

## **Evaluación del crecimiento y desarrollo de pacientes con síndrome Down en Santiago de Cuba**

### **Evaluation of growth and development of patients with Down syndrome in Santiago de Cuba**

**Dra. Tamara Rubio González,<sup>I</sup> Al. Lisandra Norbert Vázquez<sup>II</sup> y Al. Dianelys de la Caridad García González<sup>II</sup>**

<sup>I</sup> Policlínico Docente "Camilo Torres Restrepo", Santiago de Cuba, Cuba.

<sup>II</sup> Facultad I, Universidad de Ciencias Médicas, Santiago de Cuba, Cuba.

#### **RESUMEN**

Se realizó un estudio descriptivo, transversal y cuantitativo de 54 pacientes con síndrome de Down, atendidos en la consulta de Genética Clínica del Hospital Pediátrico Sur Docente "Dr. Antonio María Béguez César" de Santiago de Cuba, desde el 2000 hasta el 2015, con el objetivo de determinar el patrón de crecimiento de los afectados. Entre las variables analizadas figuraron la edad, el sexo y los índices antropométricos: peso para la edad, talla para la edad, índice peso/talla e índice de masa corporal; asimismo, se evaluaron los defectos congénitos más frecuentes en la muestra. Se concluye que el patrón de crecimiento de dichos pacientes es similar al descrito en la bibliografía médica relacionada con el tema, lo cual puede ser útil para la atención clínica que se les debe brindar, así como también para orientar a los padres sobre los hábitos alimentarios y estilos de vida como parte del tratamiento de los niños y adolescentes con este síndrome.

**Palabras clave:** síndrome Down, defecto congénito, índice antropométrico, patrón de crecimiento y desarrollo.

#### **ABSTRACT**

A descriptive, cross-sectional and quantitative study of 54 patients with Down syndrome, assisted in the Clinical Genetics Service of "Dr. Antonio María Béguez César" Teaching Southern Children Hospital was carried out in Santiago de Cuba, from 2000 to 2015, aimed at determining the growth pattern of those affected patients. Among the analyzed variables there were age, sex and anthropometric indexes: weight according to age, height according to age, weight/height index and body mass index; also, the most frequent congenital defects were evaluated in the sample. It was concluded that the growth pattern of these patients is similar to the one described in the medical literature related to the topic, which can be useful for the clinical care that should be offered, as well as to guide the parents on the eating habits and lifestyles as part of the treatment of children and adolescents with this syndrome.

**Key words:** Down syndrome, congenital defect, anthropometric index, growth and development pattern.

#### **INTRODUCCIÓN**

El síndrome Down (SD) es la cromosomopatía más frecuente en el mundo y en Cuba. La incidencia a escala mundial se ha estimado en uno de cada 1 000 nacimientos<sup>1-3</sup> y 95% de las afectaciones se debe a una trisomía completa, pero

también puede ser resultado de una parcial, microtrisomía o duplicación de genes simples. Además, se origina por translocación robertsoniana entre cromosomas acrocéntricos y por mosaicos de trisomía con otras líneas celulares.<sup>3-5</sup>

La enfermedad cursa con un patrón característico de signos dismórficos y discapacidad intelectual. Durante años, la facies de estos niños se ha relacionado con la llamada región crítica para el síndrome de Down (DSCR), localizada en 21q22.2-22.3, pero en la actualidad se considera más un síndrome de genes contiguos en el que intervienen todos los genes en mayor o menor grado y no solo los contenidos en esa región.<sup>1,5,6</sup>

En dicha región se localiza el gen que codifica la enzima SOD-1, que resulta interesante por su relación con los procesos de envejecimiento, ya que esta enzima forma parte del sistema protector frente al oxígeno existente en los radicales libres; molécula a la que se atribuye una función importante en el envejecimiento, acelerado en la trisomía 21. En este cromosoma también ha sido localizado el gen de la proteína beta amiloidea, componente de las placas neurofibrilares que proliferan en la enfermedad de Alzheimer, idénticas a las existentes en el cerebro de los pacientes con síndrome Down después de los 35 años de edad.<sup>1,3,7</sup>

La edad materna avanzada se ha asociado a la aparición de esta enfermedad, cuyo riesgo se incrementa exponencialmente de 1 por 300 a los 35 años; 1 por 45 a los 40; 1 por 15 a los 45 y 1 por 12,5 en mujeres mayores de 45 años.<sup>1,5</sup>

Por otra parte, los defectos congénitos asociados más frecuentes son las cardiopatías congénitas y entre las enfermedades asociadas, las del tracto digestivo son las de mayores registros en las bibliografías consultadas (celiaquía, atresia/estenosis esofágica o duodenal y colitis ulcerosa). La hipotonía muscular es bastante frecuente y todos los afectados tienen retraso mental, aunque en grados muy variables; también presentan un riesgo superior al de la población general, para el desarrollo de afecciones como leucemia (leucemia mieloide aguda), diabetes, hipotiroidismo, miopía o luxación atlantoaxial. Todo esto determina una media de esperanza de vida entre 50-60 años de edad.<sup>1,6,8</sup>

El crecimiento de niños con SD difiere marcadamente al de niños normales. Estos se caracterizan por presentar talla baja y por mayor precocidad en el inicio del estirón del crecimiento (a los 11 años en los niños y a los 9 y medio en las niñas). Otro dato importante es la elevada prevalencia de sobrepeso y obesidad, particularmente en adolescentes y adultos.<sup>1,9,10</sup>

Igualmente, el desarrollo motor de estos pacientes se ve afectado, por un lado, por la hipotonía y laxitud ligamentosa y por problemas constitucionales como la poca longitud de los miembros superiores e inferiores en relación con el tronco; por otro, por los problemas médicos que suelen asociarse al síndrome, ya sean cardíacos, gástricos, intestinales o afecciones respiratorias de vías altas e infecciones del conducto auditivo.<sup>1,5,6</sup>

Para realizar un diagnóstico adecuado del estado de salud y nutrición de un niño, además de la anamnesis y el examen clínico detallado es necesario utilizar índices antropométricos, los cuales permiten establecer si el crecimiento es adecuado o no. Estos índices son combinaciones de variables imprescindibles para su interpretación. Como cada criterio de evaluación, brinda una información cualitativamente diferente. La OMS recomienda combinar los criterios peso para la edad, talla para la edad y peso para la talla como una forma de obtener una evaluación más completa.<sup>11,12</sup>

En Cuba, se utilizan los percentiles para expresar los diferentes índices. Los más usados son: peso para la edad, talla para la edad, peso para la talla e índice de masa corporal (IMC).<sup>11</sup>

El índice de peso para la edad permite evaluar, con sentido epidemiológico, la magnitud de los problemas nutricionales de los niños, por lo que es un indicador muy valioso en los menores de 1 año. Por su parte, la talla para la edad es un índice útil para valorar el nivel de crecimiento alcanzado y para determinar factores hereditarios (talla de los padres); mientras que el peso para la talla ayuda a definir el estado de nutrición actual y establecer metas adecuadas de recuperación del peso. De todos los indicadores que combinan el peso y la talla, el que guarda una relación más estrecha con el grado de adiposidad es el índice de masa corporal o de Quetelet. El criterio de obesidad de las normas cubanas incluye el peso y la talla y se basa en su distribución de percentiles. Se considera obeso cuando los valores exceden el 97 percentil y sobrepeso entre los 90 y 97 percentiles.<sup>11,12</sup>

## MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo, transversal y cuantitativo de 54 niños y adolescentes con síndrome de Down, atendidos en la consulta de Genética Clínica del Hospital Pediátrico Sur Docente "Dr. Antonio María Béguez César" de Santiago de Cuba, desde el 2000 hasta el 2015, con el objetivo de determinar el patrón de crecimiento de los afectados.

El universo de estudio estuvo constituido por los pacientes con SD pertenecientes al municipio Santiago de Cuba, que incluía desde los menores de 1 año de edad hasta los 16, y de cualquier color de la piel. La muestra quedó constituida por 54 de ellos, escogidos al azar.

Para caracterizar la muestra se tuvieron en cuenta las variables edad y sexo, así como los parámetros antropométricos peso y talla.

- Edad: se distribuyó teniendo en cuenta los períodos de lactancia (menores de año), preescolar (1-5 años), escolar (6- 10 años) y pubertad/adolescencia (11 - 16 años).
- Sexo: masculino y femenino.
- Peso: medido en kilogramos y distribuido en percentiles, según las tablas cubanas. Fueron considerados desnutridos aquellos ubicados por debajo del percentil 3; delgados, los que estaban en los percentiles 3-25; peso normal, los ubicados en el percentil 50; sobrepeso, en los percentiles 75 y 90 y obesos los del 97 o por encima de este.
- Talla: medida en centímetros y distribuida en percentiles, según las tablas cubanas. Se consideran baja talla extrema los ubicados por debajo del percentil 3; baja talla, del 3-25; normales en el 50; altos en el 75, 90 y 97, y sobrecrecimiento por encima del 97.
- Para calcular índice de masa corporal se dividió el peso (en kg) por la talla en m<sup>2</sup>.

El equipamiento utilizado incluyó una balanza SMIC *Health Scale*, de manufactura china, que posee un margen de error de  $\pm 0,1$  cm y  $\pm 0,5$  kg, además de una cinta métrica para niños menores de 2 años y un tallímetro para los mayores.

El procedimiento establecido para la medición fue el siguiente: todos los miércoles a las 8:00 de la mañana, en la consulta, enfermera medía el peso y la talla a cada

paciente, siempre con ropa interior, descalzos, en ayuno previo por 2 horas como mínimo y con la vejiga vacía, según las normas establecidas.

Una vez obtenidos los datos, se procedió a la determinación de los índices antropométricos (peso para la edad, talla para la edad, peso/ talla e índice de masa corporal), expresados en percentiles, mediante las tablas cubanas. Posteriormente, los resultados fueron plasmados en tablas para dar respuesta a los objetivos planteados.

Toda la información referida a los pacientes, aunque puede ser revisada por otros investigadores, autoridades hospitalarias y regulatorias estatales o quienes estas designen, no se hará pública y la identidad no será revelada en ninguna publicación científica.

## RESULTADOS

De los 54 niños incluidos en el estudio, 29 eran menores de 1 año (53,7 %); 17 tenían entre 1-5 años (31,4 %); 6, entre 6-10 años (11,1%) y 2, entre 11-16 años (3,7 %). Cada sexo estuvo representado por 27 pacientes.

Como se muestra en la tabla 1, según el índice peso para la edad y grupo etario, 13 afectados se encontraban en el percentil 50 (24,0 %) y en el resto de las edades el peso se distribuyó más o menos uniformemente. Respecto a la ubicación en percentiles para la edad, se observó que la mayoría de los menores de un año se concentraron en los percentiles inferiores y hasta el 25, no así los de más edad, que predominaron preferentemente en los percentiles del 50-97.

**Tabla 1.** Pacientes según índice de peso para la edad y grupo etario

Edad (en años)	P/E (en percentiles)							
	-3	3	10	25	50	75	90	97
Menos de 1	3	4	4	6	6	4	1	1
1-5	1	2	3	0	5	4	0	2
6-10	0	0	0	2	1	0	1	0
11-16	0	0	0	0	1	0	1	0
Total	4	6	7	8	13	8	4	4
%	7,4	11,1	12,9	14,8	24,0	14,8	7,4	7,4

En cuanto al índice talla para la edad y grupo etario (tabla 2), predominaron los pacientes con tallas inferiores y hasta el percentil 25, para 72,2 %, principalmente los menores de 1 año.

**Tabla 2.** Pacientes según índice talla/edad y grupo etario

Edad (en años)	T/E (en percentiles)							
	-3	3	10	25	50	75	90	97
Menos de 1	4	5	6	7	5	1		1
1-5	3	4	5	3	2			
6-10				2	2		1	1
11-16					1		1	
Total	7	9	11	12	10	1	2	2
%	12,9	16,6	20,3	22,2	18,5	1,8	3,7	3,7

En relación con el índice peso para la talla y grupo etario (tabla 3) se muestra que 12 de los pacientes (22,2 %) se encontraban en el percentil 75, mayormente de las edades comprendidas entre 1-5 años.

**Tabla 3.** Pacientes según índice peso/ talla y grupo etario

Edad (en años)	P/T (en percentiles)							
	-3	3	10	25	50	75	90	97
Menos de 1	4	6	4	5	3	4	3	
1-5	1		2	5		5	2	2
6-10					1	2	2	1
11-16						1		1
Total	5	6	6	10	4	12	7	4
%	9,2	11,1	11,1	18,5	7,4	22,2	12,9	7,4

Según el índice de masa corporal y grupo etario, en la tabla 4 se evidencia que 35,1 % de los afectados se ubicaron en el percentil 3, con primacía de los menores de 1 año; asimismo, una cuarta parte se ubicaron entre los percentiles 75 a más de 97.

**Tabla 4.** Pacientes según índice de masa corporal y grupo etario

Edad (en años)	IMC (en percentiles)							
	3	10	25	50	75	90	+97	
Menos de 1	13	7	5		4			
1-5	5	1	2	3	3	1	2	
6-10	1		2	1	2			
11-16				1		1		
Total	19	8	9	5	9	1	2	
%	35,1	14,8	16,6	9,2	16,6	3,7	3,7	

En esta casuística, los defectos congénitos más frecuentes resultaron ser las cardiopatías congénitas en 38 pacientes (70,3 %), con predominio de la comunicación interauricular en 13 (24,0 %), de los cuales 8 eran del sexo masculino y 5 del sexo femenino, seguida por la persistencia del conducto arterioso en 12 (22,2 %), con 7 en el sexo femenino y 5 en el masculino. El resto de las alteraciones encontradas fueron: en el sexo masculino, 6 con criptorquidia, uno con comunicación interventricular y uno con atresia esofágica; en el femenino, 2 con comunicación interventricular, estenosis pulmonar, foramen oval permeable y hernia umbilical, respectivamente, así como una con leucemia mieloblástica.

## DISCUSIÓN

El SD es una entidad clínica relativamente frecuente en la especialidad de genética, no así en pediatría y medicina general integral, pues tradicionalmente estos pacientes son seguidos por los genetistas; sin embargo, en Cuba el sistema de salud está diseñado para que estos niños también sean evaluados por estos especialistas, que deben seguir su crecimiento y desarrollo, de ahí la necesidad de conocer estos parámetros en este grupo poblacional.

La distribución por sexo de la muestra es la esperada, aunque algunos autores<sup>13</sup> dan una relación de sexos de 3:2, para el masculino y femenino, respectivamente.

Por otra parte, la presente investigación mostró que si se analiza globalmente el índice de peso para la edad en personas con SD, se observará que puede establecerse una curva gaussiana, tal como ocurre con las variables cuantitativas en una población. En relación con la ubicación en percentiles para la edad, como ya se aclaró, la mayoría de los menores de un año se concentraron en los percentiles inferiores y hasta el 25. Esta distribución se atribuye principalmente a las infecciones frecuentes que presentan, condicionadas por el estado de inmunodeficiencia que caracteriza a este tipo de paciente en edades tempranas de la vida, y a la presencia de cardiopatías congénitas u otros defectos del tracto digestivo que suelen acompañar a este síndrome; sin embargo, el comportamiento observado en los afectados de los grupos etarios de 1-5; 6-10 y 11-16 años es el habitual en estas edades de la vida, lo cual se atribuye a las dietas incorrectas, los trastornos endocrinos y los factores genéticos.<sup>1,5,6,9</sup>

En esta casuística, la muestra se distribuyó preferentemente hacia las bajas tallas (72,2 %), conforme con lo descrito en la bibliografía médica consultada, pues estos pacientes experimentan una disminución del ritmo de crecimiento respecto a los niños normales y logran una talla final baja en ambos sexos.<sup>1,5,10</sup>

Asimismo, la afectación del crecimiento en el SD parece estar relacionada con los genes que participan en el proceso de crecimiento presentes en el cromosoma 21, pues es una característica muy generalizada en estos pacientes, aunque se han invocado como causas probables del hipocrecimiento, trastornos patológicos sobreañadidos como tiroiditis, hipofunción hipofisaria, celiacía o hipoxia,<sup>1,6</sup> ninguno de los cuales estuvo presente en esta serie.

Los resultados de la distribución de la muestra respecto al peso para la talla y la edad fueron como se esperaba, es decir, los menores de un año se ubicaron hacia los percentiles inferiores, pues a esta edad hay más afectación del peso que de la talla; sin embargo, a partir del año estos enfermos comenzaron a experimentar detención marcada del crecimiento y aumento del peso, lo cual es semejante a lo referido en otros estudios.<sup>1,9,10</sup>

Entre los 2 y 18 años, el IMC o índice de Quetelet se correlaciona con la adiposidad y muy poco con la talla, por lo cual es un buen método para evaluar la obesidad en estas edades. Para el pronóstico de la obesidad en un niño deben considerarse 2 aspectos: el pronóstico de la obesidad en sí y el de la morbilidad asociada.<sup>11,12,14</sup>

La obesidad resulta ser el trastorno nutricional más frecuente en los pacientes con SD, en lo que puede influir la menor actividad física, los errores de alimentación, la posible disfunción endocrina y el factor genético.<sup>1,5,6</sup> Los de edades comprendidas entre 1-16 años son los más propensos a presentar dicho trastorno.

Los resultados, en cuanto a índice de masa corporal y grupo etario, concuerdan con lo obtenido en estudios similares efectuados internacionalmente.<sup>1,6,9</sup>

Según se señala en la bibliografía consultada sobre el tema,<sup>1,6,8</sup> en estos pacientes los defectos congénitos asociados más frecuentes son las cardiopatías y, entre estas, la comunicación auriculoventricular suele ser más común. Al respecto, en la muestra estudiada, también primaron los defectos congénitos cardíacos, con primacía de la comunicación interauricular, lo que difiere de lo referido en otros estudios.

Se concluye que el patrón de crecimiento de dichos pacientes es similar al descrito en la bibliografía médica relacionada con el tema; resultado que puede ser útil para la atención clínica que se les debe brindar, así como también para orientar a

los padres sobre los hábitos alimentarios y estilos de vida como parte del tratamiento de los niños y adolescentes con este síndrome.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ballesta F, Cruz Hernández M. Síndrome de Down. En: Cruz M. Tratado de Pediatría. 9 ed. Madrid: Editorial Ergon; 2006.p.246-50.
2. Pérez Mateo MT, Fuentes Smith LE. Experiencia de veinte años del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas. Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(2):28-34.
3. Martínez Rubio A, Riverón Forment G, Pupo Balboa J, Lantigua Cruz A, Martínez Bonne O. Evaluación de marcadores de estrés oxidativo en pacientes con síndrome Down en edad pediátrica. Rev Cubana Genet Comunit. 2010; 4(1): 23-8.
4. Garduño Zarazúa LM, Giammatteo Alois L, Kofman Epstein S, Cervantes Peredo AB. Prevalencia de mosaicismo para la trisomía 21 y análisis de las variantes citogenéticas en pacientes diagnosticados de síndrome de Down. Revisión de 24 años (1986-2010) del Servicio de Genética del Hospital General de México "Dr. Eduardo Liceaga". Bol Med Hosp Infant Mex. 2013; 70(1):31-7.
5. Lantigua Cruz A. Introducción a la genética médica. La Habana. ECIMED; 2011.
6. Taboada Lugo N, Licea Rodríguez MA, Acosta Camacho O, Pérez Estévez O, Díaz Seranega R, Rodríguez Vivar JL, *et al.* Caracterización etiológica clínica y genética del síndrome Down en el Estado Plurinacional de Bolivia. Rev Cubana Genet Comunit. 2011; 5(2-3):82-8.
7. Strydom A, Dickinson MJ, Shende S, Pratico D, Walker Z. Oxidative stress and cognitive ability in adults with Down syndrome. Prog Neuropsychopharmacol Biolog Psychiatry. 2009;33(1):76-80.
8. León Ojeda NE de, Pérez Mateo MT, Estévez Perera A, García García A, García Martínez D. Defectos cardiovasculares congénitos en niños cubanos con síndrome de Down. Rev Cubana Genet Comunit. 2008; 2(1):14-21.
9. Jiménez L, Cerda J, Albert G, Lazama M. Malnutrición por exceso: alta frecuencia de sobrepeso y obesidad en escolares chilenos con síndrome Down. Rev Med Chile. 2015 [citado 22 Jul 2016]; 143(4): 451-8.
10. Peña Rivera AG, Vázquez Garibay EM, Troyo Sanromán R, Romero Velarde E, Caro Sabido E, Ramírez Díaz J. The distribution of the indicator height for age of Mexican children and adolescents with Down syndrome according to different reference standards. Nutr Hosp. 2015 [citado 22 Jul 2016]; 31(6): 2472-8.
11. Gutiérrez Muñiz JA, Berdasco Gómez A, Esquivel Lauzurrique M, Jiménez Hernández JM, Posada Lima E, Romero del Sol JM, *et al.* Crecimiento y desarrollo. En: Pediatría. T 1. La Habana: ECIMED; 2006.p. 27-58.
12. Leis R, Tojo R. Valoración del crecimiento. En: Cruz M. Tratado de Pediatría. 9 ed. Madrid: Editorial Ergon; 2006.p. 856-64.

13. Llanio Navarro R, Lantigua Cruz A, Batule Batule M, Matarama Peñate M, Arús Soler E, Fernández Naranjo A, *et al.* Síndromes. La Habana: ECIMED; 2005.p. 454.
14. Amador García M, Peña Escobar M, Hermelo Treche M, Martínez González A. Obesidad. En: Pediatría. T1. La Habana: ECIMED; 2006.p.264- 72.

Recibido: 21 de febrero de 2017.

Aprobado: 13 de diciembre de 2017.

*Tamara Rubio González.* Policlínico Docente "Camilo Torres Restrepo", calle Heredia nr 354, entre Calvario y Reloj, Santiago de Cuba, Cuba. Correo electrónico: [tamarar@infomed.sld.cu](mailto:tamarar@infomed.sld.cu)