasta la ocasional forma mortal de hepatitis. La presencia durante más de seis meses indica el estado de portador crónico. Un portador crónico no sólo transmite a otros la infección, sino que tiene mayor riesgo de desarrollar cirrosis y carcinoma hepatocelular (Comité on Infectious Diseases American Academy of Pediatrics, 1991).

La transmisión a la población con retraso mental por parte de los portadores crónicos ocurre mediante exposición desde la piel y mucosas a la sangre y otros líquidos orgánicos que de este modo se infectan.

**CONCLUSIÓN:** La higiene adecuada y la inmunización son las medidas apropiadas de control para disminuir la incidencia de infección por VHB en las personas con SD. Las medidas que limitan la infección por VHB reducen el riesgo de que se conviertan en portadores crónicos y, por tanto, disminuya su riesgo de desarrollar cirrosis y carcinoma hepatocelular.

## BIBLIOGRAFÍA

Dicks, J.L., & Dennis, E.S. (1987). Down's syndrome and hepatitis: An evaluation of carrier status. *Journal of the American Dental Association*, 114, 637—639.

Hollinger, F.B., Goyal, R.K., Hersh, T., Powell, H.C., Schulman, R.J., & Melnick, J.L. (1972). Immune response to hepatitis *virus* type B in Down 's syndrome and other mentally retarded patients. *American Journal of Epidemiology*, 95, 356—362.

Holt, P.A., Goodall, B., Lees, E.M., & Hambling, M.H. (1986). Prevalence of hepatitis B markers in patients and staff in a hospital for the mentally handicapped. *Journal of Hospital Infection*, 76, 799—802.

McCulloch, A.S., Ince, P.G., & Kendall-Taylor, P. (1982). Autoimmune chronic active hepatitis in Down's syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 3, 232—234.

Renner, F., Andrlé, M., Horak, W., & Rett, A. (1985). Hepatitis A and B in institutionalized mentally retarded patients. *Hepato-gastroenterology*, 32, 175—177.

## INMUNOLÓGICAS

El Síndrome de Down (SD) va acompañado de una elevada incidencia de infecciones víricas y bacterianas, fenómenos autoinmunes, enfermedades malignas y trastornos hematológicos. La mortalidad y la morbilidad debidas a las enfermedades infecciosas son todavía altas en las personas con SD, si se las compara con personas normales de la misma edad y sexo.

La frecuencia de portadores crónicos del virus de la hepatitis B (VHB), en diversas edades, es significativamente mayor en las personas con trisomía 21 que en los individuos normales (Ugazio y cols., 1977). Esto sugiere que el sistema inmune de las personas con SD tiene escasa eficacia para erradicar el VHB.

Existen diferentes trastornos hematológicos en el SD, de los cuales el de mayor incidencia es la leucemia aguda.

La alta susceptibilidad a las infecciones, el riesgo elevado de enfermedades malignas y el aumento en la frecuencia de producir autoanticuerpos han sugerido que los trastornos de la inmunidad humoral y/o celular pueden contribuir al cuadro clínico del SD (Burgio y cols., 1983; Levin, 1987; Ugazio, 1981; Ugazio y cols., 1990).

**CONCLUSIÓN:** Son muchos los factores que contribuyen a que haya una deficiencia inmunitaria que condiciona la alta susceptibilidad a las infecciones y la elevada frecuencia de enfermedades malignas en las personas con SD.

A pesar de los importantes avances conseguidos en la comprensión de los defectos celulares y moleculares responsables de la inmunodeficiencia de las personas con SD, las opciones terapéuticas son todavía limitadas y discutibles.

## BIBLIOGRAFÍA

Annerén, G., & Björkstén, B. (1984). Low superoxide levels in blood phagocytic cells in Down's syndrome. *Acta Paediatrica Scandinavica*, 73, 345—348.

Avanzini, M.A., Monafo, V., De Amici, M., Maccario, R., & Burgio, G.R. (1990). Humoral immunodeficiencies in Down syndrome: Serum IgG subclass and antibody response to hepatitis B vaccine. *American Journal of Medical Genetics Supplement*, 7, 231—233.

Burgio, G.R., Ugazio, A.G., Nespoli, L., & Maccario, R. (1983). Down syndrome: A model of immunodeficiency. *Birth Defects: Original Article Series*, 19, 325-327.

## HEMATOLÓGICAS

En general, las personas con Síndrome de Down (SD) presentan los mismos tipos de complicaciones hematológicas que las que no lo tienen. Sin embargo, hay que destacar que varias anomalías hematológicas son únicas y entre ellas están la mielodisplasia transitoria de la infancia (Weinberg y cols., 1982; Weinstein, 1978), la macrocitosis de los hematíes (Akin, 1988; Eastman y Jancar, 1983; Roizen y Amarose, 1991; Wachtel y Pueschel, 1991) y el aumento de la susceptibilidad a la leucemia (Kalwinsky y cols., 1990; Mitelman y cols., 1990; Robinson y cols., 1984).

### Anomalías de los eritrocitos:

Eritrocitosis: En al menos dos estudios se detectó la eritrocitosis, definida por valores de hematocrito superiores al 65%, en el 16-20% de recién nacidos, por lo demás normales (Lappalainen y Kouvalainen, 1972; Weinberger y Oleinick, 1971).

No se ha determinado el factor o factores responsables de la eritrocitosis del recién nacido en el SD.

Macrocitosis: La anomalía mucho más corriente de los eritrocitos en niños y en adultos con SD es el aumento del volumen corpuscular medio (Akin, 1988; y Jancar, 1983; Roizen y Amarose, 1991; Wachtel y Pueschel, 1991). Los autores se refieren a este aumento en el volumen del hematíe como macrocitosis. Se ha estimado la proporción de personas con SD que la padecen llega hasta el 65%. No se sabe si este hallazgo se manifiesta en el recién nacido o si se desarrolla más adelante durante la vida.

Anomalías de las plaquetas: En las personas con SD se ha descrito la presencia de alteraciones en el número y función de las plaquetas como por ejemplo, la trombocitopenia y la trombocitosis que se observan en los recién nacidos.

Bioquímica: Varios laboratorios han descrito alteraciones bioquímicas en las plaquetas de las personas con SD, como reducción en su contenido de calcio y de serotonina (Lott y cols., 1972; McCoy y Sneddon, 1984). Los niveles de cationes en las plaquetas son también anormales, con aumento de sodio y reducción de potasio (McCoy y Enns, 1978).

**Leucemia:** La leucemia es la anomalía de mayor importancia clínica entre las se encuentran asociadas el SD. Se ha estimado que la frecuencia de leucemia aguda en los niños con SD está aumentada en una 10 a 30 veces por encima de la de los niños normales. Los niños con SD aportan el 2% de todos los casos con leucemia infantil aguda (Fong y Brodeur, 1987; Rosner y Lee, 1972).

Esta sorprendente susceptibilidad a la leucemia se aprecia principalmente durante la primera década de la vida.

**CONCLUSIÓN:** Son insuficientes los datos de los que se dispone para describir la frecuencia de la mayoría de las anomalías hematológicas que aparecen en el SD.

### **BIBLIOGRAFÍA**

Chan, W.C., Brynes, R.K., Kim, T.H., Verras, A., Schick, C., Green, R.J., & Ragab, A.H. (1983). Acute megakaryoblastic leukemia in early childhood. *Blood*, 62(1), 92—98.

Fong, C.T., & Brodeur, G.M. (1987). Down's syndrome and leukemia: Epidemiology, genetics, cytogenetics and mechanisms of leukemogenesis. *Cancer Genetics Cytogenetic*, 28(1). 55-76.

Hsia, D.Y-Y., Smith, G.F., Dowben, R.M., & Justice, P. (1971). Down syndrome. A critical review of the biochemical and immunological data. *American Journal of Diseases of Children*, 121, 153— 161.

Ibarra, B., Rivas, F., Medina, C., Franco, E. Romero-Garcia, F., Enriquez, C., Galarza, M., Hernandez-Cordova, A., & Hernandez, T. (1990). Hematological and biochemical studies in children with Down syndrome. *Annales de Genetique*, 33(2). 84-87.

## ENDOCRINOLÓGICAS

En las últimas décadas se ha descubierto que la mayoría de las personas con Síndrome de Down (SD) carecen de alteraciones endocrinas y la terapéutica hormonal previamente recomendada no es necesaria para todas ellas. Pero algunos individuos muestran deficiencias endocrinas y, ciertamente, necesitarán tratamiento específico.

**Hormona de crecimiento:** Varios investigadores han estudiado la secreción de la hormona de crecimiento (GH) en el SD.

Desde que se dispuso de GH sintética, varios investigadores la han administrado a niños con SD. Annerén y cols. (1986) administraron GH sintética a personas con SD durante seis meses. En este período, la velocidad de crecimiento se duplicó y se restablecieron los niveles séricos del factor de crecimiento tipo insulina I. Otro grupo de investigadores (Wisniewski y cols., 1989) publicaron que los niños con SD que tenían retraso de crecimiento mostraban una reducción en la secreción de GH. Estos investigadores observaron que después de administrar GH había un aumento significativo de la talla y de la circunferencia cerebral.

**Hormona estimuladora del tiroides (TSH):** Sharav y cols. (1991) observaron que la media de los niveles basales de TSH en los individuos con SD era significativamente mayor en los individuos normales para cualquier edad, aunque había un declive en los niveles de TSH en ambos grupos. Los autores describieron que los niveles máximos de respuesta de TSH eran significativamente mayores en las personas con SD que en los normales. Controlaron longitudinalmente a 14 niños con SD que tenían una respuesta exagerada de TSH. Comprobaron que la respuesta se mantenía exagerada hasta el tercer año de la vida para descender después a niveles normales. Los autores sugirieron que esta respuesta exagerada en los primeros años de vida puede deberse a una disfunción del tiroides durante el brote de crecimiento de la infancia o bien a la maduración tardía del eje hipotálamo-hipófisis-tiroides.

**Hormonas gonadotrópicas:** En 1978 Horan y cols. Describieron que los niveles basales de la hormona estimulante del folículo (FSH) y de la hormona luteinizante (LH) en varones con SD son superiores a los controles de manera significativa.

También Campbell y cols. (1982) y Hasen y cols. (1980) observaron niveles elevados de FSH y LH en varones con SD. En contraposición Pueschel y cols. (1985) observaron niveles medios de FSH y LH más bajos en las personas con SD.

La discrepancia entre los estudios puede deberse al hecho de que los sujetos de aquellos investigadores residían principalmente en instituciones (es bien sabido que los parámetros biológicos en personas institucionalizadas pueden ser muy diferentes a los de quienes viven en la comunidad o ambiente ordinario).

Puesto que se observa la senescencia a una edad más temprana en las personas con SD, es concebible que la hipofunción testicular en estos individuos de más edad, pueda ser la responsable del aumento observado en los niveles de gonadotropinas.

**Glándula Tiroides:** El trastorno que se observa más frecuentemente y el más extensamente estudiado es el hipotiroidismo (Dinani y Carpenter, 1990; Mani, 1988; Pueschel y Pezzullo, 1985; D. S. Smith, 1988; Tirosh y cols., 1989). Las cifras sobre la frecuencia de disfunción tiroidea en las personas con SD varían del 2-63% (Friedman y cols., 1989), y la presencia de hipotiroidismo en los adultos oscila entre el 13 y el 54% (D. S. Smith, 1988).

**Influencia de la edad y el sexo:** Se ha investigado también el grado en que la edad y el sexo de las personas con SD influyen en la función tiroidea y el riesgo potencial de hipotiroidismo. En el estudio de Mani (1988), 11 de las 12 personas diagnosticadas de hipotiroidismo tenían más de 40 años y sus niveles medios de tiroxina y triyotironina eran menores que los del grupo con menos de 40 años. Pueschel y cols. (1991) demostraron un declive en los niveles de tiroxina y triyodotironina al ir progresando la edad.

Estos mismos autores observaron niveles significativamente mayores de tiroxina en los varones que en las mujeres. Friedman y cols. (1989) describieron que el 78.5% de las personas de su estudio que tenían hipotiroidismo eran mujeres. Confirmaron el hecho de que la edad parece aumentar el riesgo, ya que la mayoría de los individuos diagnosticados tenían entre 30 y 50 años.

**Rasgos clínicos:** Es bien conocida la dificultad para diagnosticar clínicamente el hipotiroidismo en las personas con SD. Los rasgos clínicos del hipotiroidismo congénito no tratado, que se superponen en cierta medida con las características

globales del SD, son los siguientes: talla corta, posibilidad de que el nivel de actividad sea más bajo, voz más ronca, piel seca y rugosa y tendencia a aumentar de peso.

Mani (1988) y Murdoch y cols. (1977) demostraron que los rasgos clínicos no son un marcador fiable para detectar a las personas con hipotiroidismo.

**Hipotiroidismo compensado:** Está bien comprobado que hay un aumento de prevalencia de hipotiroidismo compensado en los individuos con SD (Criscuolo y cols., 1986; Dinani y Carpenter, 1990; Napolitano y cols., 1991). El hipotiroidismo compensado se caracteriza por la existencia de un nivel normal o ligeramente disminuido de tiroxina y/o triyodotironina.

**Hipotiroidismo congénito:** Es de destacar que la prevalencia del 0.7% para el hipotiroidismo congénito primario persistente y la del 0.3% para el transitorio fueron superiores a las que se encontraron en la población general.

**Otros trastornos asociados con hipotiroidismo:** En el SD se ha descrito la asociación de otros trastornos, como hipotiroidismo y diabetes mellitus, e hipotiroidismo y desarrollo sexual precoz (Pueschel y cols., 1985).

**Hipertiroidismo:** Aunque el hipotiroidismo es el trastorno que se observa con frecuencia en las personas con SD, también se ha descrito ocasionalmente la presencia de hipertiroidismo. Su prevalencia en el SD es del 0.87-2.5%.

**CONCLUSIÓN:** La mayoría de las personas con SD presentan una producción hormonal normal, y la función del eje hipófisis-glándulas endocrinas para la mayoría de los sistemas hormonales se manifiesta dentro de los límites normales en la mayoría de los individuos. Sin embargo, existe un cierto número de personas con este trastorno cromosómico que muestran alteraciones endocrinológicas, de forma que es mayor la prevalencia de trastornos endocrinos específicos en las personas con SD que en la población normal.

Debe destacarse que, si no se diagnostica pronto un trastorno tiroideo, puede quedar comprometida aún más la función del sistema nervioso central del niño. Como los síntomas clínicos del hipotiroidismo se interpretan a veces como parte del aspecto general del SD, es necesario realizar a intervalos regulares los estudios de la función tiroidea que incluyan la tiroxina, la tirotrópina y otros parámetros si fuere necesario.

## BIBLIOGRAFÍA

Aarskog, D. (1969). Autoimmune thyroid disease in children with mongolism. *Archives of Disease in Childhood*, 44, 454—460.

Azizi, F., Chandler, H., Bozorgzadeh, H., & Braverman, L.E. (1974). The occurrence of hyperthyroidism in patients with Down's syndrome. *Johns Hopkins Medical Journal*, 134, 303—306.

Bellone, F., Tanganelli, E., LaPlaca, A., & Daneri, C. (1980). Menarca e fisiopatologia menstruale nella sindrome di Down [Menarche and the pathophysiologic aspects of the menstrual cycle in Down syndrome]. *Minerva Ginecologica*, 32, 579—588.

Benda, C.E. (1946). *Mongolism and cretinism*. New York: Grune & Stratton.

Blumberg, D., & AvRuskin, T. (1987). Down's syndrome, autoimmune hypothyroidism, and hypoparathyroidism: A unique triad. *American Journal of Diseases of Children*, 141, 1149—1153.

Campbell, W.A., Lowther, J., McKenzie, I., & Price, W.H.. (1982). Serum gonadotrophins in Down's syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 19, 98-99.

Criscuolo, T., Perone, L., Sinisi, A.A., Bellastella, A., & Faggino, M. (1986). Subclinical hypothyroidism in children with Down syndrome. *Minerva Endocrinologica*, 11, 169—171.

Mani, C. (1988). Hypothyroidism in Down syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 153, 102— 104.

## METABÓLICAS Y BIOQUÍMICAS

Muchos estudios sobre este tema se hicieron antes de los años ochenta; y de hecho, entre 1980 y 1990 se han realizado muy pocas investigaciones metabólicas y bioquímicas en relación con el metabolismo de los carbohidratos y las proteínas de las personas con Síndrome Down (SD).

**Hidratos de Carbono:** Yasuda y cols. (1979) investigaron el metabolismo de los hidratos de carbono en ocho personas con SD de 8-18 años. En uno de ellos que tenía claro exceso de peso se observó una curva de tolerancia de tipo diabético, que mejoró significativamente con un programa de reducción de peso. Otros dos presentaron una curva plana de tolerancia a la glucosa, siendo normales las curvas de los otros cinco. La respuesta de insulina y los niveles de ácidos grasos libres durante la carga de glucosa oral estuvieron dentro de los límites normales, a excepción de la persona que mostró la curva de tolerancia de tipo diabético. Según estos investigadores, los resultados de su estudio sugieren que la obesidad podría ser responsable parcial de la mala tolerancia a la glucosa que se observa en algunas personas con SD.

Farquhar y Milunsky y Neurath, estudiaron la frecuencia de diabetes mellitus en las personas con SD y concluyeron que se aprecian alteraciones en el metabolismo glucídico con más frecuencia en los individuos con SD que en la población general.

Son varios los estudios que indican la presencia de una alteración en el metabolismo de los hidratos de carbono en muchas personas con SD, y puede que haya un ligero aumento de la prevalencia de diabetes mellitus. Pero la mayoría de ellas son asintomáticas en relación con el metabolismo de los hidratos de carbono.

**Lípidos:** Bixby (1940) y Benda (1960) describieron niveles normales de colesterol en las personas con SD, mientras que Stern y Lewis (1957a) vieron una diferencia significativa en los niveles medios de colesterol de las personas con SD en comparación con los controles. Estos investigadores observaron un nivel mayor de colesterol en los grupos de niños más jóvenes de 2 a 6 años que en los de 6 a 12 años, tanto en las personas con SD como en los normales. Stern y Lewis (1957b) sugirieron que el control neuroendocrino del metabolismo lipídico está alterado probablemente en las personas con SD.

En un estudio reciente, Pueschel y cols., examinaron los lípidos y las lipoproteínas de 23 personas con SD y contrastaron los resultados con los de otras 23 personas normales. Los autores concluyeron que el patrón sérico de lípidos y lipoproteínas analizado en la población de su estudio no explica la reducción en la prevalencia de enfermedad coronaria en las personas con SD, previamente señalada por Murdoch y cols. (1977).

**Proteínas:** Muchos investigadores han descrito que el nivel de albúmina sérica está disminuido en las personas con SD, mientras que el de globulina está aumentado (Donner, 1954; Nelson, 1961; Sobel y cols., 1958; Stern y Lewis, 1957b; Stiehm y Fundenberg, 1966; Torre, 1958). Estos datos sugieren que las circunstancias ambientales, incluidas las infecciones recurrentes y los aspectos relacionados con la dieta y otras circunstancias específicas de los sistemas diferentes de residencia, son probablemente responsables del aumento de los niveles de gama globulina en individuos institucionalizados, sin que este aumento guarde una asociación directa con el SD.

Appleton y Pritham (1967) estudiaron la influencia de la edad y el sexo sobre las proteínas plasmáticas. No encontraron diferencias significativas entre los sexos, dentro de o entre los grupos con SD y los normales, para ninguna de las fracciones de proteínas estudiadas. Igualmente, tampoco hubo diferencias en las proteínas totales relacionadas con la edad y sexo dentro de y entre los grupos estudiados. Los autores apreciaron una tendencia a disminuir por parte de la concentración de albúmina y a aumentar por parte de la gama globulina, conforme avanza la edad.

**Ácido Úrico:** En las últimas décadas han aparecido muchos trabajos en la bibliografía sobre la concentración de ácido úrico en diversos tejidos de las personas con SD. En algunos de estos trabajos el nivel sérico de ácido aparecía dentro de los límites normales (Rosner y cols., 1965; Jobel y cols., 1958), pero en la mayoría los niveles de ácido úrico se encontraban marcadamente elevados (Appleton y cols., 1964, 1969; Chapman y Stern, 1964; Fuller y cols., 1962; Goodman y cols., 1963; Kaufman y O'Brien, 1967; Mertz y cols., 1963; Pant y cols., 1968; Winter y Feller, 1972).

Si bien son abundantes los trabajos que demuestran el aumento de ácido úrico en las personas con SD, en muy pocos se ha descrito la existencia de gota.

Aunque se han manejado varias hipótesis, no se conoce de forma completa en el momento actual los mecanismos patogénicos responsables del aumento de los niveles de ácido úrico en las personas con SD.

**Aclaramiento del ácido úrico y creatinina:** Se ha demostrado un aumento significativo de ácido úrico en el suero y el sudor de las personas con SD (Appleton y cols., 1969; Danton y Nyhan, 1966; Fuller y cols., 1962; Goodman y cols., 1966; Mertz y cols., 1963; Nishida y cols., 1979; Pant y cols., 1968). También fue menor la fracción de excreción de ácido úrico en las personas con SD cuando se les comparó con otras que tenían deficiencia mental de otros tipos (Coburn y cols., 1967), aunque ambos grupos se encontraban dentro de los límites normales según los estándares de Stapleton (Stapleton y cols., 1978). Se comprobó que los niveles de sustancias presentes en sangre y hematíes, capaces de alterar la reabsorción tubular de ácido úrico, eran normales (Nishida y cols., 1979).

También se ha visto que está disminuido significativamente el aclaramiento de creatinina en personas con SD (Coburn y cols., 1967; Nishida y cols., 1979). La densidad de la orina no difiere de la de las personas normales (Coburn y cols., 1967).

**CONCLUSIÓN:** Aunque la mayoría de las personas con SD no presentan anomalías significativas del metabolismo de los hidratos de carbono, lípidos y proteínas, se han observado algunas desviaciones moderadas. Por ejemplo, estudios antiguos señalaron ligeras alteraciones en el metabolismo de los carbohidratos y un cierto aumento en la prevalencia de la diabetes mellitus. También se han descrito anomalías moderadas en el metabolismo de los lípidos y proteínas. Son más constantes las alteraciones observadas en los niveles de ácido úrico, que pueden deberse al aumento de la actividad de algunas enzimas metabolizadoras de purinas, lo que contribuye al incremento de la degradación de las purinas y la consiguiente hiperuricemia.

## BIBLIOGRAFÍA

Annerén, G., Gebre-Medhin, M., Gustavson, K-H., & Plantin, L-O. (1985). Selenium in plasma and erythrocytes in Down's syndrome and healthy controls: Variation in relation to age, sex, and glutathione peroxidase activity in erythrocytes. *Acta Paediatrica Scandinavica*, 74, 508—514.

Appleton, M.D., Haab, W., Casey, P.J., Castellino, F.J., Schorr, J.M., & Miraglia, R.J. (1964). Role of vitamin A in gamma globulin biosynthesis and uric acid metabolism of mongoloids. *American Journal of Mental Deficiency*, 69, 324-327.

Appleton, M.D., & Pritham, G.H. (1967). Biochemical studies in mongolism: II. The influence of age and sex on the plasma proteins. *American Journal of Mental Deficiency*, 67, 521—525.

Cone, T.E. (1954). Diabetes mellitus in a mongoloid. *Journal of the Medical Society of New Jersey*, 51, 66.

Gershoff, S.N., Hegsted, D.M., & Trulson, M.F. (1958). Metabolic studies of mongoloids. *American Journal of Clinical Nutrition*, 6, 526—532.

Milunsky, A., & Neurath, P.W. (1968). Diabetes Mellitus in Down's Syndrome. *Archives of Environmental Health*, 17, 372-378.

O'Leary, W.D. (1931). Carbohydrate metabolism in mongolism idiots as evidence of endocrine dysfunction. *American Journal of Diseases of children*, 41, 544-551.

Pueschel, S.M., Craig, W.Y., & Haddow, J.E. (in press). Lipids and lipoproteins in persons with Down Syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*.

Pueschel, S.M., M.D., Ph.D., M.P.H.; Pueschel, J.K. (1994). *Síndrome de Down, Problemática biomédica*. Ediciones Científicas y Técnicas, S.A. España.

## OBESIDAD EN LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

La causa de la obesidad en las personas con SD se debe a varios factores. Se encuentran implicados tanto factores genéticos como exógenos. Los más importantes son: la disminución del "Índice metabólico en reposo", es decir, la menor capacidad para quemar o gastar el material energético que se aporta con los alimentos, la menor actividad física que suelen realizar, su mayor tendencia a hacer una vida sedentaria, y la mayor incidencia de hipotiroidismo en esa población, uno de cuyos efectos es la obesidad.

En las personas con SD, la tendencia a la obesidad se produce a partir de los tres años, pero es durante el periodo puberal cuando la tendencia al acumulo de grasa es más marcado.

Se ha demostrado que a partir de los seis años, y sobre todo en la etapa puberal, la obesidad infantil se asocia con persistencia de obesidad en la edad adulta. Es decir, el desarrollo de la obesidad en esas etapas infantiles y juveniles van a condicionar seriamente la presencia de obesidad en la edad adulta, lo que quiere decir que la actuación frente a la obesidad a de ser realizada y van a ser fundamentales en esas etapas. Durante los tres primeros años de vida, la obesidad no suele ser un problema importante en los niños con SD y, si existe, no se considera un factor de riesgo para la obesidad en etapas posteriores.

Una vez instaurada la obesidad, su tratamiento es más difícil y tiene una tasa de éxito relativamente baja. Por lo tanto, las estrategias deben ir encaminadas a prevenir que aparezca la obesidad durante la infancia, especialmente a partir de los seis años y sobre todo durante la pubertad. Una de las estrategias utilizadas es promocionar la lactancia materna.

La lactancia materna es la forma natural e ideal de alimentar al niño durante el primer año de vida. Sin embargo, a partir de los seis meses de vida resulta insuficiente. Por ello, a partir de los 6 meses los niños deben recibir alimentación complementaria, al igual que el resto de los niños.

## TRATAMIENTO

La finalidad del tratamiento es la obtención de un peso adecuado para la talla y la edad, manteniendo el peso dentro de los límites normales, al mismo tiempo que se permite un crecimiento y desarrollo normal físico y emocional. Los tres pilares básicos en que se basa el tratamiento de la obesidad son los mismos que en el resto de los niños y son: dieta, educación y modificación de hábitos alimentarios y ejercicio físico.

Resulta muy útil la "dieta semáforo", en la que los alimentos se clasifican de la siguiente forma:

<u>VERDE</u>	<u>AMARILLO</u>	<u>ROJO</u>
Ensaladas	Legumbres	Golosinas
Frutas (salvo uvas y bananas)	Papas	Bebidas azucaradas
Verduras	Pastas	Bollería industrial
Pollo y carne a la plancha	Pan	Pasteles
Pescados a la plancha o al horno	Aceite de oliva	Salsas
Leche semidesnatada	Huevos	Embutidos
Yogures desnatados	Bananas y uvas	Frituras
Queso fresco		Manteca
		Quesos grasos
		Frutos secos
		Aceitunas
		Chocolates
		Miel
		Mermeladas
		Helados

VERDE: Se pueden comer a diario y la cantidad que se quiera, siempre y cuando la dieta sea variada y equilibrada, es decir, se mantenga el equilibrio entre los diferentes grupos de alimentos (hidratos de carbono, proteínas y grasas).

AMARILLO: Se debe comer pero moderando la cantidad. La cantidad no debe ser libre.

ROJO: No se deben comer salvo en ocasiones especiales. Su consumo aumenta mucho las calorías de la dieta y contribuyen a la aparición y al mantenimiento de la obesidad.

### ALIMENTACIÓN Y ESTILO DE VIDA

La infancia es la etapa clave en la adquisición de buenos hábitos alimenticios y un estilo de vida saludable.

Por lo tanto es importante una alimentación sana, variada y equilibrada y que se mantenga una actitud de ayuda hacia el niño.

Los chicos van a ser capaces de aprender los distintos tipos de alimentos y cuáles son los que tienen que limitar para prevenir la obesidad.

Es necesario responsabilizar a los chicos del cuidado de su alimentación; que sean ellos los que se impliquen en el control de la dieta y que la familia les ayude. Los padres deben incentivar al consumo de alimentos ricos en fibra, cereales, verduras, frutas y legumbres. La leche, el pescado y la carne también son importantes. Evitar los azúcares refinados, los alimentos industriales, los fritos, las grasas animales y las bebidas azucaradas. No utilizar la comida como premio. No comer entre horas y evitar el ayuno.

Se debe favorecer el desarrollo de diferentes actividades teniendo en cuenta las preferencias y las cualidades de cada niño.

## EJERCICIO FÍSICO

Se ha demostrado que el ejercicio físico ayuda a reducir el peso y parte de la grasa en exceso. Favorece la metabolización aeróbica de las grasas quemando reservas energéticas y aumenta el metabolismo basal. Además el ejercicio físico tiene otras importantes ventajas que superan lo puramente metabólico: facilita la integración de personas con SD en la sociedad y mejora su bienestar.

## BIBLIOGRAFÍA

Fundación John Langdon Down, A.C. Enfermedades en el Síndrome de Down. (on line) en: <http://www.fjldown.org.mx/enfermedades.html>. 25/07/04.

Tejerían Puente, A. La obesidad en las personas con Síndrome de Down. (on line) en: <http://www.down21.org/edupsc/alimentación/obesidad.html>. 27/07/04

Tejerían Puente, A. Los cuidados de salud en el niño con Síndrome de Down. (on line) en: <http://www.down21.org/edupsc/alimentación/obesidad.html>. 05/08/04

## HIPÓTESIS

*"Todos los niños y adolescentes con Síndrome de Down son obesos".*

## VARIABLES

Para evaluar el estado nutricional de los niños y adolescentes con SD se utilizaron las siguientes variables:

### 1) **PESO**

**Definición Conceptual:** Fuerza con que los cuerpos son atraídos hacia el interior de la Tierra por la acción de la gravedad. Equivale al producto de la masa del cuerpo por la gravedad del lugar. Como la masa es una constante característica del cuerpo, el peso sólo varía como consecuencia de las variaciones de la gravedad.

**Definición Operacional:** Se determinará pesando a los niños en una balanza de pie, después de comer, sin calzado y con ropa liviana.

### 2) **TALLA**

**Definición Conceptual:** Altura de una persona de los pies a la cabeza.

**Definición Operacional:** Se determinará midiendo a los niños, utilizando el altímetro que viene incorporado a la balanza de pie.

### 3) **ÍNDICE DE MASA CORPORAL (IMC)**

**Definición Conceptual:** Es un índice que se utiliza para conocer si el peso es adecuado para la talla. Explica las diferencias en la composición corporal al definir el nivel de adiposidad.

**Definición Operacional:** Se determinará dividiendo el peso en la talla al cuadrado.

#### 4) **ACTIVIDAD FÍSICA**

**Definición Conceptual:** Denominación que incluye las actividades humanas dedicadas al ejercicio físico, con la finalidad de lograr mejoras y rendimiento tanto corporal como intelectual.

**Definición Operacional:** Se determinará a partir de entrevistas a los padres para conocer la frecuencia con que sus hijos realizan actividad física, considerando regularmente a los que realizan actividad física tres veces por semana, de vez en cuando a los que realizan una a dos veces por mes y nunca a los que no la realizan.

#### 5) **HÁBITOS ALIMENTARIOS**

**Definición Conceptual:** Es la forma como un individuo o un grupo humano selecciona y consume alimentos a su alcance.

**Definición Operacional:** Se realizará por medio de la anamnesis alimentaria (Cuestionario de frecuencia de consumo de alimentos) a los padres de los niños con SD. Se considerará que los niños tienen buenos hábitos alimentarios cuando realicen una dieta equilibrada en nutrientes cuya distribución normal es la siguiente: Hidratos de Carbono: 55%; Proteínas: 15% y Grasas: 30%. Se considerará que los niños tienen malos hábitos alimentarios cuando la distribución y/o frecuencia de nutrientes no coincida con la distribución normal.

#### 6) **ANTECEDENTES HEREDITARIOS**

**Definición Conceptual:** Se considera que existen antecedentes de obesidad o desnutrición cuando uno o ambos padres presenten exceso de grasa corporal o una importante pérdida de peso.

**Definición Operacional:** Se determinará mediante una pregunta, que se realizará al padre y/o madre del niño con SD, a cerca de la existencia de antecedentes hereditarios de obesidad o desnutrición en la familia. Se considerará que presenta cuando al interrogar a la persona confirme la existencia de antecedentes de obesidad o desnutrición en la familia. Se considerará que no presenta antecedentes cuando su respuesta a dicho interrogante sea negativa.

## DISEÑO METODOLÓGICO

### TIPO DE ESTUDIO: DESCRIPTIVO

### DISEÑO DE INVESTIGACIÓN: NO EXPERIMENTAL TRANSECCIONAL DESCRIPTIVO

Se decide utilizar este diseño de investigación, ya que el número de mediciones fue realizado una sola vez; y debido a que en esta investigación se pretende medir en un grupo de personas distintas variables y proporcionar su descripción.

### POBLACIÓN:

Todos los alumnos con SD que asisten a la Escuela Especial "El Taller", situada en San Miguel de Tucumán.

### MUESTRA:

30 niños y adolescentes de 6 a 18 años con SD que concurren a la Escuela Especial "El Taller", situada en San Miguel de Tucumán. El estudio se realizó durante los meses de marzo a julio del año 2006.

Los criterios de inclusión que se tuvieron en cuenta para seleccionar dicha muestra fueron: que los niños tengan SD y que sus edades oscilen entre 6 y 18 años, determinando la misma, la concurrencia de los padres a la entrevista.

### MÉTODO DE MUESTREO: PROBABILÍSTICO ALEATORIO SIMPLE

Para seleccionar la muestra que formaría parte de este estudio, se pesó y midió a todos los niños con SD que asisten a la escuela especial "El Taller" (aproximadamente 104 niños). Una vez realizada la evaluación nutricional, se escogieron a todos los niños y adolescentes entre 6 y 18 años con SD (alrededor de 60). Posteriormente, se citó a todas las madres, padres o tutores de éstos con el propósito de realizarles una entrevista. En la misma, se solicitó responder un cuestionario (Anexo 1) sobre frecuencia de consumo alimentario (CFCA).

Debido a que, en muchos casos, los tutores convocados no concurren a la entrevista, a pesar de reiterados llamados, los niños que forman parte de la muestra,

fueron seleccionados conforme a las entrevistas que pudieron realizarse efectivamente.

**INSTRUMENTOS DE MEDICIÓN:** Para la medición de datos antropométricos, se utilizará:

- Balanza de pie para adultos, también de palanca, que cuenta con divisiones para la lectura de pesas cada 100 gramos.
- Altímetro: que viene incorporado en la balanza de pie para adultos.
- Cuestionario de frecuencia de consumo alimentario (CFCA), realizado a los padres de los niños con SD.

**TÉCNICAS ANTROPOMÉTRICAS DE MEDICIÓN:** Las técnicas de medición que se utilizaron para evaluar el peso y la talla son las descritas por la Sociedad Argentina de Pediatría (SAP).

**Peso Corporal: Técnica de Medición:** Los niños fueron pesados en las siguientes condiciones: después de comer, sin calzado y con ropa liviana de aproximadamente entre 300 y 400 gramos, cantidad que luego se descontó de la medición obtenida.

Se colocó al niño en el centro de la plataforma de la balanza y se efectuó la lectura de pie en el centro de su recorrido hasta los 100 gramos completos. Por ejemplo, en el caso de que el bástago se ubicase entre 26.200 kg y 26.300 kg, se tomó como valor de la medición a 26.300 kg.

La medición se realizó dos veces seguidas por niño, en iguales condiciones y con el objeto de corroborar el mismo peso.

**Talla: Técnica de Medición:** Estatura de pie. Se colocó al niño de manera tal que sus talones, nalgas y cabeza, estuviesen en contacto con la superficie vertical. Los pies juntos en contacto con el piso y las piernas bien extendidas, con los hombros relajados y ambos brazos al costado del cuerpo para minimizar la lordosis. La cabeza se sostuvo en el plano de frankfort y se le pidió al niño que realice una inspiración profunda, que relaje los hombros y se estire, haciéndose lo más alto posible y traccionando su cabeza hacia arriba al apoyar las manos del observador sobre la apófisis mastoidea; se deslizó, entonces, la superficie horizontal del altímetro hacia abajo a lo largo del plano vertical, hasta colocarlo en la cabeza del niño, y se efectuó la lectura de la medición hasta el último milímetro completo.

CFCA: Se elige el CFCA porque se considera que es un método directo para estimar la ingesta alimentaria y lo hace a partir de un formato estructurado.

Es útil para investigar las relaciones entre dieta y enfermedad actual o crónica y nos brinda una información global y rápida de la ingesta en un período amplio de tiempo. El CFCA, ofrece una razonable discriminación de los individuos en función del consumo de alimentos y nutrientes.

Aunque se produzca un error en el recuerdo del consumo, el CFCA tiene el potencial de discriminar entre los alimentos que se consumen con gran frecuencia y los que se consumen rara vez o nunca.

Además hay que añadir la sencillez y economía de su ejecución, pudiendo inclusive ser administrados por el paciente, pero con capacitación y asesoramiento adecuado. Por ello es una buena alternativa en la epidemiología nutricional.

En la presente investigación se utilizará el cuestionario de formato cuantitativo, en donde se precisará la cantidad de alimentos ingeridos, para determinar el porcentaje de macronutrientes que consumen los niños con SD.

## PLAN DE ANÁLISIS DE DATOS: ANÁLISIS NO PARAMÉTRICO Ji CUADRADO

O  $\chi^2$

Se emplea esta prueba estadística debido a que en este estudio se pretende evaluar acerca de la relación existente entre las distintas variables categóricas.

La  $\chi^2$  se calcula por medio de una tabla de contingencia o tabulación cruzada, que es una tabla de dos dimensiones y cada dimensión contiene una variable. A su vez, cada variable se subdivide en dos o más categorías.

### TABLAS DE CONTINGENCIA PARA CADA VARIABLE EN ESTUDIO

#### 1) ACTIVIDAD FÍSICA EN RELACIÓN AL ESTADO NUTRICIONAL EN NIÑOS CON SD

ACTIVIDAD FÍSICA	ESTADO NUTRICIONAL			TOTALES
	BAJO PESO	NORMAL	OBESOS	
Nunca	1	1	2	4
De vez en cuando	9	4	6	19
Regularmente	2	4	1	7
TOTALES	12	9	9	30

Casilla	fo	fe	fo-fe	(fo-fe) <sup>2</sup>	(fo-fe) <sup>2</sup> / fe
A	1	1.6	-0.6	0.36	0.22
B	1	1.2	-0.2	0.04	0.03
C	2	1.2	0.8	0.64	0.53
D	9	7.6	1.4	1.96	0.26
E	4	5.7	-1.7	2.89	0.51
F	6	5.7	0.3	0.09	0.01
G	2	2.8	-0.8	0.64	0.23
H	4	2.1	1.9	3.61	1.72
I	1	2.1	-1.1	1.21	0.58
TOTALES	=30	=30			=4.09

$$GL = (3-1)(3-1) = 2 \times 2 = 4$$

Para que  $X^2$  sea significativa a 0.01, con cuatro grados de libertad, se necesita un valor mínimo de 13.277 y para que sea significativa a 0.05 se necesita un valor mínimo de 9.488. Por lo tanto, se rechaza la hipótesis de investigación y se acepta la nula. No hay relación entre las variables.

## 2) ANTECEDENTES HEREDITARIOS DE ALTERACIONES EN EL ESTADO NUTRICIONAL EN NIÑOS CON SD

ANTECED. HEREDIT.	ESTADO NUTRICIONAL			TOTALES
	BAJO PESO	NORMAL	OBESOS	
Presente	8	2	6	16
No Presente	4	7	3	14
TOTALES	12	9	9	30

Casilla	fo	fe	fo-fe	(fo-fe) <sup>2</sup>	(fo-fe) <sup>2</sup> / fe
A	8	6.4	1.6	2.56	0.40
B	2	4.8	-2.8	7.84	1.63
C	6	4.8	1.2	1.44	0.30
D	4	5.6	-1.6	2.56	0.46
E	7	4.2	2.8	7.84	1.87
F	3	4.2	-1.2	1.44	0.34
TOTALES	=30	=30			=5

$$GL = (3-1) (2-1) = 2 \times 1 = 2$$

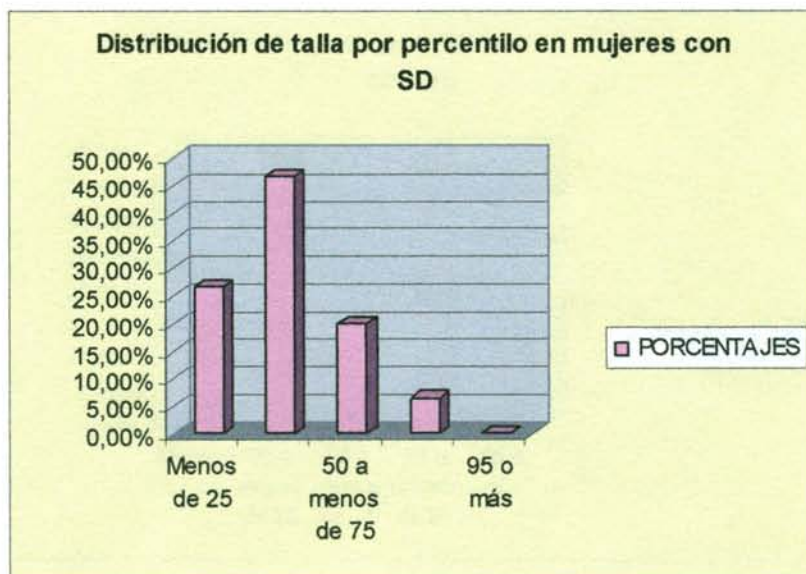
Para que  $X^2$  sea significativa a 0.01, con dos grados de libertad, se necesita un valor mínimo de 9.210 y para que sea significativa a 0.05, se necesita un valor mínimo de 5.991. Por lo tanto, se rechaza la hipótesis de investigación y se acepta la nula. No hay relación entre las variables.

## BIBLIOGRAFÍA

Sampieri, R.H.; Fernández Collado, C.; Baptista Lucio, P. (1998). *Metodología de la investigación 2ª Edición*. Mc Graw Hill Interamericana Editores, S.A. de C.V. Colombia.

## DISTRIBUCIÓN DE TALLA POR PERCENTILO EN MUJERES CON SD

PERCENTILOS	CANTIDAD	PORCENTAJES
Menos de 25	4	26,70%
25 a menos de 50	7	46,70%
50 a menos de 75	3	20,00%
75 a menos de 95	1	6,60%
95 o más	0	0,00%
TOTALES	=15	=100%



**Fig. 7**

## DISTRIBUCIÓN DE PESO POR PERCENTILO EN MUJERES CON SD

PERCENTILOS	CANTIDAD	PORCENTAJES
Menos de 25	2	13,30%
25 a menos de 50	6	40,00%
50 a menos de 75	0	0,00%
75 a menos de 95	5	33,40%
95 o más	2	13,30%
TOTALES	=15	=100%

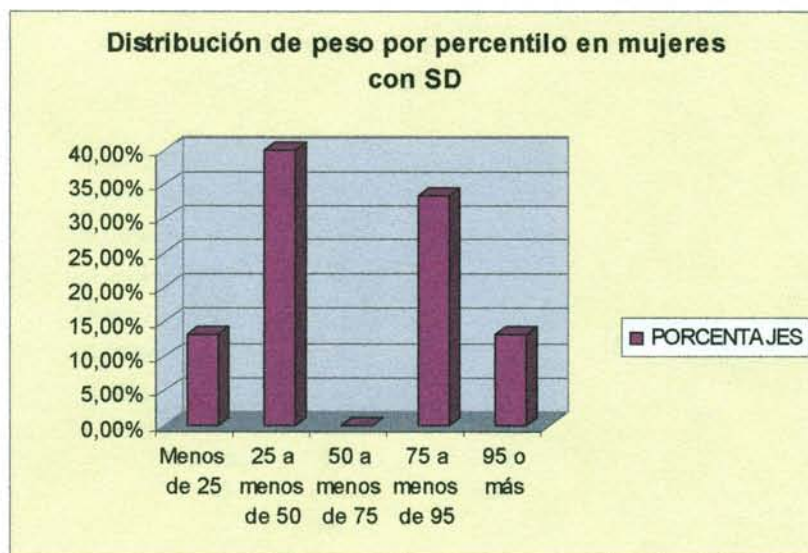


Fig. 8

## DISTRIBUCIÓN DE TALLA POR PERCENTILO EN VARONES CON SD

PERCENTILOS	CANTIDAD	PORCENTAJES
Menos de 25	3	20,00%
25 a menos de 50	2	13,30%
50 a menos de 75	4	26,70%
75 a menos de 95	5	33,30%
95 o más	1	6,70%
TOTALES	=15	=100%

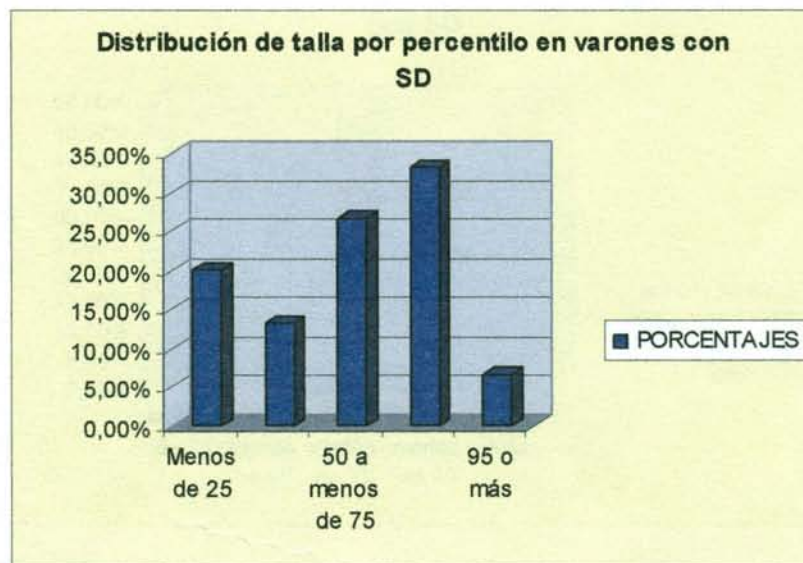


Fig. 9

## DISTRIBUCIÓN DE PESO POR PERCENTILO EN VARONES CON SD

PERCENTILOS	CANTIDAD	PORCENTAJES
Menos de 25	2	13,30%
25 a menos de 50	1	6,70%
50 a menos de 75	7	46,70%
75 a menos de 95	5	33,30%
95 o más	0	0,00%
TOTALES	15	100%

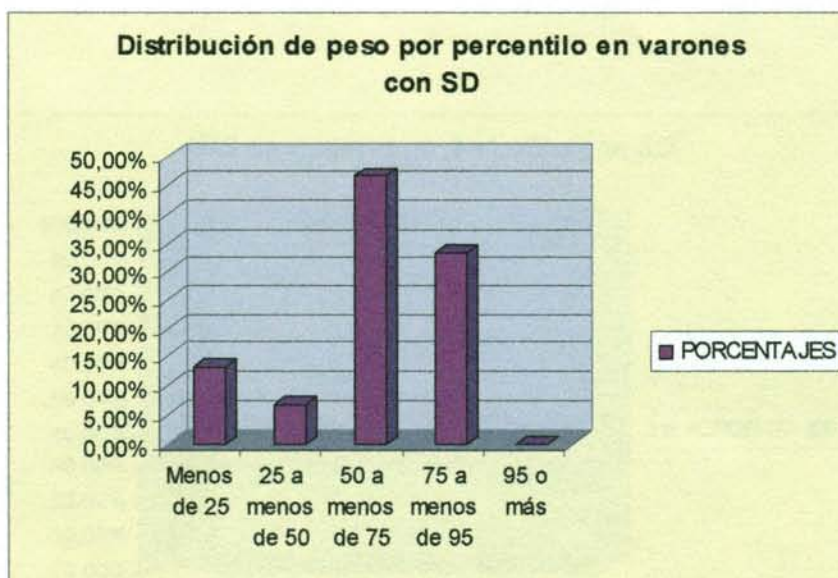
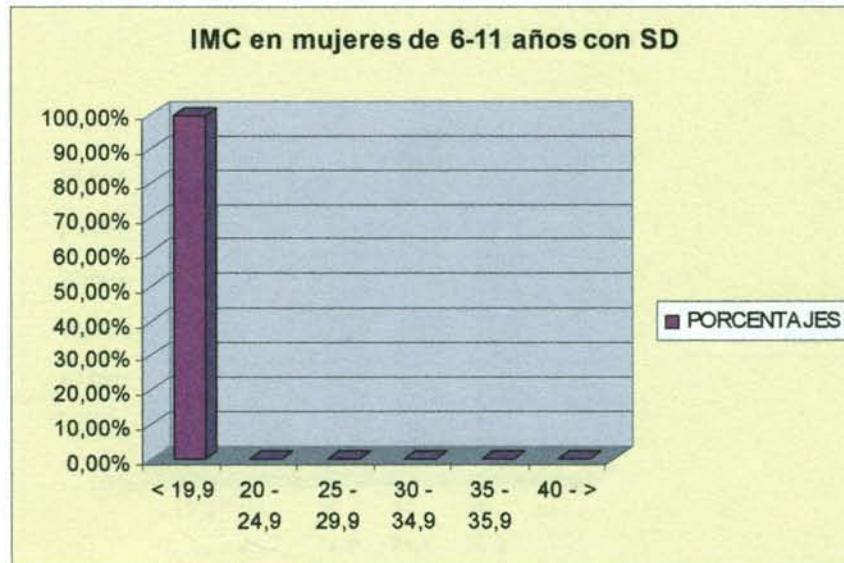


Fig. 10

### IMC EN MUJERES 6 – 11 AÑOS

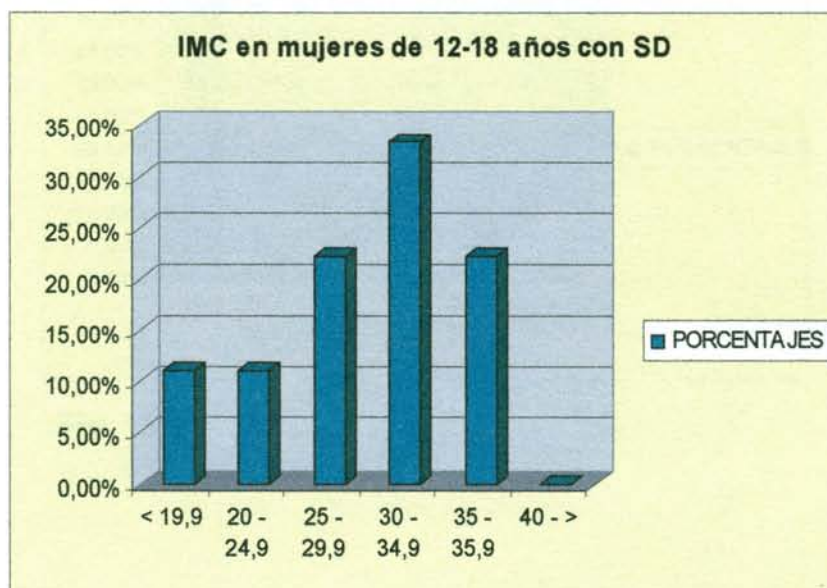
IMC	CANTIDAD	PORCENTAJES
< 19,9	6	100,00%
20 - 24,9	0	0,00%
25 - 29,9	0	0,00%
30 - 34,9	0	0,00%
35 - 35,9	0	0,00%
40 - >	0	0%
TOTALES	6	100%



**Fig. 11**

## IMC EN MUJERES DE 12 – 18 AÑOS

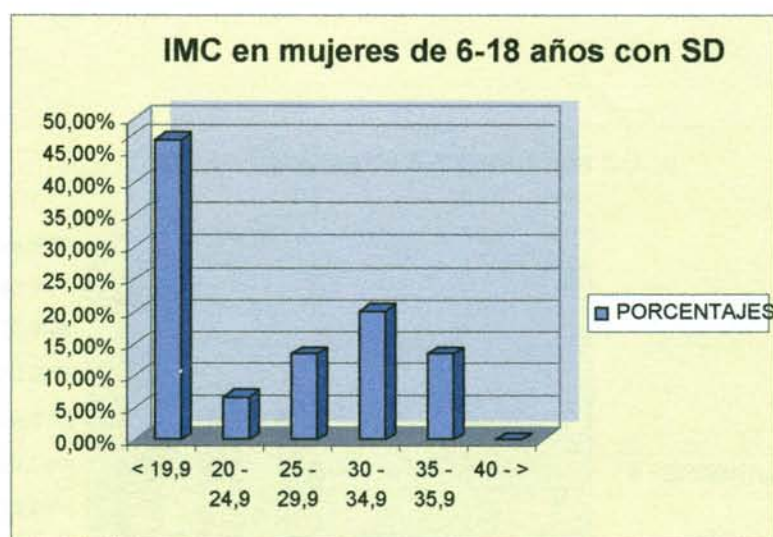
IMC	CANTIDAD	PORCENTAJES
< 19,9	1	11,10%
20 - 24,9	1	11,10%
25 - 29,9	2	22,20%
30 - 34,9	3	33,40%
35 - 35,9	2	22,20%
40 - >	0	0%
TOTALES	9	100%



**Fig. 12**

### IMC EN MUJERES DE 6- 18 AÑOS

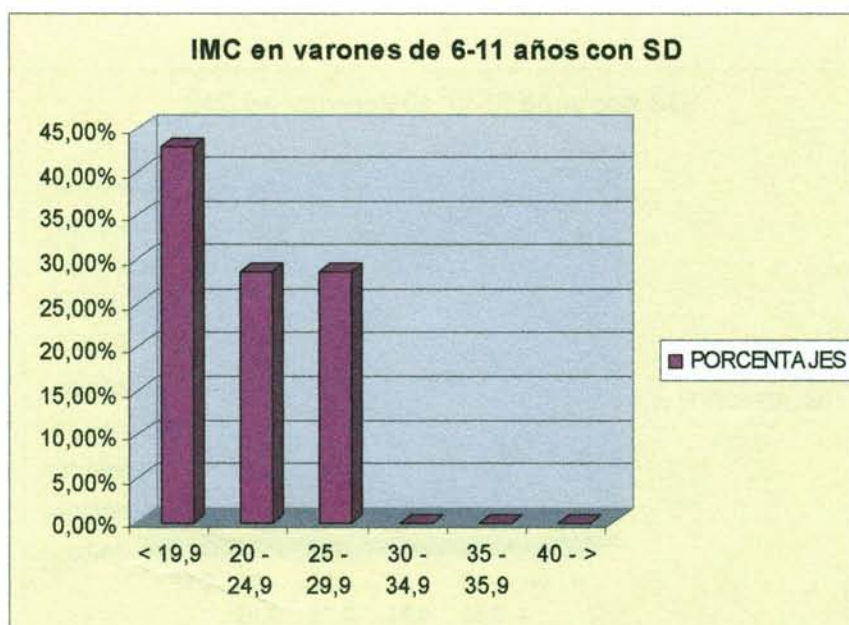
IMC	CANTIDAD	PORCENTAJES
< 19,9	7	46.70%
20 - 24,9	1	6.70%
25 - 29,9	2	13.30%
30 - 34,9	3	20.00%
35 - 35,9	2	13.30%
40 - >	0	0.00%
TOTALES	15	100%



**Fig. 13**

### IMC EN VARONES DE 6 – 11 AÑOS CON SD

IMC	CANTIDAD	PORCENTAJES
< 19,9	3	42,80%
20 - 24,9	2	28,60%
25 - 29,9	2	28,60%
30 - 34,9	0	0,00%
35 - 35,9	0	0,00%
40 - >	0	0%
TOTALES	7	100%



**Fig. 14**

### IMC EN VARONES DE 12 – 18 AÑOS CON SD

IMC	CANTIDAD	PORCENTAJES
< 19,9	1	12,50%
20 - 24,9	7	87,50%
25 - 29,9	0	0,00%
30 - 34,9	0	0,00%
35 - 35,9	0	0,00%
40 - >	0	0%
TOTALES	8	100%

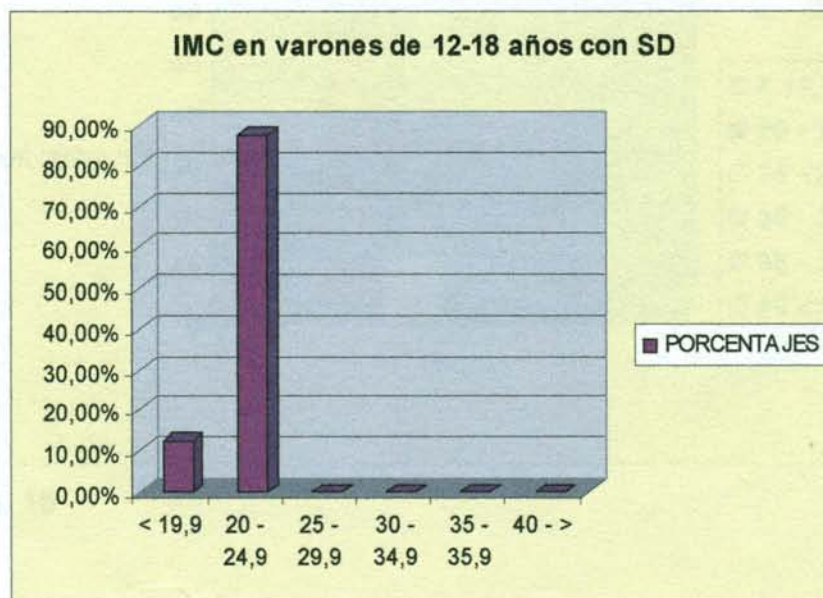


Fig. 15

### IMC EN VARONES DE 6 – 18 AÑOS CON SD

IMC	CANTIDAD	PORCENTAJES
< 19,9	4	26.70%
20 - 24,9	9	60.00%
25 - 29,9	2	13.30%
30 - 34,9	0	0.00%
35 - 35,9	0	0.00%
40 - >	0	0.00%
TOTALES	15	100%

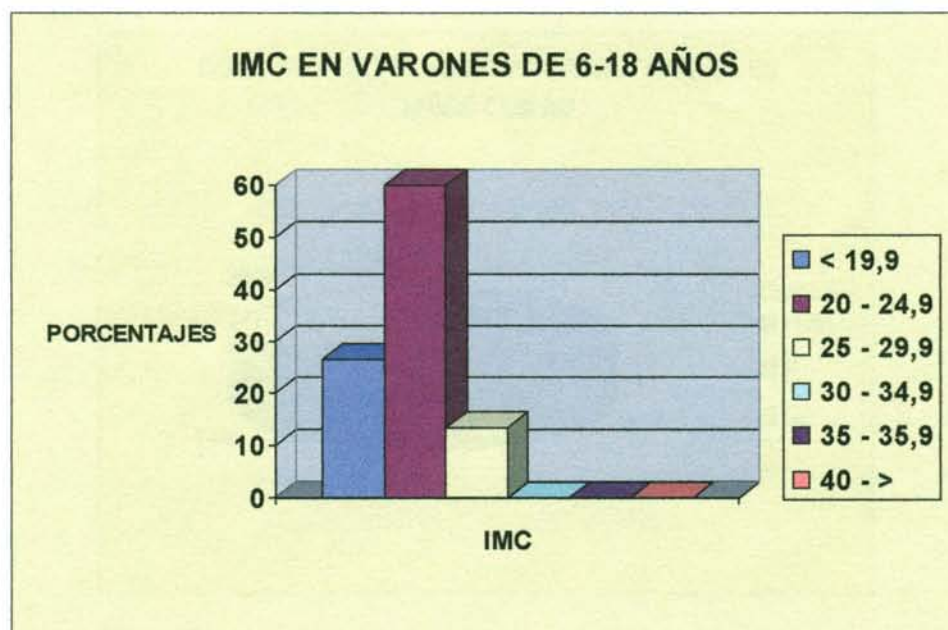


Fig. 16

## CONSUMO PROMEDIO DE MACRONUTRIENTES EN NIÑOS CON SD

MACRONUTRIENTES	PORCENTAJES
H de C	60%
P	14,30%
G	25,70%
TOTALES	100%

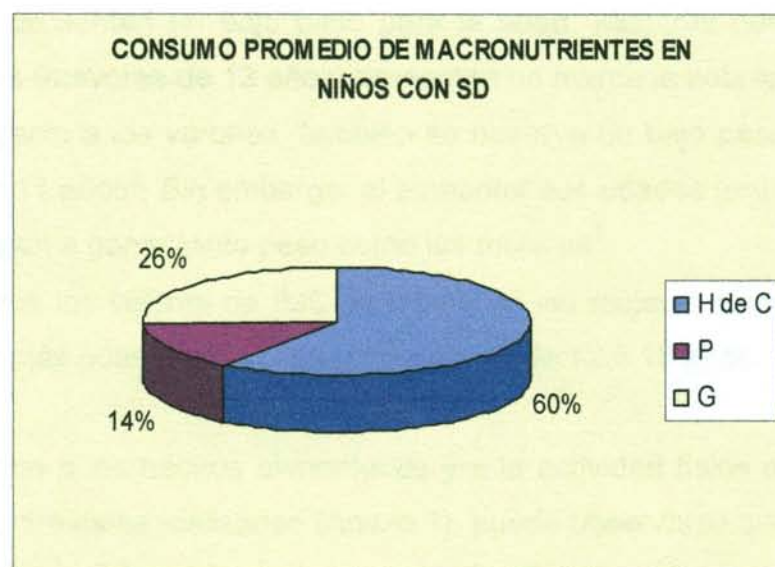


Fig. 17

## CONCLUSIONES

Luego de la investigación realizada, es posible arribar a algunas conclusiones, entre las que pueden destacarse las siguientes:

- Las mujeres con SD presentan una talla baja para la edad, ya que la mayoría tiene una estatura que se encuentra ubicada entre los percentiles 25 a menos de 50, como puede observarse en el gráfico de crecimiento para niñas con SD de 2 a 18 años (Anexo 2).
- Por lo contrario, los varones con SD presentan una talla más alta que lo normal. La mayoría tiene una estatura que se ubica entre los percentiles 75 a menos de 95; esto se ve en el gráfico de crecimiento para niños con SD de 2 a 18 años (Anexo 3), (lo normal es entre los percentiles 50 a 75).
- Con respecto al peso, se puede decir que, las mujeres con SD que tienen de 6 a 11 años, presentan un bajo peso para la edad. Mientras que las púberes y adolescentes (mayores de 12 años) presentan un marcado sobrepeso<sup>1</sup>.
- Con respecto a los varones, también se observa un bajo peso para los niños de entre 6 y 11 años<sup>2</sup>. Sin embargo, al aumentar sus edades (entre 12 y 18 años) éstos no llegan a ganar tanto peso como las mujeres<sup>3</sup>.
- Es decir que los valores de IMC es mayor en las mujeres que en los varones, siendo esto más notable en el rango de edades de 12 a 18 años.

En relación a los hábitos alimentarios y a la actividad física de los niños con SD, de las entrevistas realizadas (Anexo 1), puede observarse que:

- Los niños con SD, conforme van creciendo, disfrutan enormemente el comer y consumen mucha cantidad de alimentos, especialmente azúcares, dulces, galletas, panes (1/2 a 1 kg diario), gaseosas (hasta 2 y 3 litros diarios), guisos y alimentos con grasa, entre otros.

<sup>1</sup> El 55.5% de las mujeres entre 12 y 18 años presentan sobrepeso y obesidad, mientras que el 100% de las mujeres de 6 a 11 años presentan bajo peso (IMC menor a 19,9) – (Figuras 11 y 12)

<sup>2</sup> El 26.7% del total de varones presentan bajo peso, el 60% presenta un peso normal; mientras que sólo el 13.3% presenta sobrepeso (Figura 16)

<sup>3</sup> Aproximadamente el 46.6% del total de mujeres presentan sobrepeso y obesidad, habiendo un 46.7% con bajo peso y sólo un 6.7% con peso normal. (Figuras 13)

➤ Son muy pasivos. En general, sólo realizan actividad física en la escuela (el 63 %). Muy pocos (el 23%) realizan alguna actividad física extraescolar (folclore, danza, natación).

## DISCUSIÓN

Es conocido que la obesidad está aumentando en todo el mundo a un ritmo vertiginoso. En las últimas décadas, se procura sensibilizar a las familias del problema, mediante programas de medicina preventiva, tendientes a lograr cambios en la alimentación y en el estilo de vida de las personas.

En los niños con SD, sobre todo en niñas mayores de 12 años, este problema se ve muy acentuado. Es posible que esto se deba a que las mujeres presentan una talla muy baja. En la muestra estudiada, aproximadamente el 55.5% de las mujeres entre 12 y 18 años presentan sobrepeso y obesidad, mientras que el 100% de las mujeres de 6 a 11 años presentan bajo peso (IMC menor a 19,9) Esto llama poderosamente la atención, se podría inferir que, con la pubertad viene aparejado un notable aumento de peso, hasta llegar incluso a la obesidad.

Se considera que, un licenciado en nutrición, puede intervenir procurando solucionar los problemas detectados en la alimentación, ya sea por déficit (bajo peso o desnutrición, en los niños cuyas edades oscilan entre los 6 y 11 años) o por exceso (sobrepeso u obesidad fundamentalmente en niñas mayores de 12 años).

Con respecto a la actividad física, pudo detectarse que los niños con SD, que formaron parte de la muestra, son muy pasivos. Si a esto se agrega el hecho de que consumen excesiva cantidad de alimentos y que su metabolismo es un 10 a un 15% más lento que el de un niño normal, se explicaría el mayor riesgo de obesidad de los niños con SD.

Luego de la indagación realizada, se infiere que, una intervención y seguimiento adecuados en los hábitos alimentarios, guiados por una nutricionista, podría mejorar notablemente la calidad de vida de estos niños con necesidades especiales.

## MATRIZ DE DATOS

Nº caso	Edad	Sexo	Peso	Talla	IMC	E.N.	%H de C	%P	%G	Act Fís	A.H.A.E.N.
1	11	F	30 kg	1,31 m	17,5	B.P.	62%	17%	21%	B	0
2	18	F	42 kg	1,38 m	22,1	N	45%	18%	37%	B	1
3	10	F	30,5 kg	1,28 m	18,6	B.P.	67%	15%	18%	B	0
4	9	F	26,5 kg	1,22 m	17,8	B.P.	62%	16%	22%	B	1
5	15	F	65 kg	1,42 m	32,2	O.G. I	65%	14%	21%	B	0
6	14	F	51 kg	1,38 m	26,8	S	62%	16%	24%	B	0
7	7	F	21 kg	1,07 m	18	B.P.	58%	14%	28%	B	1
8	18	F	66 kg	1,40 m	33,6	O.G. I	72%	10%	18%	A	1
9	14	F	50 kg	1,24 m	32,5	O.G. I	60%	20%	20%	A	0
10	15	M	49 kg	1,54 m	20,6	N	63%	15%	22%	C	0
11	12	M	51 kg	1,49 m	22,9	N	67%	17%	16%	C	0
12	10	M	33 kg	1,26 m	20,6	N	63%	13%	24%	B	0
13	13	F	48 kg	1,36 m	25,9	S	60%	20%	20%	C	1
14	12	M	40 kg	1,34 m	22,3	N	65%	12%	23%	B	1
15	15	F	45 kg	1,51 m	19,6	B.P.	58%	17%	25%	B	1
16	7	M	22,5 kg	1,07 m	19,6	B.P.	62%	13%	25%	B	1
17	7	M	24 kg	1,10 m	19,8	B.P.	66%	12%	22%	A	1
18	6	F	14,5 kg	0,94 m	16,4	B.P.	44%	13%	43%	B	1
19	7	F	20 kg	1,08 m	17,1	B.P.	64%	10%	26%	B	1
20	8	M	35 kg	1,23 m	21,8	N	62%	13%	25%	A	0
21	6	M	23 kg	1,10 m	19	B.P.	61%	11%	28%	B	0
22	17	M	55 kg	1,60 m	21,5	N	50%	10%	40%	C	1
23	13	M	34 kg	1,32 m	19,4	B.P.	56%	16%	28%	C	0
24	12	M	44 kg	1,40 m	22,4	N	55%	13%	32%	B	0
25	17	M	45,5 kg	1,44 m	21,8	N	56%	18%	26%	C	0
26	16	M	59 kg	1,57 m	23,8	N	60%	13%	27%	C	0
27	9	M	40 kg	1,14 m	30,8	O.G. I	60%	12%	28%	B	1
28	16	F	74 kg	1,43 m	36,2	O.G. II	60%	14%	26%	B	0
29	10	M	41,5 kg	1,27 m	25,7	S	60%	14%	26%	B	1
30	15	F	69 kg	1,39 m	35,7	O.G. II	57%	14%	29%	B	1

- 1) Sexo: F= Femenino  
M=Masculino
- 2) Estado Nutricional (E.N.): B.P.= Bajo Peso  
N= Normal  
S= Sobrepeso  
O.G.I= Obesidad Grado I  
O.G.II= Obesidad Grado II
- 3) Actividad Física (Act. Fís.): A= Nunca  
B= De vez en cuando  
C= Regularmente
- 4) Antecedentes Hereditarios de Alteraciones en el E.N. (A.H.A.E.N.): 0= NO  
1= Si

ANEXOS

# ANEXOS

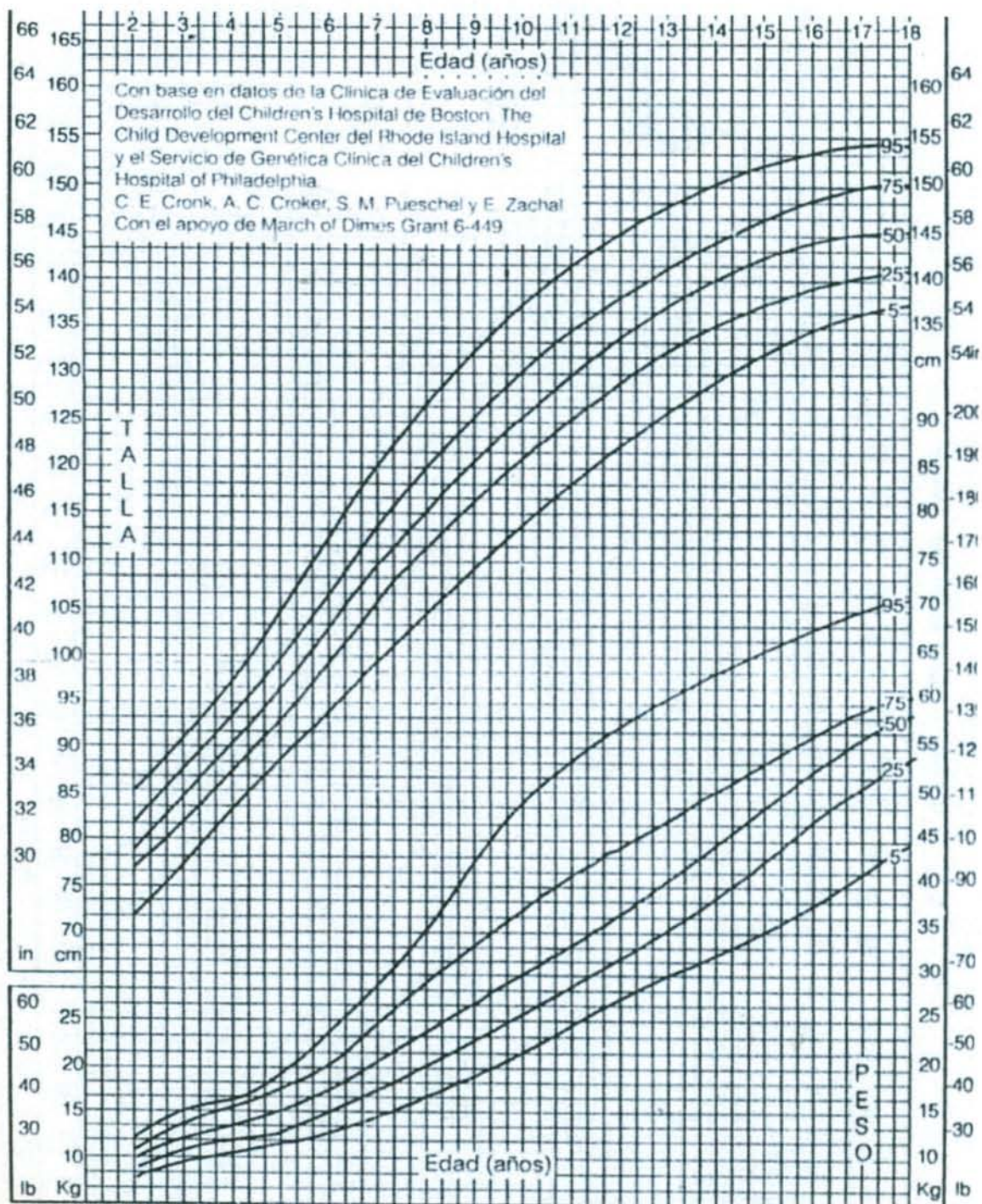


Facturas						
Pastas Frescas						
Pastas Secas						
Pre-pizzas						
Harinade Maíz y Trigo						
Sémola						
Avena						
Arroz						
Legumbres						
Azúcar						
Dulces						
Golosinas						
Chocolates						
Aceite						
Grasa						
Manteca						
Yerba						
Té, Café						
Cacao						
Agua						
Gaseosas						
Jugos Naturales						
Jugos Artificiales						

Síndrome de Down en Niñas

Crecimiento físico:

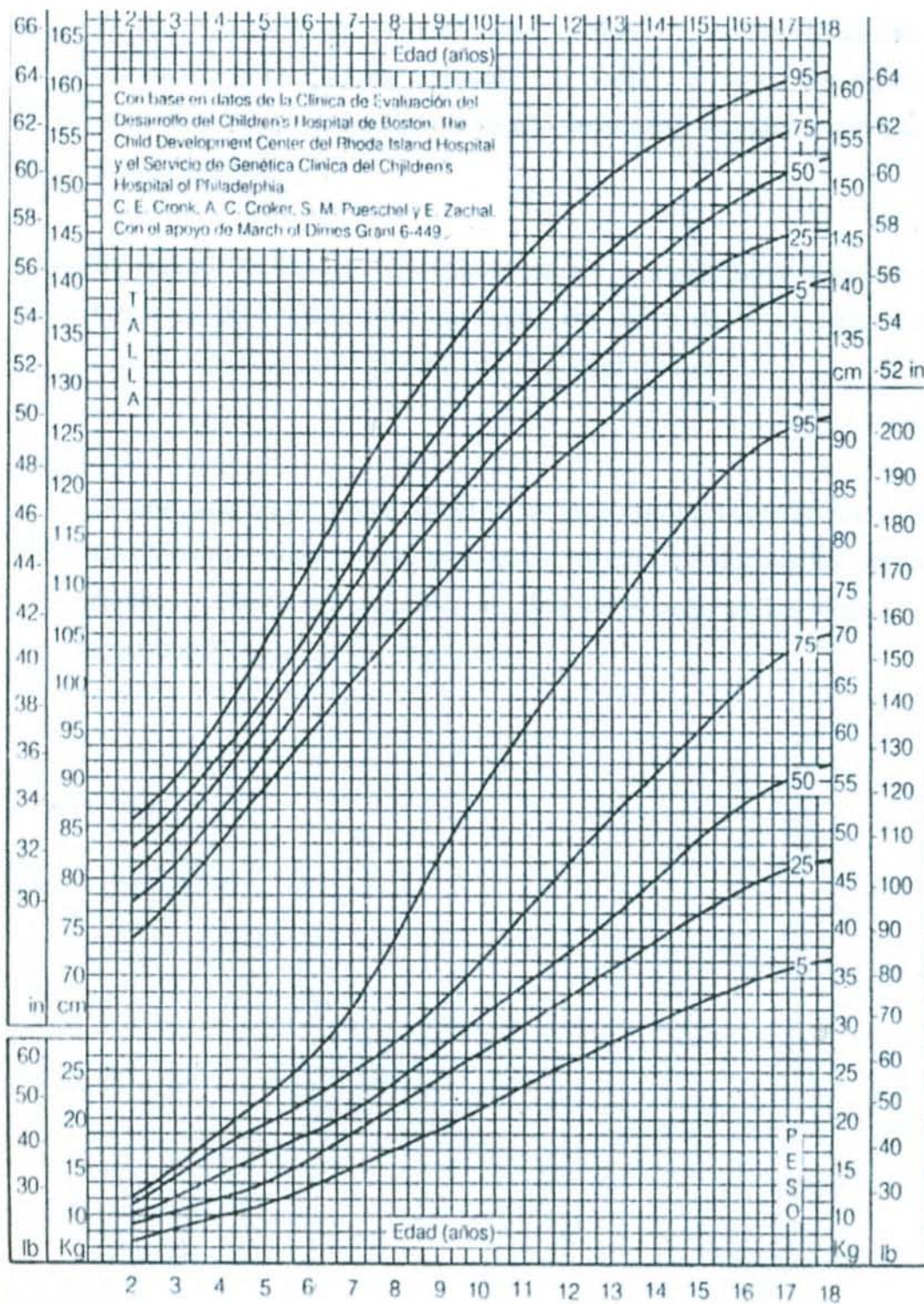
2 a 18 años



Síndrome de Down en Niños

Crecimiento Físico

2 a 18 años



Fuente: Pediatrics 1998;81:102-110

**ACCIONES REALIZADAS DURANTE LA INVESTIGACIÓN**

- Se dio una charla a las familias de los niños con distintas discapacidades, que concurren a la Escuela especial "El Taller", a cerca de cómo tener una alimentación saludable, con el objeto de intentar mejorar la calidad de vida de dichas familias.
- Se sugirió una lista de alimentos para ser reemplazados o incorporados a los bolsones que recibe mensualmente los niños de bajos recursos o que no cumplen con las necesidades básicas insatisfechas.
- Se presento un proyecto con el fin de incorporar un complemento nutricional a los niños que presentaban bajo peso, (el cual fue aprobado), con el objeto de contribuir, desde la institución, a aumentar el peso de los niños y a mejorar el estado nutricional de los mismos.

## ÍNDICE

<b>Resumen</b> .....	1
<b>Introducción</b> .....	2
<b>Objetivos</b> .....	3
<b>Interrogantes</b> .....	3
<b>Antecedentes del tema</b> .....	4
<b>Marco Teórico</b> .....	7
Estado Nutricional.....	7
Características fenotípicas en el SD.....	12
Causas de la afección.....	13
El Crecimiento.....	15
Orientaciones sobre nutrición.....	31
Complicaciones médicas del SD.....	37
Obesidad en las personas con SD.....	60
<b>Hipótesis</b> .....	64
<b>Variables</b> .....	64
<b>Diseño Metodológico</b> .....	66
Tipo de estudio.....	66
Diseño de investigación.....	66
Población.....	66
Método de muestreo.....	66
Instrumento de medición.....	67
Técnicas antropométricas de medición.....	67
<b>Plan de Análisis de Datos</b> .....	69
<b>Conclusiones</b> .....	83
<b>Discusión</b> .....	85
<b>Matriz de Datos</b> .....	86
<b>Anexos</b> .....	88
Anexo 1.....	89
Anexo 2.....	91
Anexo 3.....	92
Anexo 4.....	93