

Editorial

El abordaje integral del síndrome de Down: un área de oportunidad en la investigación y atención a la salud

The comprehensive approach to Down syndrome: an area of opportunity in research and health care

Beltrán-Ontiveros Saúl¹, Magaña-Gómez Javier A.^{2*}

1. Centro de Investigación y Docencia en Ciencias de la Salud, Universidad Autónoma de Sinaloa.
2. Facultad de Ciencias de la Nutrición y Gastronomía, Universidad Autónoma de Sinaloa.

***Autor de correspondencia:** Magaña-Gómez Javier

Av. Cedros y Calle Sauces S/N. Fracc. Los Fresnos. Culiacán Rosales, Sinaloa, México.
correo jmagana@uas.edu.mx

DOI <http://dx.doi.org/10.28960/revmeduas.2007-8013.v12.n3.001>

Recibido 02 de marzo 2022, aceptado 30 de junio 2022

El síndrome de Down (SD) es una condición genética asociada con una diversidad de problemas de salud y en consecuencia, con necesidades complejas de atención. Se describió por primera vez en 1866 por el médico británico John Langdon Haydon Down y fue hasta julio de 1958 cuando el genetista francés Jérôme Lejeune descubrió que este síndrome se debía a una alteración cromosómica del par 21. Todo este periodo ha permitido un mayor conocimiento de la condición y paradójicamente, la aparición de riesgos a la salud.

Las tres últimas décadas de mejorías en la atención médica han modificado la esperanza de vida de las personas con SD, anteriormente siendo de 25 años a alrededor de 60 años en la actualidad. En consecuencia, se reconoce como un problema creciente en las personas con SD las enfermedades cardiovasculares y ateroscleróticas, diabetes mellitus, obesidad central e hipotiroidismo. Así mismo, se les ha identificado un perfil lipídico poco favorable para la salud y un mayor riesgo de demencia tanto por un envejecimiento prematuro como por alteraciones en la expresión de genes relacionados con alteraciones neurológicas. Las condiciones frecuentes que requieren atención y monitoreo en el SD son los problemas auditivos, problemas visuales, apnea obstructiva del sueño, otitis media, enfermedad cardíaca congénita, hipodancia y retraso de dentición, enfermedad tiroidea, convulsiones, problemas hematológicos, enfermedad celiaca, inestabilidad atloaxoidea y autismo¹.

Ante este panorama, décadas anteriores, diversas asociaciones e instituciones realizaron esfuerzos para identificar las áreas de atención y establecer una agenda de investigación en salud pública de las personas con SD. Estos esfuerzos se han cristalizado con la aparición de guías de supervisión de la salud de niños con síndrome de Down por organismos internacionales y nacionales como la Academia Americana de Pediatría y el Instituto Nacional de Perinatología en México. Los puntos críticos de atención establecidos en dichas guías, según la edad, establecen la vigilancia de complicaciones de tiroides, revisiones oculares, evaluaciones auditivas, monitoreo del crecimiento, revisión cardíaca, revisión respiratoria y vigilancia hematológica².

A pesar de la existencia y evolución de estas guías, se ha creado una brecha en los cuidados a la salud pues se ha observado que la mayoría de los niños con SD no reciben recomendaciones integrales o uniformes para sus servicios de salud y que las guías no se siguen de manera rutinaria en la práctica. Un estudio reciente encontró que las familias con personas con SD valoran los servicios de salud mental, las terapias físicas, ocupacional y de lenguaje, la disponibilidad de especialistas del desarrollo, nutriólogos y consejeros legales. Entre sus barreras se encuentran la falta de orientación clara especialmente para comunidades de bajos ingresos, falta de clínicas especializadas en SD o mucho tiempo de traslado a las pocas existentes. Así mismo, identificaron la poca disponibilidad de terapias de alimentación y tratamiento de enfermedad celiaca, baja identificación de problemas auditivos y baja atención a problemas psicológicos³.

Los avances científicos y tecnológicos pueden ser útiles para acortar la brecha entre lo ideal de una guía y lo real de la atención a la salud. En materia de nutrición se establece la necesidad de vigilar el peso y considerar problemas alimentarios. Sin embargo, existe desconocimiento general para lograr una buena alimentación en la persona con SD. Estudios recientes han encontrado que las texturas de los alimentos son un papel clave para su aceptación o rechazo por parte del grupo mencionado, observando incluso que esta tolerancia cambian según la edad y que se pueden evaluar de manera práctica para el mejor diseño de platillos⁴. Así mismo, una revisión reciente en materia de problemas oculares encontró que el 85% de las personas con SD presentaban principalmente fisuras oblicuas, epicanto y epiblefaron, y que el cribado es recomendable realizarse desde los primeros meses de edad con continuidad anual⁵.

En general, estos hallazgos y reflexiones pueden ser útiles para dar dirección al personal de salud en cuanto a estrategias eficaces para temas de investigación, transmisión de la información sobre el SD a padres y cuidadores, intervenciones eficaces para mejorar los resultados cognitivos, estudio

del efecto de los servicios de apoyo y la inclusión en la comunidad, estrategias para la identificación temprana e intervenciones para la enfermedad de Alzheimer y el acceso a la atención sanitaria para los adultos con SD. Cada laguna de investigación por cubrir es sin duda un área de oportunidad para desarrollar recursos basados en nuestra población y para comunicar los hallazgos clínicos a través de revistas y medios legítimos que contribuyan a la buena información de la población.

Referencias

1. Michael A, Marder E. Keeping children and young people with Down syndrome healthy. *Paed Child Health*. 2021;31(9):340-6.
2. Flores KA, Vargas TT, EGuiarte G. Seguimiento médico de los niños con síndrome de Down. *Ac Ped Mex*. 2021;42(3):142-8.
3. King E, Remington M, Berger H. Family perspectives on gaps in health care for people with Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2022;188(4):1160-9.
4. Surette VA, Bernhard CB, Smith-Simpson S. Development of a home-use method for the evaluation of food products by children with and without Down syndrome. *J Texture Stud*. 2021;52(4):424-46.
5. Muñoz-Ortiz J, Charry-Sánchez JD, Bechara-Arango I. Prevalence of ophthalmological manifestations in pediatric and adolescent populations with Down syndrome: a systematic review of the literature. *Syst Rev*. 2022;11(1):75.