

# PROGRAMA DE SEGUIMIENTO DE NIÑOS CON SINDROME DE DOWN: Grupo At.i.e.n.do

(Atención interdisciplinaria en niños Down)

**Dra. E. Altamirano; Prof. A. Alvarez; Lic. A.I. Antoniutti; Dra. N. Aspres; Fga. N. Blasco; Lic. L. Cavalli; Dra. C. Fenucci; Fga. G. Granovsky; E.T. Noales C.; Dra. M. Rittler; Dra. I. Schapira; Lic. V. Verri**

Consultorio Externo de Pediatría Hospital Materno Infantil "Ramón Sardá".

## Resumen

Se presenta el programa de seguimiento para niños con

síndrome de Down. (Atención integral en niños Down: At.i.e.n.Do.) del Hospital "Ramón Sardá" (HMIRS).

## Introducción

La trisomía 21 es la alteración cromosómica más frecuente en recién nacidos vivos y la causa principal de retardo mental severo en la infancia.

Es la causa del síndrome de Down (S.D.) descrita por John Langdon Down en 1866. Recién en 1959 se comprobó que las personas que tenían este síndrome presentaban un cromosoma 21 de más.

El 95% de los pacientes con esta patología tienen una trisomía 21 y el 5% restante, una alteración cromosómica estructural (traslocación) independiente de la edad de los progenitores. La presencia de este cromosoma extra se debe a un mecanismo de no disyunción en meiosis I materna (80%) mientras que el resto (20%) es por no disyunción paterna en el momento de la formación de gametas, previo a la fecundación.

La no disyunción existe con más frecuencia en madres afeadas, el riesgo a los 20 años es de 1 en 1.059, a los 35 años es de 1 en 296 y a los 40 es de 1 en 74.

A pesar de tener un fenotipo muy característico, y poder diagnosticarse clínicamente, es obligatorio la realización del cariotipo en sangre periférica del niño, que nos permitirá saber si se trata de una trisomía 21 libre, un producto de traslocación, o por último, un mosaico (47, X4, T21 / 46 XY) que tiene una evolución diferente y más leve.

Alrededor del 2 al 5% resultan de una alteración cromosómica estructural (traslocación balanceada presente en uno de los progenitores).

Tiene un fenotipo característico (excepto en el recién nacido) por lo que el estudio del cariotipo sólo es necesario para investigar si se trata de un caso de no disyunción o

traslocación. Los aspectos clínicos más evidentes son: la facies, la hipotonía, la ausencia de reflejo de Moro y cardiopatías.

## Por qué un Programa de Seguimiento

A lo largo de la vida de una persona con S.D. su salud se ve a menudo dañada por complicaciones propias de este síndrome. Muchos de estos problemas podrían evitarse por un programa de prevención y de tratamiento precoz. Debe tenerse en cuenta que no todos los niños con S.D. padecen dichas complicaciones.

**La estimulación es un proceso recorrido por los padres, los hermanos y el mismo niño a fin de rescatar las funciones paterna, materna y fraternales, reconociendo y elaborando los sentimientos ambivalentes que están presentes en esta relación.**

## Importancia de un Equipo Interdisciplinario en la Estimulación de Niños con S.D.

El desarrollo debe entenderse como un todo; el aprendizaje es un proceso global y gradual del que forman parte varios factores por lo que es importante la integración de las diversas áreas que intervienen en este proceso a fin de lograr una complementación mutua y la aproximación a la totalidad del niño.

La estimulación es un proceso recorrido por los padres, los hermanos y el mismo niño a fin de rescatar las funciones paterna, materna y fraternales, reconociendo y elaborando los sentimientos ambivalentes que están presentes en esta relación.

Las angustias y ansiedades familiares interfieren en el comportamiento del bebé, favoreciendo muchas veces el negativismo, temores y manipulación del niño aún por los mismos padres.

Nuestra preocupación será la orientación a los padres, involucrándolos en la habilitación del niño para que puedan colaborar y acompañarlo en el desarrollo de sus máximas potencialidades acorde a su realidad familiar, necesidades y la etapa del desarrollo en que se encuentra el bebé.

El niño con déficit mental al ser apoyado puede aprender a enfrentar diferentes situaciones de conflicto, autoorganizarse y desarrollarse emocionalmente; precisa ayuda para vencer situaciones consideradas difíciles y límites si tiene una actividad desorganizada. Es una tarea compleja que exige un vínculo afectivo de confianza y una atención planificada que incluya varias terapias que colaboren en el mejor desempeño de las áreas que estén desfasadas.

El equipo interdisciplinario permite una visión más amplia de la problemática de los pacientes y su familia, priorizando y enriqueciendo las intervenciones.

### 1. Rol del Equipo de Genética

Estará a cargo del examen clínico para confirmar fenotipo, realizar el cariotipo y transmitir a los padres, en base al cariotipo, el riesgo de recurrencia para esta enfermedad en un futuro embarazo que será totalmente diferente, según se trate de padres sanos o de portadores de una traslocación balanceada.

Por último, ya que somos los responsables de la información, seguimos relacionados con ellos para colaborar en que su niño alcance el máximo de su potencial.

### 2. Rol del Psicólogo:

#### Problemáticas más frecuentes

Desde que se planificó y/o aceptó el embarazo, los padres sueñan y proyectan sus deseos sobre el bebé, amando algo idealizado.

Cuando nace este bebé con S.D. se produce la ruptura de la imagen del bebé completo, "normal", idealizado.

Al recibir la noticia de que su hijo es portador de alguna anomalía, reaccionan con mayor o menor decepción que dependerá del grado de sus expectativas o según su tipo de personalidad. En caso en que la gestación haya sido rechazada, las reacciones que se presentan son más acentuadas pues hay un gran sentimiento de culpabilidad.

El sentimiento predominante en esta fase de shock es la pérdida del niño soñado; hay familias con sentimientos de tristeza, depresión, enojo y búsqueda de culpas recíprocas. Frecuentemente la pareja se encierra en su casa, rodeados de tristeza, negándose a tener contacto con otros familiares o amigos. Cualquier intento de interés por parte de terceros es interpretado como una invasión o una curiosidad gratuita, debido a que la situación es vivida como muy difícil y trágica; por todo esto es de gran importancia cómo se da la noticia. Es imprescindible que sea dada por personal

especialmente formado, capaz de enfrentar este tipo de situaciones en forma adecuada, es decir, poder informar sobre el problema y estar preparado emocionalmente para ser contundente y contener la angustia vivenciada por los padres en ese momento.

En este primer momento el equipo de salud sostiene a este bebé, a las preguntas que no se caracterizan por tener respuestas que satisfagan rápidamente a estos padres.

En un segundo momento, 2 ó 3 días luego del parto, pueden verbalizar algo sobre el reconocimiento de que el bebé no tiene culpa de haber nacido así, y se preguntan si ellos han hecho algo que pudiera producir esta enfermedad.

Frente a estas emociones, acompañando las expresiones y preguntas, está la escucha del psicólogo, ayudándolos a aceptar esta realidad y acompañarlos en el camino de aprendizaje de convivir con este hijo, invistiéndolo de amor, de aceptación y de pertenencia del bebé. Se les muestra el S.D. no como una enfermedad sino subjetivizando a este niño, incorporándolo a la vida familiar, perteneciéndose mutuamente. Trabajamos el tema de las culpas introduciendo el tema de las potencialidades de este hijo. Más adelante trabajaremos cómo insertarse en la sociedad, y por último, lograr que puedan disponer de todas las herramientas posibles para el crecimiento, estimulación y desarrollo que la ciencia aporta para este hijo.

### 3. Control pediátrico

Durante el *período neonatal* se debe realizar detección de cataratas congénitas;

cardiopatías congénitas (evaluación ecocardiográfica, aún en ausencia de clínica); determinación de TSH - T3 y T4; determinación de hematocrito y recuento de glóbulos (mayor incidencia de poliglobulia y reacción leucemoide) alteraciones u obstrucción del tubo digestivo (fístula tráqueo-esofágica, hipertrofia de píloro, páncreas anular, megacolon aganglionar) y Rx de caderas.

Durante la *lactancia y niñez* se controlará: crecimiento pondo-estatural (pobre ganancia de peso por dificultades en la alimentación; sobrepeso) con tablas confeccionadas especialmente. Prestar atención a posibles infecciones ya que estos niños son más susceptibles de contraerlas por deficiencias en su sistema inmunológico. Control otorrinolaringológico (mayor incidencia de hipoacusias conductivas) por otitis media y sinusitis crónica

El estrabismo, la blefaritis y/o problemas de visión son frecuentes; así como los aspectos neurológicos (es frecuente la aparición de convulsiones –gran mal– o “espasmos” y apneas durante el sueño); cuidar la dentición (mayor enfermedad periodontal); descartar luxación o subluxación atlanto-axoidea (Rx de cuello

**Cuando nace este bebé con S.D. se produce la ruptura de la imagen del bebé completo, "normal", idealizado.**

de perfil en extensión y flexión a los 2 ó 3 años); funcionamiento tiroideo por determinación anual de TSH-T3-T4; vacunación (igual plan que en todos los niños, incorporando vacuna contra virus de hepatitis B, pues si se infectan pueden transformarse en portadores crónicos).

En algunos niños se deberá investigar enfermedad celíaca; la pesquisa se realiza determinando anticuerpos anti gliadina y anti endomisio.

#### 4. Fonoaudiología

Según la experiencia actual, el lenguaje no aparece en el transcurso del primer año de vida, pero así mismo la relación del niño con su medio ambiente lo preparará desde los primeros meses. El lenguaje es el vehículo de la comunicación y ésta no se limita al niño, sino que surgirá desde el inicio de la vida en las acciones recíprocas con sus padres. Actividades cotidianas como el intercambio de miradas, el momento de la alimentación, del aseo y el diálogo espontáneo que se desarrolla en esta relación forjarán la base sobre la cual se establecerá el código lingüístico.

El rol fundamental que tienen los padres es aún mayor que en un niño normal, dado que en un bebé con S.D. estas capacidades están más restringidas con respecto a la edad cronológica. Los adultos intervendrán en la elección de objetos adecuados, adaptarán su lenguaje dirigido al niño teniendo en cuenta su capacidad lingüística y ejercerán el feed-back ante los emitidos por él.

Esto deberá ser explicitado para orientar en forma precoz desde el nacimiento mismo y no disminuirá por el transcurso de varios años. El lenguaje sirve para comunicar, obtener información, influir sobre el otro, organizar el comportamiento, lograr la abstracción, comunicar sentimientos y emociones. Una intervención temprana y eficaz contribuye a mejorar la calidad de vida, y permitir que los discapacitados puedan ser educados como todos, enfrentando las mismas dificultades y alcanzando las mismas alegrías.

*Controles:* De audición (peat; timpanometría) por la gran incidencia de hipoacusias.

#### 5. Psicopedagogía

Estos niños pueden desarrollar todo su potencial de aprendizaje y alcanzar en etapas tempranas los mismos pasos de desarrollo que el resto de los niños, sólo que lo lograrán en forma más lenta. Para ello es fundamental que cuenten con la posibilidad de ser estimulados tempranamente y que sus padres cuenten con apoyo tanto familiar como profesional que los acompañe en esta tarea.

“Estimular” significa también brindar oportunidad, trabajando con el equipo en la orientación a los padres para que logren la más adecuada estimulación de su hijo dentro de sus posibilidades, dando pautas sobre los primeros aprendizajes del niño y cómo favorecerlos.

Esto promueve en los padres el descubrimiento de las posibilidades de desarrollo y la capacidad de aprender del niño. En caso de ingreso escolar, se orienta y acompaña la integración del niño a la escolaridad especial y/o común. Se trabaja como nexo entre el Equipo de Seguimiento del Hospital y la institución escolar a la que ingrese el paciente.

#### 6. Servicio Social

Desde las primeras entrevistas se deriva a la familia al Servicio Social, a fin de que reciban toda la información necesaria sobre los recursos existentes: Sistema de seguridad social prevista en varias leyes, pensiones no contributivas y subsidios reglamentados (por ejemplo transporte).

#### 7. Estimulación temprana

Es la disciplina dedicada al tratamiento de bebés y niños pequeños que presentan dificultades en su desarrollo. Se realiza en la etapa más temprana de la vida del ser humano. Los niños tienen gran facilidad de aprender desde los primeros días de vida, discriminar complejos patrones visuales, girar la cabeza ante estímulos auditivos u otros. Durante los dos primeros años ocurre el mayor crecimiento cerebral, imprescindible para su funcionamiento, que va a permitirles realizar actividades cada vez más complejas, tales como hablar, caminar y lograr independencia en las actividades de la

vida diaria.

Se realiza a través de juegos y actividades en número y oportunidad, adecuadas a cada bebé desde los primeros días de la vida que faciliten el desarrollo armónico e integral al máximo de sus potencialidades para favorecer el acceso a la simbolización.

Implica el establecimiento de dos *criterios*:

- Un patrón normal de desarrollo, entrenando los sistemas funcionales comprometidos para que se aproximen al patrón considerado *normal*.
- Rehabilitación de los patrones anormales de desarrollo, a fin de que los sistemas funcionales comprometidos se modifiquen a través de la terapia, que se debe adaptar a las posibilidades y condiciones tanto de maduración, como de evolución y educación.

#### Programa de Estimulación de niños portadores de S.D. y de orientación a sus familias

**Estos niños pueden desarrollar todo su potencial de aprendizaje y alcanzar en etapas tempranas los mismos pasos de desarrollo que el resto de los niños, sólo que lo lograrán en forma más lenta.**

Este programa debe considerar distintos aspectos:

- La realidad socio-económica y cultural de nuestro país, donde la mayor parte de la población presenta un alto índice de preconcepciones y/o tabúes.
- Las dificultades emocionales que enfrentan los padres al recibir la noticia de que su hijo es portador de algún tipo de deficiencia, y las necesidades que tienen de recibir apoyo y orientación.
- Las experiencias ya realizadas demuestran que los niños deficientes mentales estimulados desde los primeros momentos de la vida presentan mejor desempeño en todas sus áreas.
- Los progresos obtenidos sirven a su vez de estímulo a los padres involucrándolos como posibilitadores de la integración del deficiente mental en su medio y como agentes de cambio del resto de la sociedad con relación a esta problemática.

#### 8. Psicomotricidad:

Se centra en el aspecto comunicacional del cuerpo. Los objetivos son: propiciar la conciencia del cuerpo y la utilización de posturas aptas para la interacción con el entorno; promover la organización de la actividad, la comunicación y el intercambio con el medio, evitando la sobreestimulación; y orientar en la elección de juguetes apropiados a la edad y a las posibilidades.

#### Objetivos del Programa

1. Detectar precozmente patologías asociadas.
2. Acompañar el crecimiento y desarrollo de los niños de 0 a 3 años.
3. Brindar un espacio de encuentro y respaldo para padres en igual situación.

4. Trabajar en forma interdisciplinaria.

#### Modalidad de trabajo

- Atención personalizada de los niños: Controles mensuales el 1<sup>er</sup> año de vida, cada tres meses durante el 2<sup>o</sup> año y luego semestral.
- Derivación a las distintas especialidades, cada una de las cuales establece la periodicidad de las citas.
- Reuniones de padres quincenales.

#### Bibliografía

- Davidovich Cohen M et al. Ações integradas na reabilitação de crianças portadores de síndrome de Down. Fisioterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional em Pediatria. En: Kuod A et al. Monografías Médicas. Serie Ped. 1<sup>a</sup> Ed. San Pablo: Sarvier, 1990: 353-372.
- Chard T. Screening for Down's syndrome. Obs & Gyn Reviews.
- Cronk C et al. Growth charts for children with Down syndrome: 1 month to 18 years of age. Ped 1988; 81 (1).
- A.S.D.R.A. Programa del Seminario sobre Temas de Familia y Salud. Bs. As. 1994.
- Durlach RH. Síndrome de Down. En: Sociedad Argentina de Pediatría. PRONAP '99-Módulo 1; 9.
- Durlach R, Oliver M. Aspectos neonatales del síndrome de Down. La Prensa Médica Argentina 1991; 78 (7).
- Mastroiacovo P, Bertollino R, Corchia C. Survival of Children with Syndrome de Down. American Journal of Medical Genetics 1992; 42: 208-212.
- Freud. Obras completas. Introducción al Narcicismo. Tomo 6, 1972.

- ***El optimista ve la flor, el pesimista las espinas.***
  - ***Las palabras mueven, el ejemplo arrastra.***
  - ***El destino mezcla las cartas y nosotros jugamos.***
- SCHOPENAUER (1788-1860)**