



## SUPPORT FOR FAMILIES OF CHILDREN WITH DISABILITIES

*A support and resource organization providing services for families of children with disabilities*

1663 Mission Street, 7<sup>th</sup> Floor • San Francisco, CA 94103 • TEL: 415/920-5040 • FAX: 415/282.1226 • [www.supportforfamilies.org](http://www.supportforfamilies.org)

### Paquete Informativo sobre el Síndrome de Down

#### CONTENIDOS:

##### **Sección 1: Hoja de Datos** *Información general sobre cada discapacidad específica*

- Síndrome de Down, hoja de información del Centro Nacional de Información para Niños & Jóvenes con Discapacidades (NICHY, por sus siglas en inglés)
- Dando la Bienvenida a los Bebés con el Síndrome de Down, página web Oficial del Síndrome de Down
- Síndrome de Down: Mitos y Realidades, página web de la Sociedad Nacional del Síndrome de Down (*NDSS, por sus siglas en inglés*)
- Su Bebé y el Síndrome de Down: Respuestas a Preguntas Que Usted Pueda Tener, destacado en la página web del NDSS
- Síndrome de Down, National Organization for Rare Diseases (*Organización Nacional para Trastornos Poco Comunes*)

##### **Sección 2: Estrategias para el Hogar y la Escuela** *Guías de varias fuentes sobre las diferentes maneras de afrontar cada discapacidad específica*

- Información Clínica: Intervención Temprana y el Síndrome de Down, página web del NDSS
- Preguntas y Respuestas Sobre Comportamiento: Una Entrevista con Bonnie J. Patterson, MD, página web del NDSS
- Si una Imagen Pinta 1000 Palabras, ¿Por qué Conformarse con Sólo Una?, página web del NDSS

##### **Sección 3: Cómo Trabajar con Profesionales** *Listas y artículos sobre los proveedores de servicios particulares asociados con cada discapacidad específica*

- Terapia Ocupacional y el Niño con el Síndrome de Down, página web del NDSS
- Pautas para el Cuidado Médico de Individuos con el Síndrome de Down: Revisión del 1999, publicado por Down Syndrome Quarterly (*Trimestral del Síndrome de Down*)
- Pautas para la Concienciación Pública del Lenguaje, National Down Syndrome Congress (*Congreso Nacional del Síndrome de Down*)
- Cómo Tratar a Personas con el Síndrome de Down: Algunos Consejos para Médicos de Familia, 1993, Página web Oficial del Síndrome de Down
- Terapia del Habla y Lenguaje para Niños con el Síndrome de Down, de la página web del Down Syndrome Educational Trust (*Fundación Educativa del Síndrome de Down*): <http://www.down-syndrome.net/library/periodicals/dsnu/02/02>

##### **Sección 4: Recursos** *Dónde acudir para más información*

- Recursos en nuestra biblioteca Joan Cassel Memorial
- Páginas web
- Evaluación

**Nota Aclaratoria:** Los documentos incluidos en este paquete no son promociones, pero están incluidos únicamente para su información.

Para más información, por favor póngase en contacto con nosotros llamando al 415.920.5040. Nuestras horas de oficina son los lunes/miércoles/viernes, 9:30am-4:30pm y martes/jueves, 12:30pm-8:30pm

Hay disponibles Paquetes Informativos Adicionales.

Incluyen:  
ADD/ADHD  
Autismo/PDD  
Comportamiento  
Discapacidades del Aprendizaje

Para solicitar un Paquete adicional o para más información por favor póngase en contacto con nosotros llamando al:

TEL.: 415.920.5040  
o por e-mail:  
[info@supportforfamilies.org](mailto:info@supportforfamilies.org)





## SUPPORT FOR FAMILIES OF CHILDREN WITH DISABILITIES

*A support and resource organization providing services for families of children with disabilities*

1663 Mission Street, 7<sup>th</sup> Floor • San Francisco, CA 94103 • TEL: 415/920-5040 • FAX: 415/282.1226 • [www.supportforfamilies.org](http://www.supportforfamilies.org)

### **Paquete Informativo sobre el Síndrome de Down RECONOCIMIENTOS**

Les damos las gracias a estas organizaciones por proporcionar la información y recursos incluidos en este paquete.

<p><b>NICHCY (National Information Center for Children &amp; Youth with Disabilities)</b> <b>(Centro Nacional de Información para Niños y Jóvenes con Discapacidades)</b> P.O. Box 1492 Washington, D.C. 20013 (800) 695-0285 – Voz (202) 884-8441 – Fax <a href="mailto:nichcy@aed.org">nichcy@aed.org</a> <a href="http://www.nichcy.org">www.nichcy.org</a></p> <p><b>National Down Syndrome Congress</b> <b>(Congreso Nacional del Síndrome de Down)</b> 1370 Center Drive, Suite 102 Atlanta, GA 30338 (800) 232-6372 – Voz (770) 604-9898 – Fax <a href="mailto:info@ndsccenter.org">info@ndsccenter.org</a> <a href="http://www.ndsccenter.org">www.ndsccenter.org</a></p> <p><b>National Down Syndrome Society</b> <b>(Sociedad Nacional del Síndrome de Down - NDSS, por sus siglas en inglés)</b> 666 Broadway New York, NY 10012 800-221-4602 – Voz 212-979-2873 – Fax <a href="mailto:info@ndss.org">info@ndss.org</a> <a href="http://www.ndss.org">www.ndss.org</a></p> <p><b>The Down Syndrome Educational Trust</b> <b>(Fundación Educativa del Síndrome de Down)</b> The Sarah Duffen Centre, Belmont Street Southsea, Hampshire, PO5 1NA, UK +44 23 9285 5330 – Voz +44 23 9285 5320 – Fax <a href="mailto:enquiries@downsed.org">enquiries@downsed.org</a> <a href="http://www.downsed.org">www.downsed.org</a></p> <p><b>National Organization for Rare Disorders, Inc.</b> <b>(Organización Nacional para Trastornos Poco Comunes, Inc.)</b> 55 Kenosia Avenue PO Box 1968 Danbury, CT 06813-1968 (203) 744-0100 – Voz (203) 797-9590 – TDD (203) 798-2291 – Fax <a href="mailto:orphan@rarediseases.org">orphan@rarediseases.org</a> <a href="http://www.rarediseases.org">www.rarediseases.org</a></p>	<p><b>Enseñando a Niños Excepcionales, una</b> Publicación del <b>Concejo de Niños Excepcionales</b> <b>(CEC por sus siglas en inglés)</b> 1110 North Glebe Road, #300 Arlington, Virginia 22201-5704 (617) 552-3149 <a href="http://www.cec.sped.org/bk/abtec.html">www.cec.sped.org/bk/abtec.html</a></p>
---	---



## NICHCY

### Síndrome de Down

#### Definición

El Síndrome de Down es la condición cromosomal más común y fácilmente identificable asociada con el retraso mental. Está causado por un anomalía cromosomal: por alguna razón inexplicable, un accidente en el desarrollo celular produce 47 en lugar de los usuales 46 cromosomas. Este cromosoma adicional cambia el desarrollo sistemático del cuerpo y el cerebro. En la mayoría de los casos, se diagnostica el Síndrome de Down según los resultados de una prueba del cromosoma administrado poco después del nacimiento.

#### Incidencia

Aproximadamente 4.000 niños con el Síndrome de Down nacen en los Estados Unidos cada año, o alrededor de 1 de cada 800 a 1.000 nacimientos vivos. Aunque padres de cualquier edad pueden tener un hijo con el Síndrome de Down, la incidencia es más alta para mujeres mayores de 35. Las formas más comunes del síndrome no ocurren normalmente más de una vez en una familia.

#### Características

Hay más de 50 indicios clínicos del Síndrome de Down, pero es poco frecuente encontrar todos o incluso la mayoría de ellos en una persona. Algunas características comunes incluyen:

- Tono muscular débil;
- Ojos rasgados (inclinados hacia arriba) con pliegues de piel en las esquinas interiores (llamados pliegues epicantales);
- Hiperflexibilidad (habilidad excesiva para extender las articulaciones)
- Manos anchas y cortas con una sola línea en la palma de una o ambas manos;
- Pies anchos con dedos cortos;
- Puente nasal aplanado;
- Orejas cortas, bajas;
- Cuello corto;
- Cabeza pequeña;

- Cavidad oral pequeña, y/o
- Lloros cortos y agudos en la infancia.

Los individuos con el Síndrome de Down son normalmente más pequeños que sus compañeros sin discapacidades, y su desarrollo físico e intelectual es más lento.

Aparte de tener una apariencia física distinta, los niños con el Síndrome de Down tienen frecuentemente problemas específicos de la salud. Una resistencia reducida a infecciones hace que estos niños sean más propensos a problemas respiratorios. Problemas de la visión como ser bizco y tener hipermetropía o miopía son más probables en los individuos con el Síndrome de Down, al igual que lo son la pérdida de audición leve a moderada y la dificultad del habla.

Aproximadamente un tercio de los bebés nacidos con el Síndrome de Down tienen defectos del corazón. Ahora la mayoría de estos pueden ser corregidos con éxito. Algunos individuos nacen con problemas en el tracto gastrointestinal que pueden ser corregidos quirúrgicamente.

Es posible que algunas personas con el Síndrome de Down tengan una condición conocida como Inestabilidad Atlantoaxial, una desalineación de las dos vértebras superiores del cuello. Esta condición hace que estos individuos sean más propensos a lesiones si participan en actividades que estiran o flexionan demasiado el cuello. Se les recomienda a los padres llevar a su hijo a ser examinado por un médico para determinar si debe o no restringir a su hijo de deportes y actividades que causen tensión en el cuello. Aunque esta desalineación es una condición potencialmente seria, un diagnóstico adecuado puede prevenir serias lesiones.

Los niños con el Síndrome de Down pueden tener una tendencia a volverse obesos al hacerse mayores. Aparte de tener implicaciones sociales negativas, este aumento de peso amenaza la salud y la longevidad de estos individuos. Una dieta supervisada y un programa de ejercicios pueden ayudar a reducir este problema.

## Implicaciones Educativas y del Empleo

Poco después de confirmarse un diagnóstico del Síndrome de Down, los padres deberían ser animados a apuntar a su hijo en un programa de desarrollo infantil/intervención temprana. Estos programas ofrecen a los padres instrucciones especiales sobre cómo enseñar a su hijo habilidades del lenguaje, cognitivas, de ayuda propia, y sociales, y ejercicios específicos para el desarrollo de habilidades motoras finas y gruesas. Los estudios han demostrado que la estimulación durante las etapas tempranas del desarrollo mejoran las probabilidades de que un niño se desarrolle hasta el máximo de su potencial. También se ha comprobado que la educación continuada, actitudes públicas positivas, y un ambiente estimulante en el hogar fomentan el desarrollo en general del niño.

Al igual que en la población típica, hay una gran variación en las habilidades mentales, el comportamiento, y progreso del desarrollo en los individuos con el Síndrome de Down. Su nivel de retraso puede variar de leve a severo, con la mayoría funcionando en el rango leve a moderado. Debido a estas diferencias individuales, es imposible predecir los logros futuros de los niños con el Síndrome de Down.

A causa de la variación de habilidad en los niños con el Síndrome de Down, es importante que las familias y todos los miembros del equipo educacional escolar pongan pocas limitaciones a las aptitudes potenciales. Puede ser efectivo hacer hincapié en conceptos concretos en vez de ideas abstractas. Está demostrado que tiene éxito enseñar las tareas paso-por-paso con refuerzo frecuente y comentarios consistentes. La mejor aceptación pública de las personas con discapacidades, mas el aumento de oportunidades para adultos con discapacidades para vivir y trabajar independientemente en la comunidad, han expandido las metas para los individuos con el Síndrome de Down.

## Recursos

Cunningham, C. (1996). *Understanding Down syndrome: An introduction for parents*. Cambridge, MA: Brookline. (Teléfono 1-800-666-2665.)

Pueschel, S.M. (Editor). (1995). *A parent's guide to Down syndrome: Toward a brighter future*. Baltimore, MD: Paul H. Brookes. (Teléfono: 1-800-638-3775.)

Uhruh, J.F. (1994). *Down syndrome: Successful parenting of children with Down syndrome*. Eugene, OR: Fern Ridge Press. [Teléfono: (503) 485-8243.]

Woodbine House (llamar al 1-800-843-7323) publica una serie de libros sobre el Síndrome de Down, incluyendo:

- *Babies with Down syndrome: A new parent's guide* (Bebés con el Síndrome de Down: una guía para nuevos padres)
- *Differences in common Straight talk about mental retardation, Down syndrome, and life* (Diferencias en Hablar sin Rodeos sobre el retraso mental, el Síndrome de Down, y la vida)
- *Communication skills in children with Down syndrome: A guide for parents* (Habilidades de comunicación en niños con el Síndrome de Down: Una guía para padres)
- *Medical and surgical care for children with Down syndrome: A guide for parents* (Cuidado médico y quirúrgico para niños con el Síndrome de Down: Una guía para padres)
- *Teaching reading to children with Down syndrome* (Enseñando a niños con el Síndrome de Down a leer)
- *Gross motor skills in children with Down syndrome* (Habilidades motoras gruesas en niños con el Síndrome de Down)
- *Fine motor skills in children with Down syndrome* (Habilidades motoras finas en niños con el Síndrome de Down)

## Organizaciones

National Down Syndrome Congress  
(Congreso Nacional del Síndrome de Down)  
7000 Peachtree-Dunwoody Road N.E.  
Lake Ridge 400 Office Park Building 5, Suite 100  
Atlanta, GA 30328  
(770) 604-9500; 1-800-232-6372 (Gratis)  
E-Mail: [NDSCcenter@aol.com](mailto:NDSCcenter@aol.com)  
Web: [www.ndscenter.org](http://www.ndscenter.org)

National Down Syndrome Society  
(Sociedad Nacional del Síndrome de Down - NDSS, por sus siglas en inglés)  
666 Broadway, 8th floor  
New York, NY 10012-2317  
(212) 460-9330; 1-800-221-4602 (Gratis)  
E-Mail: [info@ndss.org](mailto:info@ndss.org)  
Web: [www.ndss.org](http://www.ndss.org)

The Arc (*El Arco*) (anteriormente Association for Retarded Citizens of the United States [Asociación para Ciudadanos Retrasados de los Estados Unidos])  
1010 Wayne Avenue, Suite 650  
Silver Springs, MD 20910  
(301) 565-3842  
E-Mail: [info@thearc.org](mailto:info@thearc.org)  
Web: [www.thearc.org](http://www.thearc.org)  
Para publicaciones: [www.TheArcPub.com](http://www.TheArcPub.com)

FS4, Abril 2000

La publicación de este documento ha sido posible gracias al Acuerdo Cooperativo #H326N980002 entre la Academia para el Desarrollo Educativo y la Oficina de Programas de Educación Especial del Departamento de Educación de los Estados Unidos. Los contenidos de este documento no reflejan necesariamente las opiniones ni la política del Departamento de Educación, ni por mencionar nombres de marca, productos comerciales, u organizaciones se implica la promoción de los mismos por el Gobierno de los Estados Unidos.

Esta publicación está libre de derechos. Se insta a los lectores que lo copien y compartan, pero por favor den crédito a NICHCY.

# **DANDO LA BIENVENIDA A LOS BEBÉS CON EL SÍNDROME DE DOWN**

Si está dando la bienvenida a un nuevo bebé con el Síndrome de Down en su familia, probablemente tiene muchas preguntas e inquietudes, al igual que su familia extensa, amigos, y vecinos. Hemos escrito esta información teniendo en cuenta nuestras propias experiencias diversas de cuando nuestros hijos nacieron con SD.

**Enhorabuena por el nacimiento de su bebé. Le deseamos todo lo mejor.**

## **¿Qué es el Síndrome de Down?**

El Síndrome de Down es una anomalía cromosomal que ocurre en 1.3 de cada 1000 nacimientos. Por alguna razón inexplicable, un error en el desarrollo celular produce 47 cromosomas en lugar de los usuales 46. El material genético adicional cambia ligeramente el desarrollo sistemático del cuerpo y el cerebro. Alrededor de 5000 bebés con el Síndrome de Down nacen en los Estados Unidos cada año. La población nacional de individuos con el Síndrome de Down está estimada en 250.000.

Cerca del 80% de bebés con el Síndrome de Down nacen de madres menores de 35 años. Cerca de 1 de cada 400 bebés nacidos de madres mayores de 35 años, tienen el Síndrome de Down.

Las personas con Síndrome de Down tienen más similitudes que diferencias con las personas de desarrollo regular. Hay una gran diversidad entre la población en términos de personalidad, estilos de aprendizaje, inteligencia, apariencia, obediencia, humor, compasión, congenialidad, y actitud. Los pasatiempos favoritos varían de persona a persona y van desde la lectura, jardinería y viajar a béisbol, música y mucho más.

Los niños con el Síndrome de Down se parecen más a sus familias que entre si, tienen un conjunto completo de emociones y actitudes, son creativos e imaginativos en juegos y bromas, y crecen para vivir vidas independientes con diversos grados de apoyo y adaptaciones según sean necesarios. El Síndrome de Down no será lo más interesante de su hijo o hija mientras va creciendo. Recuerde que criar a cualquier niño llena su vida de alegrías y dificultades inimaginables. Ya no podemos predecir hasta dónde llegarán nuestros hijos.

## **Tipos de Síndrome de Down**

Hay tres tipos básicos del Síndrome de Down. Es más probable que su bebé tenga Trisomía 21, lo cual quiere decir que tiene material genético extra en el par cromosómico 21, como resultado de una anomalía en la división celular durante el desarrollo del huevo o espermatozoide o durante la fertilización. Cerca del 95% de las personas con SD tienen Trisomía 21. Cerca del 4% tienen Translocación, donde el cromosoma 21 extra se desprendió y se unió a otro cromosoma. Cerca del 1% tiene Mosaicismo, donde solo algunas células tienen Trisomía 21.

### **El cuidado de Niños con el Síndrome de Down**

Los niños con el Síndrome de Down se benefician del mismo cuidado, atención, e inclusión en la vida comunitaria que ayuda a cualquier niño a crecer. Como con todos los niños, una educación de calidad en las escuelas locales y educación preescolar o en el hogar es importante para así proporcionar al niño con el Síndrome de Down las oportunidades que son necesarias para desarrollar fuertes habilidades académicas.

En pruebas típicas de IQ, nuestros hijos e hijas con el Síndrome de Down casi siempre puntúan en el rango de leve a moderado de retraso mental. Estas pruebas no miden muchas áreas importantes de la inteligencia, y muy a menudo se sorprenderá con la memoria, la perspicacia, la creatividad y la astucia de su hijo. El alto índice de discapacidades del aprendizaje en estudiantes con el Síndrome de Down a veces esconde una gama de habilidades y talentos.

Aunque los bebés y niños con el Síndrome de Down son clientes precoces de extensas evaluaciones médicas, estimulación infantil, terapia física, mejora de la comunicación, evaluaciones del desarrollo, y otras intervenciones profesionales, es importante no olvidar que cada niño se merece estar rodeado de gente que ama, respeta y admira a todos los niños.

Los individuos con el Síndrome de Down se pueden distinguir por numerosos rasgos físicos que pueden estar presentes o no en cualquier individuo en particular. Algunas características son los hermosos ojos almendrados, con puntos de Brushfield en el iris, una única línea en la palma de una o ambas manos, facciones pequeñas, y una inteligencia social excepcional.

Los individuos con SD tienen un alto índice de defectos congénitos del corazón (35 a 50%) y deberían realizarse un ecocardiograma en los primeros dos meses de vida. Algunas organizaciones nacionales proporcionan listas médicas de chequeo (ver sección de recursos más abajo) para los individuos con SD que tal vez quiera usted entregar al médico de su hijo.

### **El Futuro para los Niños con el Síndrome de Down**

Su niño tendrá más oportunidades que un niño nacido con el Síndrome de Down hace cinco años. Mientras las personas jóvenes con SD demuestran lo que pueden hacer con el apoyo de sus comunidades al integrarse en los programas cotidianos, más puertas se abren para otros. Hemos visto como una serie de televisión, protagonizada por un talentoso actor y una talentosa actriz con SD, abrió los ojos al público general sobre el potencial de todos nuestros hijos.

Dos jóvenes han escrito un libro, *Count Us In, Growing Up with Down*



Syndrome (*Contad Con Nosotros, Crecer con el Síndrome de Down*), e impresionaron a las audiencias de todo el país en eventos para firmar libros o en programas de entrevistas. En un vertiginoso misterio, *Honor thy Son (Honre a Su Hijo)*, por Lou Shaw, figuran dos personajes con el Síndrome de Down, fielmente retratados como jóvenes adultos multi-dimensionales. Un joven con el Síndrome de Down ha ganado el honor de Mejor Actor 1996 en Cannes.

Miles de personas jóvenes con el Síndrome de Down en todo el país están siguiendo adelante con sus vidas silenciosamente sin fama ni fanfarria, transformando sus comunidades por es simple hecho de estar ahí. Tienen sueños y la determinación de alcanzar sus metas. Aprenden en las aulas normales de sus escuelas locales con los niños que un día serán sus compañeros de trabajo, vecinos, y amigos adultos. Los jóvenes adultos tienen trabajos variados e importantes, mantienen sus propias casas, y contribuyen considerablemente a sus comunidades cada día.

## Una Nota Final

Concédales tiempo a su familia, amigos y vecinos para que aprendan sobre el Síndrome de Down, recordándoles si es necesario que el SD es solo una pequeña parte de quién es y quien será su hijo. Es una pequeña parte del mapa genético de su hijo. Es importante mantenerse integrados en su comunidad para el desarrollo de su hijo y para que usted se sienta tranquilo.

Intente descansar. Tiene derecho a sentirse como se siente, igual que los demás que le aman a usted y a su bebé. Dar a luz es trabajo duro; muchas de sus emociones vienen de una nueva vida que llega a su familia. Usted se merece felicitaciones y regalos maravillosos. Haga que los buenos cocineros entre su familia y amigos le lleven sus mejores platos. Tome tiempo para dar la bienvenida a su bebé y disfrutarlo. Crecen deprisa.

## Recursos del Síndrome de Down

Estas organizaciones nacionales le enviarán gratuitamente información precisa sobre el Síndrome de Down a usted y a otros miembros de su familia. Tienen conferencias anuales, boletines, y listas de grupos de padres locales que tal vez usted quiera contactar para conseguir recursos e información local. En los Estados Unidos póngase en contacto con:

**National Down Syndrome Congress**

*(Congreso Nacional del Síndrome de Down): 1-800-232-6372*

**National Down Syndrome Society**

*(Sociedad Nacional del Síndrome de Down): 1-800-221-4602*

La recientemente actualizada Health Care Guidelines for Individuals with Down Syndrome (DS Preventive Medical Check list) [*Pautas para el Cuidado Médico de Individuos con el Síndrome de Down (lista de Chequeo Médico Preventivo del SD)*] está también disponible en la página WWW del Síndrome de Down, en al URL [dshm.html](http://dshm.html)

y en la página WWW del Down Syndrome Quarterly en la URL

<http://www.denison.edu/dsq/health96.html>

Para el boletín online de Open Window (*Ventana Abierta*), Welcoming Babies with Down Syndrome (*Dando la Bienvenida a Bebés con el Síndrome de Down*) y/o DS Online Support (*Apoyo para el SD Online*) póngase en contacto con: [pmwilson@aol.com](mailto:pmwilson@aol.com)

Down-Syn list serv  
Para suscribir, envíe un mensaje a

LISTSERV@LISTSERV.NODAK.EDU

Con el Asunto de Sin Asunto  
y un mensaje de

subscribe down-syn Primernombre Apellido

Responda

OK

al mensaje de confirmación

Usted puede dejar esta lista en cualquier momento enviando un  
comando de "SIGNOFF DOWN-SYN" a  
LISTSERV@LISTSERV.NODAK.EDU

Una vez suscrito puede cambiar su método de leer la lista enviando un mensaje

set down-syn digest

a la dirección de list serv, y todos los mensajes le llegarán en una compilación por email  
una vez al día. Para cancelar la suscripción a la compilación, el mensaje sería

signoff down-syn digest

Para enviar un mensaje a otros padres y profesionales interesados, escriba a

DOWN-SYN@LISTSERV.NODAK.EDU

También está disponible como foro de discusión:

bit.listserv.down-syn

WWW: Página web Oficial del Síndrome de Down

Esta página tiene información (traducciones de varios artículos al Español) y recursos  
mundiales a la vez que vínculos a otras páginas web sobre el SD.

Página web Down Syndrome Health Issues/Dr. Len Leshin's Corner on the SF Bay  
Area Down Syndrome (*Asuntos de la Salud del Síndrome de Down/Esquina del Dr. Len Leshin en  
el Área de la Bahía de SF Síndrome de Down*)

<http://ptolemy.eecs.berkeley.edu/~pino/DS/health/index.html>

National DS Congress (*Congreso Nacional del Síndrome de Down*): email a  
NDSC@charitiesusa.com

<http://www.carol.net/ndsc/>

The National Down Syndrome Society (*La Sociedad Nacional del Síndrome de Down*)

<http://pcsltd.com/ndss/>

Teléfono USA 1-800-221-4602

Página Web de The Sibling Support Project (*Proyecto de Apoyo de Hermanos*)  
(con buenas referencias generales y recursos)  
<http://www.chmc.org/departmt/sibsupp>  
[dmeyer@chmc.org](mailto:dmeyer@chmc.org)

Tidewater Down Syndrome Association (*Asociación Tidewater del Síndrome de Down*),  
Virginia  
<http://www.infi.net/~jwheaton/>

COUNT US IN: GROWING UP WITH DOWN SYNDROME (*Cuenta con nosotros:  
Crecer con el Síndrome de Down*)  
(por Jason Kingsley y Mitchell Levitz)  
<http://brugold.com/count.html>

Disability Solutions (*Soluciones para la Discapacidad*) (Boletín gratuito)  
<http://www.teleport.com/~dsolns>  
9220 SW Barbur Blvd 119-179  
Portland Oregon 97219  
503/244-7662  
Email: [dsolns@teleport.com](mailto:dsolns@teleport.com)

Down Syndrome Quarterly (*Trimestral del Síndrome de Down*)  
Denison University, Granville, OH 43023  
Suscripciones \$24/año (4 ejemplares)  
<http://www.denison.edu/dsq>

Página web de NADS  
<http://www.nads.org>

Página de Dan  
<http://members.aol.com/karen12888/dan.html>

Otras páginas web para las familias son:  
<http://www2.pcix.com/~kehler/What'sUp.html>  
<http://www.lanline.com/~rdill/jan1.html>  
<http://w3.one.net/~djgeiser>  
<http://members.aol.com/decummings/private/album/cummings.html>

<http://www.csun.edu/%7Efmth006/chaser/>  
CHASER (Congenital Heart Anomalies Support, Education & Resources)  
(*Apoyo, Educación y Recursos para las Anomalías Congénitas del Corazón*)  
[myer106@wonder.em.cdc.gov](mailto:myer106@wonder.em.cdc.gov), [75050.2742@compuserve.com](mailto:75050.2742@compuserve.com)

Página Australiana de consejos para la Lactancia Materna  
<http://www.vicnet.net.au/vicnet/nmaa/downsynd.html>  
Página web de Apoyo para la Lactancia Materna  
<http://www.clark.net/pub/activist/bfpage/bfpage.html>

El Centro Sarah Duffen, Universidad de Portsmouth, Reino Unido  
<http://www.sci.port.ac.uk/~psycwww/sarah.html>

Rebecca Stores (investigación de alteraciones del sueño)  
[stores@sci2.sci.port.ac.uk](mailto:stores@sci2.sci.port.ac.uk)

Grupo del Síndrome de Down Japonés en japonés o inglés

Nuevo URL (Inglés) es:

<http://infofarm.cc.affrc.go.jp/~momotani/dowj1-e.html>

La versión en japonés es

<http://ss.niah.affrc.go.jp/~momotani/dowj1.html>

Páginas web Alemanas del Síndrome de Down

[http://ourworld.compuserve.com/homepages/B\\_Schnell](http://ourworld.compuserve.com/homepages/B_Schnell)

<http://www.uni-bremen.de/www.bremen.de/soziales/down1.html>

(Información en el idioma alemán)

Página web del Síndrome de Down en Francés

[http://ourworld.compuserve.com/homepages/b\\_schnell](http://ourworld.compuserve.com/homepages/b_schnell)

Artículo de Andrea Friedman Life Goes On's Amanda (*La Vida Sigue Amanda*)

<http://www.abilitymagazine.com/ability/text/andreaism.htm>

Artículo sobre adopción de Janet Marchese

<http://ptolemy.eecs.berkeley.edu/~pino/DS/news/sjmercury/adoption31596.html>

Página Oficial de THE ARC

<http://TheArc.org/welcome.html>

Family Village Project (*Proyecto de Family Village*) (diversos diagnósticos)

<http://www.familyvillage.wisc.edu/>

Linda Rowley, Coordinadora de Proyectos de Family Village

[rowley@waisman.wisc.edu](mailto:rowley@waisman.wisc.edu)

Página web de Alliance for Technology Access (*Alianza por el Acceso a la Tecnología*,  
(ATA, por sus siglas en inglés)

<http://marin.org/npo/ata/>

Archivo WWW de OurKids: primeros mensajes publicados en el Our-Kids listserv  
(diversos diagnósticos)

<http://wonder.mit.edu/our-kids.html>

NICHCY (National Information Center for Children and Youth with Disabilities)

(*Centro Nacional de Información para Niños y Jóvenes con Discapacidades*)

Página web: <http://www.aed.org/nichcy/>

También, la página web de Parents Helping Parents (*Padres Ayudando a Padres*) es

<http://www.portal.com/~cbntmkr/php.html>

Página Oficial de The Inclusion

<http://www.inclusion.com>

Institute on Community Integration (*Instituto de Integración Comunitaria*)

<http://www.coled.umn.edu/iciwww/>

Axis Consultation & Training (*Asesoramiento y Entrenamiento Axis*)

<http://www.almanac.bc.ca/~axis/>

Norman Kunc y Emma Van der Klift

[normemma@port.island.net](mailto:normemma@port.island.net)

TASH email:

[tash@tash.org](mailto:tash@tash.org)

Directora Ejecutiva Nancy Weiss [nweiss@tash.org](mailto:nweiss@tash.org)

Vídeo Your Baby has Down Syndrome (*Su Bebé tiene el Síndrome de Down*) \$18

[http://www.nb.net/mall/d/MSNCT\\_order.html](http://www.nb.net/mall/d/MSNCT_order.html)

The Mackenzie Sara Noca Charitable Trust 1510 Greendale Drive Pittsburg, PA 15239 (412) 798-0794

“Count Us In” (“Cuenta Con Nosotros”) por Jason Kingsley y Mitchell Levitz. 1994. ISBN 0-15-622660-x Harcourt Brace, 465 S. Lincoln Drive, Troy, MO 63379 Phone 1-800-543-1918

\*LIBRO: Communication Skills in Children with Down Syndrome: A Guide for Parents (*Habilidades de Comunicación en Niños con el Síndrome de Down: Una Guía para Padres*); Libby Kumin; ISBN Number: 0-933149-53-0. Woodbine House, 1-800-843-7323 6510 Bells Mill Road Bethesda, MD 20817 (301) 897-3570 \*(Ella tiene un Boletín excelente: Communicating Together (*Comunicándonos Juntos*); PO Box 6395; Columbia, MD 21045-6395 Teléfono: 410-995-0722; o Fax 410-997-8735) \*Before the First Word (*Antes de la Primera Palabra*); por Libby Kumin; Cinta de Audio de la Convención de NDSC en el año 1995: \$7 por cada cinta mas \$4 gastos de envío; de Professional Sound Images, PO Box 920552, Norcross, Georgia; 30092; 1-800-808-8273

LIBRO: Teaching Reading to Children with Down Syndrome, A Guide for Parents and Teachers (*Enseñando a niños con el Síndrome de Down a leer*) Patricia Logan Oelwein; ISBN Number 0-933149-55-7 Woodbine House, 1-800-843-7323

Editor del Down Syndrome Quarterly: Samuel J Thios, PhD, [thios@denison.edu](mailto:thios@denison.edu)  
614-587-6338 Fax 614-587-6417 Denison University; Granville, OH 43023

Hope for the Families: New Directions for Parents (*Esperanza para las Familias: Nuevas Direcciones para Padres*) por Robert Perske; ilustrado por Martha Perske ISBN 0-687-17380 Abingdon Press

Down Syndrome: Living and Learning in the Community (*Síndrome de Down: Viviendo y Aprendiendo en la Comunidad*); editado por Lynn Nadel y Donna Rosenthal; NDSS; Actas de la Quinta Conferencia Internacional del SD celebrado en Orlando FL en 1993; C 1995 Wiley-Liss Inc ISBN 0-471-02201 pbk; 0471-02192-x  
Edición en tapa dura

Se recomiendan los siguientes libros con el agradecimiento a [Lleshin@aol.com](mailto:Lleshin@aol.com):

\_Babies With Down Syndrome, A New Parents' Guide\_ (*Bebés con el Síndrome de Down: Una Guía para Nuevos Padres*), editado por Karen Stray-Gundersen, Woodbine House, ISBN 0-933149-64-6

\_Medical & Surgical Care for Children With Down Syndrome, A Guide for Parents\_ (*Cuidados Médicos y Quirúrgicos para Niños Con el Síndrome de Down, Una Guía para Padres*), editado por D.C. Van Dyke, y P. Mattheis, Woodbine House, ISBN 0-933149-54-9

\_Medical Care in Down Syndrome: A Preventative Medicine Approach\_ (*Cuidado Médico en el Síndrome de Down: Una Propuesta de Medicina Preventiva*), por P.T. Rogers y Mary Coleman, Marcel Dekker, Inc., ISBN 0-8247-8648-X

\_Biomedical Concerns in Persons With Down Syndrome\_ (*Inquietudes Biomédicas en Personas con el Síndrome de Down*), por S.M. Pueschel y J.K. Pueschel, Paul Brookes Publishing Co., ISBN 1-55766-089-1

\_Advances in Down Syndrome\_ (*Avances en el Síndrome de Down*), editado por Valentine Dmitriev y Patricia Oelwein, Special Child Publications, ISBN 0-87562-092-2

*The Psychology of Down Syndrome* (*La Psicología del Síndrome de Down*), editado por Lynn Nadel, MIT Press, ISBN 0-262-14043-8

*Teaching the Child with Down Syndrome: A Guide for Parents and Professionals* (*Enseñando al Niño con el Síndrome de Down: Una Guía para Padres y Profesionales*), por M.J. Hanson, Pro-Ed, ISBN 0-89079-103-1

Recomendado por Liz Steele

*The Language of Toys: Teaching Communication Skills to Special-Needs Children. A Guide for Parents and Teachers.* (*El lenguaje de los juguetes: Enseñar Habilidades de Comunicación a Niños con Necesidades Especiales. Una Guía para Padres y Maestros*). Sue Schwartz y Joen E. Heller Miller. 1988. Woodbine House, 6510 Bells Mill Road, Bethesda, Maryland 20817. Llamada Gratuita en USA 1-800-843-7323.

*It Takes Two to Talk: A Parent's Guide to Helping Children Communicate.* (*Se Necesitan Dos para Hablar: Una Guía para Padres para Ayudar a los Niños a Comunicarse*). A. Manolson. The Hanen Program. 1992. The Hanen Centre, 252 Bloor Street West, Room 390, Toronto, Ontario, Canada M5S 1V5. ISBN 0-921145-02-0. Teléfono 416-921-1073.

*Teaching Strategies for Children with Down Syndrome: A Resource Guide (K-6).* (*Estrategias de la Enseñanza para Niños con el Síndrome de Down: Guía de Recursos (K-6)*). B. Tien y C. Hall, Editores. Preparado conjuntamente por el Programa PREP y la Asociación de Ups & Downs de Calgary, Alberta. Ups & Downs, Calgary Down Syndrome Association, 1001 – 17 Street NW, Calgary, Alberta, Canada T2N 2E5. Teléfono 403-289-4394. El coste es de \$15 Canadienses.

*Stimulating speech and encouraging communication via the use of computers.* (*Estimular el habla y promover la comunicación con el uso de ordenadores*). Laura Meyers, PhD, 8505 Gulana, #4103, Playa Del Ray, CA 90293

*Love and Learning* (*Amor y Aprendizaje*), Joe y Sue Kotlinski, P.O. Box 4088, Dearborn, MI 48126-4088 (313-581-8436). Los padres de un niño con el Síndrome de Down han desarrollado una técnica de enseñanza que permitió a su hija leer más de 1000 palabras antes de los 5 años. Este método utiliza vídeos, cintas de audio, y libros para ayudar en el desarrollo de las habilidades del lenguaje, lectura, y comprensión.

Congenital Heart Anomalies Support, Education & Resources, Inc. (*Apoyo, Educación y Recursos para las Anomalías Congénitas del Corazón, CHASER, por sus siglas en inglés*); 2112 N. Wilkins Rd Swanton, OH 43558 (419) 825-5575 [myer106@wonder.em.cdc.gov](mailto:myer106@wonder.em.cdc.gov)

Centro Peak Parent 6055 Lehman Drive Colorado Springs CO 80918 719-531-9400  
Apoyo e información para padres cuyos hijos con el SD están integrados en programas del departamento del distrito y parques para bebés y niños pequeños, en escuelas del distrito en clases normales; como adolescentes y jóvenes adultos participan en programas de educación secundaria; y como adultos tienen empleos interesantes y viajan cada día al lugar de trabajo desde sus propios apartamentos o tipos de vivienda asistida. Tienen recursos educativos comunitarios para la creación de programas inclusivos.

Janet Marchese, Directora de A Kids Exchange (anteriormente el National Down Syndrome Adoption Exchange), 914-428-1236; 56 Midchester White Plains, NY 10606 (914) 428-1236  
Pam Wilson, [pmwilson@aol.com](mailto:pmwilson@aol.com)

**Organizaciones en todo el mundo sobre esta Página**

**Grupos de Apoyo y  
Concordancia de Padres**

**Contribuciones y**

**Donaciones**

**La Tienda de Juguetes**

**Artículos Médicos**

**Eventos y**

**Conferencias**

**Nuestro Libro para Alardear**

**La Página Extranjera**

**Inclusión y Educación**

**Recursos**

**FAQ**

(preguntas frecuentes)

**Pautas para la Asistencia Sanitaria para Individuos con el Síndrome de Down**

*Copyright 1995-2003*

*Todos los derechos reservados*

*Tif20021125*

**Gráficos por LUCIA PAPE**





## **Síndrome de Down: Mitos y Realidades**

**Mito: El Síndrome de Down es un trastorno genético poco común.**

**Realidad:** El Síndrome de Down es la condición genética que ocurre con la mayor frecuencia. Uno de cada 800 a 1.000 nacimientos vivos es un niño con el Síndrome de Down, representando aproximadamente 5.000 nacimientos al año solo en los Estados Unidos. Hoy, el Síndrome de Down afecta a más de 350.000 personas en los Estados Unidos.

**Mito: La mayoría de los niños con el Síndrome de Down nacen de padres mayores.**

**Realidad:** El 80% de los niños nacidos con el Síndrome de Down nacen de madres menores de 35 años. Sin embargo, la incidencia de nacimientos de niños con el Síndrome de Down aumenta con la edad de la madre.

**Mito: Las personas con el Síndrome de Down tienen un retraso mental severo.**

**Realidad:** La mayoría de las personas con el Síndrome de Down tienen un coeficiente intelectual (IQ) en el rango de leve a moderado de retraso mental. Los niños con el Síndrome de Down son definitivamente educables y los educadores e investigadores aún están descubriendo todo el potencial educativo de las personas con el Síndrome de Down.

**Mito: La mayoría de las personas con el Síndrome de Down están institucionalizadas.**

**Realidad:** Hoy las personas con el Síndrome de Down viven en casa con sus familias y son participantes activos en las actividades educacionales, vocacionales, sociales y recreacionales de la comunidad, y toman parte en deportes, acampadas, música, programas de arte y todas las demás actividades de sus comunidades. Además, hacen vida social con personas con y sin discapacidades, y como adultos están consiguiendo empleos y viviendo en hogares para grupos y otros tipos de vivienda independiente.

**Mito: Los padres no encontrarán apoyo en la comunidad durante la crianza de su hijo con el Síndrome de Down.**

**Realidad:** En casi todas las comunidades de los Estados Unidos hay grupos de apoyo para padres y otras organizaciones comunitarias involucradas directamente en la provisión de servicios a familias de individuos con el Síndrome de Down.

**Mito: Los niños con el Síndrome de Down deben ser colocados en programas de educación especial segregadas.**

**Realidad:** Los niños con el Síndrome de Down han sido incluidos en clases académicas normales en escuelas por todo el país. En algunos casos son integrados en cursos específicos, mientras que en otras situaciones los alumnos son incluidos completamente en la clase normal para todas las asignaturas. El grado de normalización se basa en las habilidades del individuo; pero la tendencia es la inclusión completa en la vida social y educacional de la comunidad.

**Mito: Los adultos con el Síndrome de Down están incapacitados para trabajar.**

**Realidad:** Los negocios están buscando a jóvenes adultos con el Síndrome de Down para una variedad de puestos. Están siendo contratados en las oficinas de tamaño pequeño y mediano: por bancos, corporaciones, asilos, hoteles y restaurantes. Trabajan en la industria de la música y entretenimiento, en puestos administrativos y en la industria informática. Las personas con el Síndrome de Down traen entusiasmo, fiabilidad y dedicación a sus trabajos.

**Mito: Las personas con el Síndrome de Down siempre están felices.**

**Realidad:** Las personas con el Síndrome de Down tienen sentimientos como todos los demás de la población. Responden a expresiones positivas de amistad y les duele y molesta el comportamiento desconsiderado.

**Mito: Los adultos con el Síndrome de Down son incapaces de formar relaciones interpersonales cercanas que lleven al matrimonio.**

**Realidad:** Las personas con el Síndrome de Down salen en citas, hacen vida social y forman relaciones formales continuas. Algunos están comenzando a casarse. Las mujeres con el Síndrome de Down pueden tener y tienen hijos, pero hay un 50% de probabilidad de que su hijo tenga el Síndrome de Down. Se cree que los hombres con el Síndrome de Down son estériles, ya que hay un sólo caso documentado de un hombre con el Síndrome de Down que ha sido padre de un niño.

**Mito: El Síndrome de Down nunca se podrá curar.**

**Realidad:** Las investigaciones sobre el Síndrome de Down están consiguiendo grandes avances en la identificación de los genes en la cromosoma 21 que causan las características del Síndrome de Down. Los científicos creen ahora firmemente que será posible mejorar, corregir o prevenir muchos de los problemas asociados con el Síndrome de Down en el futuro.

### **¿Dónde puedo encontrar más información sobre el Síndrome de Down?**

Pregúntele a su doctor sobre importantes revisiones médicas a distintas edades. Se pueden encontrar pautas clínicas en las siguientes páginas web de asociaciones profesionales médicas:

- American Academy of Pediatrics [www.aap.org](http://www.aap.org)
- American Academy of Family Physicians [www.familydoctor.org](http://www.familydoctor.org)

Las siguientes organizaciones le pueden responder a muchas de sus preguntas, ofrecer apoyo y remitirle a recursos:

- National Down Syndrome Society (NDSS) 800-221-4602 o [www.ndss.org](http://www.ndss.org)
- National Down Syndrome Congress (NDSC) 800-232-6372 o [www.ndsccenter.org](http://www.ndsccenter.org)

Muchos padres recomiendan el programa Changing Lives Program de NDSS (póngase en contacto con NDSS). Los profesionales de la salud mencionan a menudo el libro Babies with Down Syndrome (*Bebés con el Síndrome de Down*) (por Karen Stray-Gundersen) a los padres nuevos.

### **¿Cómo puedo encontrar a otros padres de niños con el Síndrome de Down?**

Muchos padres están encantados de poder compartir sus experiencias y pueden:

- Responder preguntas
- Explicar términos médicos, servicios y cómo pueden ayudar los especialistas
- Encontrar recursos (asistencia económica, intervención temprana, servicios sociales, de salud, etc.)

Para encontrar grupos de apoyo de padres en su área, póngase en contacto con:

- NDSS llamando al 800-221-4602 o en [www.ndss.org](http://www.ndss.org)
- Grupo de Discusión del Síndrome de Down en [www.downsyndrome.com](http://www.downsyndrome.com)

Este folleto fue desarrollado por University Centers for Excellence in Developmental Disabilities in CA (USC), MA (Umass Boston), IA (U of IA), KY (U of KY) y patrocinado en parte por el National Center of Birth Defects and Developmental Disabilities (*Centro Nacional de Defectos congénitos y Discapacidades del Desarrollo -- NCBDDD, por sus siglas en inglés*) del Center for Disease Control and Prevention (*Centro para el Control y Prevención de Enfermedades*) por medio de un acuerdo cooperativo con el Association of University Centers on Disabilities (*Asociación de Centros Universitarios para Discapacidades -- AUCD, por sus siglas en inglés*). Las opiniones aquí expresadas son estrictamente de los autores y no reflejan necesariamente las opiniones de las organizaciones patrocinadoras.

## **Su Bebé y el Síndrome de Down**

**Respuestas a las Preguntas que Usted Puede Tener**

**Traer y dar la bienvenida a su hijo o hija al mundo le traerá felicidad a usted y a su familia. Su bebé será igual que otros bebés en la mayoría de las formas. El o ella jugará y disfrutará de la vida y querrá aprender cosas nuevas. Como cualquier padre, usted puede tener algunas preguntas sobre su bebé.**

**Este folleto es un punto de partida para aprender sobre el Síndrome de Down, recursos y grupos de apoyo.**

**Enhorabuena.**

## **Respuestas**

**a preguntas que usted puede tener**

### **¿Qué es el Síndrome de Down?**

Hay cerca de 350.000 personas en los Estados Unidos con el Síndrome de Down, el trastorno genético más común.

Los bebés con el Síndrome de Down nacen con tres copias del cromosoma 21, en vez de los 2 que hay normalmente. Se desconoce la causa de este cromosoma extra.

Cuando un bebé tiene el Síndrome de Down, puede cambiar su apariencia. Estas diferencias no afectarán a su salud:

- Pliegues de piel en las esquinas interiores de los ojos
- Tabique nasal plano
- Orejas bajas o pequeñas
- Dedos meñiques curvados
- Espacio entre el dedo gordo y el segundo dedo del pie

**Pensé que mi embarazo era normal.**

### **¿Qué pasó?**

Cerca del 80% de los niños con el Síndrome de Down nacen de madres menores de 35 años. Las madres mayores de 35 tienen una probabilidad más alta de tener un bebé con el Síndrome de Down. No está claro cómo o por qué ocurre esto. Sin pruebas médicas específicas, es imposible saber si un niño aún no nacido puede tener el Síndrome de Down.

### **¿Y si quiero tener otro bebé?**

Si está planeando tener más niños, pregúntele a su médico por sus probabilidades de tener otro niño con el Síndrome de Down. Tal vez le refiera a un asesor genético.

### **¿Por dónde empiezo a ayudar a mi bebé?**

- Ame y disfrute de su nuevo bebé.
- Manténgase en contacto con el médico de su bebé.
- Busque apoyo de grupos de padres.
- Apunte a su bebé a intervención temprana (de nacimiento hasta los 3 años)
- Prosiga y consulte con especialistas médicos recomendados.
- Busque recursos relacionados a las discapacidades en su estado.

### **¿Qué le depara el futuro a mi bebé con el Síndrome de Down?**

Las personas con el Síndrome de Down tienen algún nivel de discapacidad intelectual, que puede oscilar entre leve y severo. La mayoría están por el medio. Nadie puede mirar a un bebé y saber lo inteligente, próspero o independiente que será en el futuro.

**Hoy**, las personas con el Síndrome de Down están consiguiendo más con los avances en el cuidado médico, y un aumento de oportunidades en educación. Con apoyo, muchos pueden:

- Marcharse del hogar familiar
- Cuidar de sí mismos
- Mantener trabajos normales
- Participar en actividades de ocio
- Vivir vidas ricas y plenas

### **¿Cómo puede el Síndrome de Down afectar la salud de mi bebé?**

Los bebés con el Síndrome de Down pueden estar afectados por cualquiera de las siguientes condiciones:

- Dificultades con la lactancia
- Bajo tono muscular
- Defecto del corazón
- Problemas digestivos o de alimentación
- Problemas de oído, nariz o garganta
- Problemas de visión
- Enfermedad de tiroides
- Crecimiento y desarrollo lento o retrasado
- Problemas dentales

Todos los bebés son diferentes. Es importante hablar con el médico de su bebé para aprender qué hacer si su bebé tiene cualquiera de estas inquietudes con relación a la salud.

**NORD**

## **Down Syndrome**

Copyright 1984, 1985, 1987, 1988, 1990, 1992, 1996, 1997, 1998, 1999, 2000, 2002, 2003

### **Sinónimos del Síndrome de Down**

- Cromosoma 21, Síndrome de Mosaico 21
- Cromosoma 21, Síndrome de Translocación 21
- Síndrome de Trisomía 21
- Síndrome de Trisomía G

### **Subdivisiones del Trastorno**

#### **Discusión General**

El Síndrome de Down es un trastorno cromosomal en el que todo o una parte del cromosoma 21 aparece tres veces (trisomía) en lugar de dos veces en las células del cuerpo. En algunos individuos afectados, es posible que sólo un porcentaje de células contengan la anomalía cromosomal (mosaicismo).

Los síntomas y hallazgos pueden variar enormemente en alcance y severidad, dependiendo de la longitud y situación de la parte duplicada (trisómica) del cromosoma 21 así como el porcentaje de células con la anomalía. Sin embargo, en muchos individuos afectados, tales anomalías pueden incluir bajo tono muscular (hipotonía); una tendencia a mantener la boca abierta con protrusión de la lengua; y malformaciones distintivas de la cabeza y área facial (craneofacial), como una cabeza corta y pequeña (microcefalia), pliegues de los párpados (hendiduras palpebrales) inclinados hacia arriba, tabique nasal hundido, una nariz pequeña, y un perfil relativamente plano. Los individuos con el Síndrome de Down también pueden tener orejas inusualmente pequeñas y deformadas (displásicas); un paladar estrecho; pliegues verticales cubriendo los ángulos internos de los ojos (pliegues epicantales); anomalías dentales; y piel excesiva en la nuca. A menudo se presentan anomalías en las extremidades, como brazos y piernas inusualmente cortos; dedos cortos; y surcos en la piel inusuales (dermatoglíficas) en los dedos, palmas de las manos, y dedos de los pies. Los individuos afectados también pueden tener baja estatura, pobre coordinación, retraso mental leve a severo, y deficiencia auditiva.

En algunos casos, el Síndrome de Down también se puede caracterizar por malformaciones estructurales del corazón al nacer (defectos congénitos del corazón). Además, las personas con el trastorno pueden tener también una mayor susceptibilidad a las enfermedades respiratorias (por ejemplo, neumonía), otras enfermedades infecciosas, y enfermedades malignas en las que hay una mayor proliferación de ciertas células blancas de la sangre (leucemia). Tales anomalías pueden dar lugar a complicaciones potencialmente fatales en algunos casos.

### **Las organizaciones relacionadas al Síndrome de Down**

- ANDO (Apoyo al Niño Down)

Dept. of Medical Genetics, Children's Hospital  
(Departamento de Genética Médica, Hospital Infantil)  
Washington DC 20010  
Nº Teléfono: 202-884-2187  
800 #: N/A  
e-mail: curuburo@cnmc.org  
Página web: N/A

- Association for Children with Down Syndrome, Inc.  
(Asociación para Niños con el Síndrome de Down, Inc.)

4 Fern Place  
Plainview NY 11803  
Nº Teléfono: 516-933-4700  
800 #: --  
e-mail: msmith@acds.org  
Página web: <http://www.acds.org>

- Birth Defect Research for Children, Inc.  
(*Investigación de Defectos Congénitos para Niños, Inc.*)

930 Woodcock Rd  
Orlando FL 32803  
Nº Teléfono: 407-895-0802  
800 #: --  
e-mail: staff@birthdefects.org  
Página web: <http://www.birthdefects.org>

- International Mosaic Down Syndrome Association  
(*Asociación Mosaico Internacional del Síndrome de Down*)

P.O. Box 1052  
Franklin TX 77856  
Nº Teléfono: 979-828-4177  
800 #: 888-637-5465  
e-mail: mosaicdownsyndrome@yahoo.com  
Página web: <http://www.imdsa.com>

- March of Dimes Birth Defects Foundation  
(*Fundación de Defectos Congénitos March of Dimes*)

1275 Mamaroneck Avenue  
White Plains NY 10605  
Nº Teléfono: 914-428-7100  
800 #: 888-663-4637  
e-mail: Askus@marchofdimes.com  
Página web: <http://www.marchofdimes.com>

- NIH/National Institute of Child Health and Human Development  
(*Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano*)

31 Center Dr  
Bethesda MD 20892  
Nº Teléfono: 301-496-5133  
800 #: --  
e-mail: N/A  
Página web: <http://www.nih.gov/hichd/>

- National Center for Down's Syndrome  
(*Centro Nacional para el Síndrome de Down*)

9 Westbourne Road  
Birmingham None B-15  
Nº Teléfono: 021-454-3126  
800 #: --  
e-mail: N/A  
Página web: N/A

- National Down Syndrome Congress  
(*Congreso Nacional del Síndrome de Down*)

1370 Center Drive  
Atlanta GA 30338  
Nº Teléfono: 770-604-9500  
800 #: 800-232-6372

e-mail: [info@ndsccenter.org](mailto:info@ndsccenter.org)  
Página web: <http://www.ndsccenter.org>

- National Down Syndrome Society  
(*Sociedad Nacional del Síndrome de Down*)

666 Broadway  
New York NY 10012-2317  
Nº Teléfono: 212-460-9330  
800 #: 800-221-4602  
e-mail: [info@ndss.org](mailto:info@ndss.org)  
Página web: <http://www.ndss.org/>

- National Institute of Mental Retardation  
(*Instituto Nacional de Retraso Mental*)

York University  
Ontario None M3J 1P3  
Nº Teléfono: 416-661-9611  
800 #: --  
e-mail: N/A  
Página web: N/A

- New Horizons Un-Limited, Inc.

811 East Wisconsin Ave  
Milwaukee WI 53202  
Nº Teléfono: 414-299-0124  
800 #: N/A  
e-mail: [horizons@new-horizons.org](mailto:horizons@new-horizons.org)  
Página web: <http://www.new-horizons.org>

- R.O.C.K. (Raising Our Celiac Kids)  
(*Criando a Nuestros Hijos Celíacos*)

3527 Fortuna Ranch Rd  
Encinitas CA 92024  
Nº Teléfono: 858-395-5421  
800 #: N/A  
e-mail: [info@celiackids.com](mailto:info@celiackids.com)  
Página web: <http://www.celiackids.com>

- The Arc (una organización nacional sobre el retraso mental)

1010 Wayne Ave  
Silver Spring MD 20910  
Nº Teléfono: 301-565-3842  
800 #: 800-433-5255  
e-mail: [info@thearc.org](mailto:info@thearc.org)  
Página web: <http://www.thearc.org/>





# Información Clínica: Intervención Temprana y el Síndrome de Down

Por: Valentine Dmitriev, Ph.D.

Entre las muchas etapas del desarrollo por las cuales tendrán que pasar los niños mientras crecen, la más rápida y significativa en cuanto al desarrollo ocurre durante los primeros tres años de su vida. Es durante este período de transición entre la infancia y la edad de la niñez temprana que los niños alcanzan sus habilidades básicas físicas, cognitivas, de lenguaje, sociales y de ayuda propia. Es más, se supone que estas habilidades serán alcanzadas de acuerdo a patrones predecibles del desarrollo, así formando la fundación para el progreso en el futuro. Por norma general, se llegan a estas metas del desarrollo de una manera ordenada, aparentemente espontánea, con más éxitos que fracasos. Sin embargo, los niños con el Síndrome de Down puede que tengan que hacer frente a algunas dificultades potenciales en ciertas áreas del desarrollo. Los niños con el Síndrome de Down sí progresan por las mismas etapas del desarrollo, pero lo hacen siguiendo su propio horario.

- [¿Qué es la intervención temprana?](#)
- [¿Cuándo se debe comenzar la intervención temprana?](#)
- [¿Qué quieren decir los términos "hitos del crecimiento" y "edades claves"?](#)
- [¿Cómo puede la intervención temprana beneficiar a un niño con el Síndrome de Down?](#)
- [¿Por qué es tan importante el desarrollo motor grueso?](#)
- [¿La salud por qué afecta el desarrollo?](#)
- [¿Qué puedo esperar en términos del potencial de mi niño y su desarrollo en el futuro?](#)
- [¿Cómo pueden los padres beneficiarse del programa de la intervención temprana?](#)
- [¿Cómo puedo encontrar un programa de intervención temprana?](#)
- [¿Quién paga por la intervención temprana?](#)
- [Resumen](#)

**PREGUNTA:** ¿Qué es la intervención temprana?

**RESPUESTA:** Según los patrones del desarrollo, la intervención temprana es un programa sistemático de terapia física, ejercicio y actividad diseñada para remediar retrasos en el desarrollo que pueden experimentar los niños con el Síndrome de Down. En muchos casos, el programa es individualizado para cumplir con las necesidades específicas de cada niño, y para ayudar a todos los bebés y niños a lograr sus hitos del crecimiento en cada área del desarrollo. La intervención temprana ayuda en cada una de las cuatro áreas del desarrollo mayores: habilidad motora gruesa y motora fina, lenguaje, desarrollo social y habilidad de ayuda propia.

**PREGUNTA: ¿Cuándo se debe comenzar la intervención temprana?**

**RESPUESTA:** La intervención temprana debe comenzar poco tiempo después del nacimiento, y continuar hasta que el niño cumpla tres años. Cuanto antes se comience la intervención temprana, mejor, aunque, nunca es demasiado tarde para empezar. Una vez determinado que su niño tiene el Síndrome de Down, usted puede ponerse en contacto con un especialista de intervención temprana y concertar una evaluación y asesoramiento.

**PREGUNTA: ¿Qué quieren decir los términos "hitos del crecimiento" y "edades claves"?**

**RESPUESTA:** Los hitos del crecimiento se refieren a una serie de habilidades de las cuatro áreas del desarrollo que se espera que un niño alcance en un tiempo designado, también se usa el término edad clave que puede ser calculada en función de semanas, meses o años. Debe de recordarse que el desarrollo es un proceso continuo que comienza en la concepción y que procede de etapa en etapa en una secuencia ordenada. Cada hito del crecimiento representa una habilidad que es necesaria para el siguiente paso con respecto al desarrollo. En el seguimiento del desarrollo de un niño con el Síndrome de Down, es más útil observar la secuencia de los hitos del crecimiento logrados, en vez de la edad a la que se alcanzaron los hitos del crecimiento.

**PREGUNTA: ¿Cómo puede la intervención temprana beneficiar a un niño con el Síndrome de Down?**

**RESPUESTA:** La intervención temprana puede ayudar de muchas maneras. Durante los primeros tres a cuatro meses de vida, por ejemplo, se supone que un bebé debe conseguir controlar la cabeza y la habilidad de incorporarse a una posición sentada (con ayuda) sin tambaleos de la cabeza y suficiente fuerza en la parte superior del torso para mantenerse en postura recta. Una terapia física apropiada puede ayudar a su bebé con el Síndrome de Down, que posiblemente tenga el tono muscular bajo, a alcanzar este hito del crecimiento.

Una de las habilidades motoras finas que se espera que un niño consiga es la habilidad de sostener e intentar alcanzar objetos. De nuevo aquí, el bebé con el Síndrome de Down tal vez necesite ayuda antes de dominar estas tareas. La terapia física y la práctica para lograr estos y posteriores hitos del crecimiento pueden ayudar al bebé con el Síndrome de Down en las cuatro áreas del desarrollo. La intervención temprana puede también evitar que un niño con el Síndrome de Down quede estancado en algún momento del desarrollo. Así, la meta de los programas de la intervención temprana es aumentar y acelerar el desarrollo a partir de los puntos fuertes de un niño y fortalecer las áreas más débiles, en todas las áreas del desarrollo.

**PREGUNTA: ¿Por qué es tan importante el desarrollo motor grueso?**

**RESPUESTA:** Todas las áreas del desarrollo son igualmente importantes, aunque el énfasis cambia según va creciendo el niño. Sin embargo, antes del alumbramiento y en los primeros meses de vida, el desarrollo físico sigue siendo fundamental para todo el progreso en el futuro. Los bebés aprenden por medio de la interacción con su ambiente. Para ello, un bebé debe tener la

habilidad de moverse libremente y con decisión. La habilidad de explorar lo que a uno le rodea, la habilidad de alcanzar y sostener juguetes, girar la cabeza para seguir con la vista un objeto en movimiento, la habilidad de darse la vuelta de boca arriba a boca abajo, de gatear para alcanzar el objetivo deseado, todos estos comportamientos dependen del desarrollo motor grueso y fino. Estas actividades físicas e interactivas promueven el entendimiento y dominio del ambiente, estimulando el desarrollo cognitivo, del lenguaje y social.

**PREGUNTA: ¿La salud por qué afecta el desarrollo?**

**RESPUESTA:** La salud juega un papel importante en el bienestar y progreso de cada uno, y es así para los niños con el Síndrome de Down también. Por esta razón, la intervención temprana debe comenzar con una evaluación completa de la salud del bebé. Todas las inquietudes de salud deben recibir atención inmediata para prevenir que interfieran en el desarrollo del niño. Generalmente, los doctores son ahora mucho más sensibles a las necesidades médicas de los niños con el Síndrome de Down que antes. Los diagnósticos tempranos y el tratamiento apropiado promete mejor salud, y como resultado, mejor progreso del desarrollo.

**PREGUNTA: ¿Qué puedo esperar en términos del potencial de mi niño y su desarrollo en el futuro?**

**RESPUESTA:** La intervención temprana, investigación e historiales de casos han demostrado que los niños con el Síndrome de Down tienen mucho más potencial para aprender y funcionar como miembros contribuyentes a la sociedad de lo que se creía posible hasta hace 10 a 15 años. Al mismo tiempo, tenemos que recordar que cada niño, con el Síndrome de Down o no, es un individuo único con sus propias fuerzas y debilidades, sus propias habilidades, como también su propio ritmo del desarrollo. Aun cuando se alcanzan hitos del crecimiento a tiempo, las expectativas deben ser equilibradas. Las expectativas bajas pondrán límites a lo que un niño puede conseguir. Al mismo tiempo, las expectativas altas poco realistas le supondrán una carga indebida al niño, y puede llevar al fracaso. La aceptación de su niño es la mejor acción. Las expectativas optimistas, pero realistas, sumadas a la habilidad de reconocer y reforzar los más pequeños incrementos de progreso son el tipo de actitudes que con más probabilidad tendrán un efecto positivo en el desarrollo. De esta manera, las intervenciones tempranas tienen éxito maximizando los logros.

**PREGUNTA: ¿Cómo pueden los padres beneficiarse del programa de la intervención temprana?**

**RESPUESTA:** Los programas de intervención temprana tienen mucho que ofrecer a los padres en términos de apoyo, ánimo e información. Los programas enseñan a los padres cómo relacionarse con su bebé y niño de temprana edad, cómo cumplir con las necesidades específicas de su niño y cómo aumentar el desarrollo. Es más, los centros de intervención temprana proporcionan la oportunidad a los padres de compartir sus inquietudes con otros padres.

**PREGUNTA: ¿Cómo puedo encontrar un programa de intervención temprana?**

**RESPUESTA:** Hoy en día, cada estado en los Estados Unidos tiene un centro que coordina los servicios de intervención temprana en el estado. Se puede obtener información acerca del centro más cercano a usted por medio de NDSS u otras organizaciones. Las escuelas públicas y las universidades de la comunidad son otros recursos. Si no hay ningún centro del desarrollo en su área, hay muchos libros de ayuda disponibles.

**PREGUNTA: ¿Quién paga por la intervención temprana?**

**RESPUESTA:** La evaluación para determinar si su niño es elegible para recibir intervención temprana sin costo alguno se realiza por una entidad autorizada por el estado. A ningún niño considerado elegible se le puede negar los servicios basándose en su habilidad para pagar, pero las compañías de seguro pueden recibir la factura y/o puede ser requerida una escala de pagos, dependiendo del estado en el que viva. Pida al centro de intervención temprana de su estado información sobre los proveedores autorizados para dar este servicio y sus obligaciones financieras. Frecuentemente, el costo es bajo o inexistente para los padres para estos servicios.

## Resumen

- Los niños desarrollan siguiendo sus propios horarios.
- La intervención temprana puede ayudar a animar y acelerar el desarrollo.
- Las cuatro principales áreas del desarrollo son las habilidades motoras gruesas y finas, del lenguaje, ayuda propia y desarrollo social.
- Los hitos del crecimiento son esenciales como escalones necesarios hacia cada nivel nuevo de madurez.
- La intervención temprana beneficia a los niños con el Síndrome de Down al ayudarles a prevenir atrasos en el desarrollo que pueden ocurrir.
- El desarrollo motor grueso y fino es importante porque facilita el progreso del lenguaje, cognitivo y de ayuda propia al posibilitar la interacción de los niños con el ambiente.
- Los factores con respecto a la salud juegan un papel importante en los logros de un niño. Los asesoramientos tempranos de la salud de un bebé son esenciales. Los problemas de la salud deben ser tratados en cuanto se reconocen.
- Las expectativas paternas influyen en el desarrollo de un niño. Las expectativas altas poco realistas, o demasiado bajas pueden dañar la autoestima y el progreso del niño. Una actitud de aceptación, optimista, y a la misma vez realista crea un ambiente propicio para el progreso óptimo.
- Los programas de intervención temprana ayudan a los padres al proporcionar apoyo, ánimo, entrenamiento y compañerismo.
- Casi todas las áreas de los Estados Unidos tienen centros del desarrollo para servir a niños con necesidades especiales. Se puede obtener información del NDSS, organizaciones similares, escuelas, universidades y libros.





## **Preguntas y Respuestas sobre el Comportamiento: Una Entrevista con Bonnie J. Patterson, M.D.**

Por: Bonnie J. Patterson, M.D.

Fuente: Children's Hospital Medical Center (*Centro Médico del Hospital Pediátrico*) de Cincinnati

### **P: ¿Cómo se diferencia el desarrollo del comportamiento de los niños con el síndrome de Down frente al de sus compañeros?**

**R:** Las dificultades en el comportamiento que hemos visto en niños con el síndrome de Down, no son del todo diferentes a las que vemos en niños con desarrollo típico; pueden ocurrir a una edad posterior y durar un poco más. Por ejemplo, las pataletas son muy comunes en los niños entre los 2 y 3 años. Un niño con el síndrome de Down puede empezar a tenerlas a los 3 o 4 años de edad. El comportamiento en sí en realidad no es diferente, ni lo son las técnicas de intervención. Cuando se está evaluando el comportamiento en niños con el síndrome de Down, es importante tener en cuenta el nivel de funcionamiento del niño. El comportamiento debe ser evaluado en el contexto del desarrollo, no en la edad cronológica.

También es importante conocer las habilidades del lenguaje del niño. Muchas de las preocupaciones sobre el comportamiento en niños con el síndrome de Down están relacionadas a su frustración con respecto a la comunicación. A menudo podemos tratar los problemas de comportamiento con éxito ayudando a los niños a encontrar modos verbales y/o no-verbales para expresarse y comunicarse más eficazmente.

### **P: ¿Cuáles son algunas preocupaciones comunes sobre el comportamiento en niños con el síndrome de Down?**

**R:** Un comportamiento por el que me preguntan con mucha frecuencia es sobre las pataletas, que son comunes en todos los niños. Como los niños con el síndrome de Down pueden tener problemas de comunicación, el manejo de las pataletas puede resultar más difícil, particularmente cuando ocurren en público.

El entrenamiento para ir al baño es otra área de frustración para los padres, puesto que los niños con el síndrome de Down usualmente son algo más mayores cuando despiertan ese interés – y, de nuevo, los problemas en la comunicación pueden relacionarse con problemas para el uso del baño.

Otra gran preocupación por parte de los padres es que sus hijos se alejen de casa – no por disgusto o porque están escapando de casa, sino simplemente, porque les gusta explorar el vecindario. Algunos padres cuentan que su hijo de 6 ó 7 años de edad se marcha de su casa y va hacia la del vecino, pero como no saben donde está, es algo que da mucho miedo. El objetivo primordial de la intervención es mantener al niño seguro haciendo cosas como asegurarse de poner buenos candados en la puerta y usar alarmas. Este comportamiento es una preocupación común y Joan Medlen, editora de Disability Solutions, dedicó una edición entera a este tema.

Otro comportamiento preocupante es el del niño que se echa en el suelo cuando no desea realizar una actividad. Esto puede suceder en el

supermercado, en la casa, en clase o en la mitad de la calle. Es diferente a las pataletas, porque el niño no está enfadado; simplemente está diciendo, "No voy." Este comportamiento testarudo y rebelde puede suceder a cualquier edad. Cuando un niño tiene 2 ó 3 años es fácil alzarlo y llevarlo, pero cuando tiene 9 ó 10, es más difícil de manejar. También puede ser peligroso, si ocurre en la mitad de la calle, por lo que es importante que los padres soliciten ayuda para manejar este tipo de comportamiento, antes de que se descontrola.

**P: ¿Cuáles son algunas preocupaciones sobre el comportamiento en adolescentes y adultos?**

**R:** Lo que estamos viendo con más frecuencia en adolescentes y jóvenes adultos, son comportamientos retraídos y depresivos. No desean continuar en el trabajo o participar en actividades recreativas, y pueden presentar problemas de sueño. Están ocurriendo tantas transiciones y cambios en su vida – por ejemplo, la escuela está acabando, están buscando un trabajo, y a menudo los hermanos están marchándose del hogar. Pueden tener el sentimiento de "Tengo 18 ó 19 años – debería ser independiente y no lo soy. Todavía vivo en casa con mi madre y mi padre."

A esta edad, también ofrecemos apoyo al adolescente en términos de las habilidades sociales y la sexualidad. En nuestro trabajo con jóvenes en estas áreas, utilizamos la técnica de CIRCLES de Leslie Walker Hirsch.

**P: ¿Cómo deben los padres afrontar problemas de comportamiento en su hijo con el síndrome de Down?**

**R:** El primer paso, es descartar algún problema médico ya que algunos problemas de comportamiento están directamente relacionados a una cuestión médica. El niño puede presentar una pérdida auditiva, problemas de visión, de tiroides, apnea del sueño o enfermedad celíaca. Cualquiera de ellas se puede presentar como un cambio en el comportamiento. Los padres deben consultar al pediatra, para descartar la existencia de un problema médico. Una vez hecho esto, debería plantearse la presencia de causas emocionales o psicológicas que puedan estar teniendo un impacto en el comportamiento, como depresión, ansiedad, cambios en el hogar, la marcha de un hermano/a o divorcio de los padres.

Una vez descartadas las causas médicas y psicológicas, puede empezar a trabajar con un profesional para desarrollar un plan para tratar el comportamiento. Esto implica examinar lo que hemos denominado el ABC del comportamiento: el antecedente –lo que ha precedido al comportamiento– el comportamiento en sí, y sus consecuencias. Es importante mirar las consecuencias positivas y negativas. Siempre es preferible utilizar consecuencias positivas para recompensar un comportamiento apropiado. Eso es algo que a menudo olvidamos hacer. Cuando nuestro hijo se comporta bien, pensamos, "¡Ahora es el momento de lavar los platos y doblar la ropa!" En realidad deberíamos estar reforzando ese buen comportamiento diciendo "Me gusta lo que estás haciendo ahora." Muchos no estamos acostumbrados a hacerlo y tenemos una tendencia a recompensar el comportamiento negativo brindándole a nuestros hijos nuestra atención, cuando hacen algo que no nos gusta.



De hecho, muchas veces el mal comportamiento es un modo de conseguir atención, así que cuando utilizamos consecuencias positivas para reforzar un buen comportamiento, disminuimos el comportamiento negativo. Sin embargo, algunas veces, deben existir las consecuencias negativas, como "time outs" (*"tiempos fuera"*) o, en el caso de niños mayores, la eliminación de privilegios ante un comportamiento inapropiado. Se debe recordar, especialmente con los niños más jóvenes, que las consecuencias deben darse cuando ocurre el comportamiento. Por ejemplo, algunas veces es difícil para el niño ver la conexión entre algo que hizo mal en su colegio y la consecuencia que recibió en su casa.

**P: ¿Qué consejo le daría a los padres que se sienten abrumados por los problemas de comportamiento?**

**R:** Les recordaría a los padres que no pueden trabajar sobre todos los problemas de comportamiento al mismo tiempo. Por ejemplo, puede venir un niño a la clínica cuyos padres dicen: está teniendo pataletas, no podemos acostarlo por la noche, tira los alimentos al piso, etc. Puede haber cinco o seis problemas diferentes, pero deben enfocar sus energías en un comportamiento específico. Al desarrollar habilidades para manejar un comportamiento específico, los padres verán que esas habilidades las pueden aplicar a otros comportamientos.

Es importante recordar que los problemas de comportamiento que vemos en los niños con el síndrome de Down son comportamientos vistos en todos los niños. Pueden ocurrir a una edad cronológica posterior y durar un poco más. Si necesita ayuda adicional, existen personas para ello, incluyendo el pediatra, psicólogos escolares, terapeutas y profesionales de la clínica del síndrome de Down.

Sobre la Autora: Dra. Bonnie Patterson es directora del Jane y Richard Thomas Center para el Síndrome de Down del Hospital Pediátrico de Cincinnati en la División de Discapacidades del Desarrollo. Sus especialidades incluyen, el Síndrome de Down, discapacidad en el aprendizaje y autismo, con enfoque en problemas de comportamiento. La Dra. Patterson es miembro del NDSS Clinical Advisory Board (*Junta de Asesores Clínicos*) y co-directora del Down Syndrome Medical Interest Group (*Grupo de Interés Médico del Síndrome de Down*).

## **Si una Imagen Pinta 1000 Palabras, ¿Por qué Conformarse con Sólo Una? Utilizar estrategias visuales para aumentar la independencia, las habilidades sociales, normas del hogar, y proporcionar acceso al currículum de educación general.**

Por: Joan E. Guthrie Medlen

Vuelve a casa tras un largo día en el trabajo. Está cansada. No le queda mucha paciencia. Aún está la cena por preparar, hay ropa que lavar, y deberes que hacer. ¿Es noche de fútbol? Rápidamente, mira el calendario. No hay fútbol esta noche. Su hijo con el Síndrome de Down entra a la cocina para saludarle.

“¡Hola mamá!”

“Hola Dan. ¿Cómo fue la escuela?”

“Bien. ¿Vemos a Joe esta noche?” (Joe es el entrenador de fútbol).

“No, esta noche no. Tengo que preparar la cena. Te llamaré cuando esté lista, ¿sí?”

“¡Bueno, mamá!” Se marcha.

Cinco minutos después, Dan ha vuelto.

“¿Dónde están mis pantalones cortos?! ¡Tenemos que prepararnos!”

“Esta noche no hay fútbol. El fútbol es mañana.”

Cinco minutos después, Dan ha vuelto.

“¿Dónde están mis zapatos? ¡Necesito mis zapatos de fútbol!”

“Esta noche no hay fútbol. El fútbol es mañana.”

(repetir hasta que la cena está lista).

¿Se ha cansado ya? Las estrategias visuales son perfectas para este tipo de situación. Creando un sistema recordatorio fácil-de-usar, Dan podría aprender fácilmente a consultar el calendario de actividades para saber si hoy es día de fútbol. Con el tiempo, consultaría el calendario en vez de consultar con usted para recordarse a sí mismo si necesita prepararse para el fútbol.

Incluso si su hijo lee rápidamente, las palabras escritas organizadas de un modo visual se consideran estrategias visuales. En este taller se compartirán diferentes ideas para estrategias visuales enfocadas al hogar y diseñadas para el hogar (en vez de convertir el hogar en una escuela). Las estrategias visuales pueden facilitarles la vida a todos y fomentan la independencia y capacidad de leer y escribir.

1. Estrategias Visuales:
  - a. Definición
  - b. Por qué Usar Estrategias Visuales
2. ¿Para qué se pueden usar las estrategias visuales?
  - a. Comunicación (vocabulario, identificación, etc.)
  - b. Fomentar la lectura y escritura en el hogar y en la comunidad
  - c. Enseñar independencia usando pistas visuales
  - d. Enseñar y recordar normas del hogar
  - e. Habilidades sociales
  - f. Auto-control
  - g. Organización
  - h. Planear próximos eventos
  - i. Transiciones
  - j. Motivación (tabla de recompensas)
  - k. Horarios
  - l. Preparar el hogar para el éxito de su hijo
  - m. Compartir y recibir información
3. Ejemplos
  - a. Tomar decisiones
  - b. Calendarios, agendas diarias
  - c. Agendas de menú
  - d. Localizador de personas
  - e. Normas del hogar
  - f. Compras
  - g. Habilidades sociales y de “la vida”
  - h. Herramientas transicionales
  - i. Resolver por medio del comportamiento
  - j. Horarios
  - k. Horarios de actividades
  - l. Organizador de tareas
  - m. Ayudante de “canguro” (un portafolio del hogar)
  - n. Comunicación de Hogar-a-escuela
  - o. Ayudantes para los deberes





## Terapia Ocupacional y el Niño con el Síndrome de Down

Por: Maryanne Bruni, BSc OT(C)

Si es usted padre o madre y está leyendo esta página web, lo más seguro es que tiene un hijo con el Síndrome de Down, como yo. Mi intención con este artículo es proporcionarle alguna información sobre cómo puede ayudarle a usted y a sus hijo un terapeuta ocupacional (OT, por sus siglas en inglés). Los terapeutas ocupacionales que trabajan con los niños tienen una educación y entrenamiento en el desarrollo infantil, neurología, condiciones médicas, desarrollo psicosocial, y técnicas terapéuticas. Los terapeutas ocupacionales se centran en la capacidad del niño de perfeccionar las habilidades para la independencia. Esto puede incluir:

- Habilidades de autoayuda (alimentación, vestirse, arreglarse, etc.)
- Habilidades motoras gruesas y finas
- Habilidades relacionadas al rendimiento escolar (por ejemplo: escritura, recortar, etc.)
- Habilidades de juego y ocio

Cuando su hijo es un bebé, sus inquietudes inmediatas tienen que ver con su salud y crecimiento, el progreso de los hitos del crecimiento motores básicos, la interacción social con usted y con otros, el interés en lo que ocurre a su alrededor, y los primeros sonidos del habla y respuestas. En esta fase un OT puede involucrarse para:

- Asistir con los problemas orales-motores de alimentación (esto también lo puede hacer un Patólogo del Habla). A causa de la hipotonía y debilidad de los músculos de las mejillas, lengua y labios, la alimentación es difícil para algunos bebés con el Síndrome de Down. Los OT recomiendan técnicas de posicionamiento y de alimentación, y pueden involucrarse en hacer estudios sobre la alimentación, si es necesario.
- Ayudar a alcanzar hitos del desarrollo motor, en particular las habilidades motoras finas. Los terapeutas Ocupacionales y terapeutas físicos trabajan juntos para ayudar al niño a alcanzar hitos del desarrollo motor grueso (por ejemplo: sentarse, gatear, ponerse de pie, andar). Los OT trabajan con el niño en esta etapa para fomentar el movimiento de brazos y manos que prepara la base fundamental para el desarrollo posterior de las habilidades motoras finas. El bajo tono muscular y los ligamentos flojos de las articulaciones asociados con el Síndrome de Down son verdaderos retos en los comienzos del desarrollo motor y la terapia ocupacional puede ayudar a superar esos retos.

Cuando su hijo es pequeño y en edad preescolar, seguramente tiene alguna movilidad independiente y estará ocupado explorando su entorno. Para ayudarle en su desarrollo usted querrá proporcionarle con muchas oportunidades para aprender, querrá animarle en los primeros pasos para aprender a comer y vestirse solo, querrá que aprenda a jugar apropiadamente con juguetes y se relacione con otros niños, fomentará las habilidades del

habla y lenguaje, y continuará proporcionando oportunidades para perfeccionar las habilidades motoras gruesas. En esta fase un OT puede involucrarse para:

- Facilitar el desarrollo de habilidades motoras finas. Esta es una etapa importante en el desarrollo de las habilidades motoras finas para los niños con el Síndrome de Down. Es cuando desarrollarán los movimientos de manos que les permitirán hacer muchas cosas al hacerse mayores, pero muchos niños necesitan terapia para asegurar que estos movimientos sí se desarrollen. Los niños pueden hacer esto por medio de juegos; abren y cierran cosas, agarran y sueltan juguetes de diversos tamaños y formas, ponen objetos uno encima de otro y construyen, manipulan pomos y botones, experimentan con ceras de colores, etc. Su hijo puede enfrentarse a más retos aprendiendo habilidades motoras finas a causa de bajo tono muscular, fuerza reducida y relajamiento de los ligamentos de las articulaciones.
- Ayudarle a fomentar los primeros pasos en el aprendizaje de habilidades de autoayuda. Un OT puede ayudar a los padres a analizar las habilidades para que las expectativas sean apropiadas, y pueden sugerir posturas o adaptaciones que puedan ayudar al niño a ser más independiente. Por ejemplo, un niño puede tener más éxito alimentándose solo con un tipo de cuchara y plato en particular.

Entonces su hijo entra en el sistema escolar ¡y el enfoque de sus energías cambia otra vez! Usted ayuda a su hijo a adaptarse a nuevas rutinas, asiste a reuniones escolares para planear el programa educacional de su hijo, se centra en el habla y la comunicación, ayuda a su hijo a practicar habilidades motoras finas para la escuela (como escribir con letra de molde), espera que su hijo desarrolle más independencia en las actividades de autoayuda, y busca actividades extracurriculares que expongan a su hijo a una variedad de experiencias sociales, físicas y de aprendizaje. En esta fase un OT puede involucrarse para:

- Facilitar el desarrollo de las habilidades motoras finas en la clase. Muchos terapeutas ocupacionales trabajan en el sistema escolar y proporcionan programas para ayudar a niños con el Síndrome de Down a aprender a escribir con letra de molde, letra cursiva, con un teclado, a recortar, etc. También estudiarán el posicionamiento físico para un rendimiento óptimo (por ejemplo: el tamaño de la mesa, etc.) y ayudarán con adaptaciones del programa basados en las habilidades físicas del niño.
- Facilitar las habilidades de autoayuda en el hogar y la escuela. Como todos los niños, nuestros niños con el Síndrome de Down varían en personalidad, temperamento, y en la motivación para ser independientes. Algunos niños con el Síndrome de Down tienen deseos de hacer cosas por sí mismos, como vestirse y alimentarse. Estos niños pueden aprender estas habilidades observando a otros y participando desde una edad temprana. Otros niños pueden estar encantados de que los demás hagan las cosas por ellos, y es posible que se resistan a los intentos de ayudarles a que aprendan estas habilidades. En estos casos un OT puede ser capaz de ayudar a un padre a enfrentarse a estos retos, mientras ayuda al niño a desarrollar mejores habilidades motoras para que prosperen sus habilidades de autoayuda.
- Tratar cualquier necesidad sensorial que pueda tener su hijo. A veces un padre está preocupado por las cosas que hace su hijo que pueden estar

relacionadas con el desarrollo sensorial del niño. Por ejemplo, puede que el niño se meta juguetes en la boca excesivamente, puede tener escasa percepción de su cuerpo en el espacio, tal vez apriete las cosas demasiado o se le caen, o puede que no tolere bien algunas rutinas como asearse y cepillarse el pelo. Un OT puede ofrecer sugerencias para ayudar al niño y a los padres a afrontar estos problemas.

Como padres debemos preocuparnos por el bienestar de nuestro hijo en todos los aspectos. Tenemos tantas cosas que pensar y recordar: necesidades médicas y dentales, necesidades motoras y de comunicación, necesidades educativas, apoyo, necesidades sociales y de comportamiento: ¡la lista parece interminable! Necesitamos la ayuda de profesionales entrenados para guiarnos y trabajar con nuestros hijos para ayudarles a alcanzar su potencial en la vida. Un terapeuta ocupacional es un miembro del equipo con el que podemos contar para obtener asistencia profesional a lo largo del crecimiento y desarrollo de nuestros hijos. En Canadá, los servicios de terapia ocupacional se pueden conseguir por medio de hospitales, programas de cuidado en el hogar, programas del desarrollo infantil, guarderías especializadas, escuelas públicas, y por medio de servicios privados de terapia.

(Nota del Editor: En los Estados Unidos, los servicios de OT pueden obtenerse por medio de programas de Early Childhood Intervention, escuelas públicas y privadas, y de terapeutas privados).

Se puede encontrar más información sobre el desarrollo motor en mi libro *Fine Motor Skills in Children with Down Syndrome (Habilidades Motoras Finas en Niños con el Síndrome de Down)*, publicado por Woodbine House (800-843-7323) en 1998.





# Pautas para el Cuidado Médico de Individuos con el Síndrome de Down: Revisión del 1999

*\*Publicado por el **Down Syndrome Quarterly** (Volumen 4, Número 3, Septiembre, 1999). Reimpreso con permiso del Editor. Se puede obtener información sobre la política de publicación o suscripciones obteniendo poniéndose en contacto con el Dr. Samuel J. Thios, Universidad de Denison, Granville, OH 43023 ([thios@denison.edu](mailto:thios@denison.edu)).*

## Lista de Control Médica Preventiva del Síndrome de Down

Editado por William I. Cohen M.D. para el Down Syndrome Medical Interest Group (*Grupo de Interés Médico del Síndrome de Down*)<sup>1</sup>

Dedicado a las memorias de Chris Pueschel y Thomas E. Elkins M.D., dos individuos, que, cada uno a su manera, nos han inspirado a proporcionar cuidado médico con compasión a los individuos con el Síndrome de Down.

### Introducción

Los individuos con el Síndrome de Down (SD) necesitan las revisiones de cuidado médico habituales recomendadas para la población en general. Por ejemplo, los niños con el SD necesitan las inmunizaciones habituales y las revisiones periódicas recomendadas por el American Academy of Pediatrics (*Academia Americana de Pediatría*)<sup>2</sup>, las prácticas de inmunización están evolucionando continuamente: asegúrese de usar los protocolos más actuales.<sup>3</sup> Igualmente, los adultos con el SD deberían tener evaluaciones de salud siguiendo las prácticas habituales establecidas. Sin embargo, los niños con el SD corren un riesgo mayor de tener ciertas anomalías congénitas. Tanto los niños como los adultos pueden desarrollar ciertos problemas médicos que ocurren con mayor frecuencia entre los individuos con el SD. Descrito más abajo hay una lista de pruebas y evaluaciones adicionales recomendadas para los niños y adultos con el SD. Estas recomendaciones deberán tener en cuenta la experiencia local y los patrones de referencia disponibles. Están basadas en nuestro nivel actual de conocimiento y deberán ser modificadas cuando haya nueva información disponible. La atención médica primaria moderna incluye inquietudes educacionales y del desarrollo en su área de competencia, y por ello hemos incluido información y recomendaciones específicas a estas necesidades de los individuos con el SD.

Estas recomendaciones son una colección considerada de las aportaciones de muchos clínicos involucrados en el cuidado de personas con el SD. Reflejan los criterios y las prácticas actuales del cuidado médico en los Estados Unidos de América. Están diseñados para un público amplio: para profesionales de la salud que proveen cuidado primario, como pediatras, médicos de familia, internistas, y geneticistas, y también especialistas, personal de enfermería y otros profesionales relacionados a la salud, como terapeutas físicos y ocupacionales, patólogos del habla y lenguaje, y audiólogos. Además de los educadores y proveedores de intervención temprana, estas pautas están diseñadas para que los padres y otras personas que cuidan a los niños las usen con los profesionales que participan en el cuidado del individuo con el SD.

Ciertas recomendaciones están claramente respaldadas por conocimientos científicos actuales. Este es el caso al recomendar la detección de la presencia de enfermedades congénitas del corazón, que ocurren en casi un 50% de bebés con el SD. En otros casos, las recomendaciones representan nuestras conjeturas. Reconociendo el aumento de frecuencia de disfunción de tiroides en los niños con el SD, seguimos recomendando pruebas de detección anuales para el hipotiroidismo. Sin embargo, no estamos seguros de la periodicidad apropiada ni de la índole de la prueba de detección: con qué frecuencia, y qué constituye una prueba adecuada. Esta pregunta, y otras, tendrán respuesta con el esperado desarrollo de una base de datos clínicos a gran escala.

Asegúrese de usar las tablas de crecimiento específicas para el SD junto con las tablas regulares para registrar la altura y el peso (para los niños desde el nacimiento hasta los 18 años), y la circunferencia de la cabeza (para los niños desde el nacimiento hasta los 36 meses de edad).<sup>4</sup> Si un niño está por debajo del tercer nivel de la tabla de porcentaje, o se sale de los porcentajes esperados, considere factores de enfermedades congénitas del corazón, trastornos endocrinológicos (tiroides o glándula pituitaria), o alimenticios. Dado que los niños con el SD tienen una tendencia a la obesidad, siempre use las gráficas de "Peso vs. Altura" en las tablas de crecimiento para niños con desarrollo típico; esto dará una perspectiva más realista sobre si es o no es apropiado el peso de un niño.

**[Nota:** Inmediatamente después de las recomendaciones según la edad, encontrará explicaciones de las recomendaciones médicas específicas enumeradas debajo, información descriptiva acerca de otras áreas de interés para personas interesadas en las necesidades de individuos con el Síndrome de Down y una bibliografía actualizada.]

## Sobre estas Pautas para el Cuidado Médico

### Lista de control Médica Preventiva

Estas pautas para la salud continúan la serie comenzada en 1981, por la Dra. Mary Coleman, y publicada en *Down Syndrome Papers and Abstracts for Professionals (DSPAP, por sus siglas en inglés)*, el predecesor de este Down Syndrome Quarterly (*Revista Trimestral del Síndrome de Down*). La versión de 1992 fue preparada por los miembros del Ohio/Western Pennsylvania Down Syndrome Network y publicada en *DSPAP* (Volumen 15, Número 3, 1992, 1-9) y se basaba en la versión de 1989 preparada por la Dra. Nancy Roizen, Universidad de Chicago. La versión de 1996 fue la primera preparada por el Down Syndrome Medical Interest Group (*Grupo de Interés Médico del Síndrome de Down - DSMIG, por sus siglas en inglés*).

En Julio, 1994, el Comité sobre la Genética de la Academia Americana de Pediatría publicó "Health Guidelines for Children with Down syndrome (*Pautas para los Niños con el Síndrome de Down*)."<sup>5</sup> Los miembros del DSMIG han tenido la suerte de trabajar con el Comité durante su reciente revisión de sus "Pautas para el Cuidado Médico" con el fin de coordinar estos esfuerzos y eliminar diferencias e incongruencias. Así que esta versión refleja el protocolo de evaluaciones compartido, que el Comité publicará en *Pediatrics (Pediatría)* a principios del 2000. El editor desea expresar su agradecimiento a las Dras. Marilyn Bull y Nancy Roizen por su trabajo en asociación con el Comité, y al Dr. Franklin Desposito, director del comité, y a la Dra. Tracy Trotter y a todos los otros miembros del comité por su ayuda considerable en este esfuerzo compartido. La preparación de esta revisión ha sido un esfuerzo cooperativo. El editor ha sido particularmente afortunado al disponer de los conocimientos expertos de varios miembros del DSMIG.

Esta es una de numerosas recopilaciones. Por favor vea las **Referencias**, Sección C, para una lista selecta de otros protocolos.

**UNA NOTA SOBRE LOS DIAGRAMAS DE FLUJO:** Estas "Pautas para el Cuidado Médico" fueron preparadas con el fin de proporcionar profundidad y amplitud al tema de la promoción de la salud para los individuos con el Síndrome de Down. Confiamos en que esto servirá como una referencia para familias, educadores, agencias, y por supuesto, proveedores de cuidado médico. No obstante, reconocemos lo fácil y sencillo que es usar un resumen de estas pautas en un formato gráfico de una página. Tal resumen se puede colocar en la portada del libro de expedientes médicos de una familia, y asimismo, en la portada de una tabla médica para consultas rápidas. Varios miembros del DSMIG han desarrollado tales formatos. En 1989, el Dr. Allen Crocker preparó *Healthwatch for Persons with Down Syndrome (Vigilancia de la Salud para Personas con el Síndrome de Down)*, la cual está reeditada en el capítulo del Dr. W. Carl Cooley en Van Dyke, D.C. et al, Ed., *Medical and Surgical Care for Children with Down Syndrome (Cuidados Médicos y Quirúrgicos para Niños con el Síndrome de Down)*. La versión actual de *Healthwatch for the Person with Down Syndrome II (Vigilancia de la Salud para las Personas con el Síndrome de Down II)* está disponible por internet en la siguiente dirección:

<http://www.ndscenter.org>

Hemos incluido con este documento un Diagrama de Flujo adaptado del documento del Dr. David Smith, utilizado en la Clínica del Síndrome de Down de Wisconsin en Milwaukee. (Ver Apéndice I) El Dr. Brian Chicoine ha preparado una variedad de materiales para proporcionar cuidado médico a los adultos con el Síndrome de Down. Estos incluyen cuestionarios de historia, listas de control de revisión de sistemas, formularios de exámenes físicos y un formulario de asesoramiento/planificación que incluye información sobre las pruebas de detección. Usted puede ponerse en contacto con él en el Adult Down Syndrome Clinic (*Clínica Adulta del Síndrome de Down*) en el Lutheran General Hospital (*Hospital General Luterano*), Park Ridge, IL, llamando al teléfono 857-795-2303 si desea obtener este material.

### Qué hay de nuevo para el 1999

- Pruebas de detección adicionales de tiroides a los 6 meses de edad
- Evaluaciones auditivas en el nacimiento, y cada 6 meses a partir de ese momento hasta los 3 años de edad.
- Evaluaciones de la vista antes de los 6 meses de edad y anualmente.
- Pruebas de detección de la enfermedad celíaca entre los 2 y 3 años de edad
- Pruebas radiográficas de detección para la inestabilidad atlantoaxial una vez entre los 3 y 5 años, y luego las veces que sean necesarias para las Olimpiadas Especiales.

## Neonatos (Nacimiento hasta un mes)

**Historia:** Revisar las inquietudes de los padres. ¿Hubo un diagnóstico prenatal del SD? Con vómitos o estreñimiento, comprobar la existencia de un bloqueo del tracto gastrointestinal (*red duodenal* o atresia, o la enfermedad de Hirschsprung); revisar el historial de alimentación para asegurar una ingesta adecuada de calorías; ¿alguna preocupación sobre la audición o visión? Pregunte si hay apoyo familiar.

**Examen:** Prestar especial atención al examen cardíaco; cataratas (referir inmediatamente a un oftalmólogo si el reflejo rojo no se ve); otitis media; asesoramiento subjetivo de la audición; y fontanelas (espacios muy abiertos de la fontanela posterior pueden significar hipotiroidismo). Examen para plétora y trombocitopenia.

**Laboratorio y Consultas:** Cariotipo de cromosomas; asesoramiento genético, hematocrito o hemograma (recuento sanguíneo) completo para investigar plétora (policitemia) o trombo-citopenia (posibles trastornos mieloproliferativos); comprobación del funcionamiento de las tiroides con los resultados de la prueba de detección por orden del estado; evaluación por un cardiólogo pediátrico incluyendo ecocardiograma (aun en ausencia de murmullo); reforzar la necesidad de una profilaxis de endocarditis bacteriana subaguda (SBE, por sus siglas en inglés) en niños susceptibles con enfermedades cardíacas; evaluación auditiva por medio de una respuesta auditiva del tronco encefálico (*Auditory Brainstem Response - ABR, por sus siglas en inglés*) o una audiometría de emisiones otoacústicas (OAE, por sus siglas en inglés) para evaluar la audición sensorineural congénita al nacer o antes de los 3 meses de edad. Evaluación oftalmológica pediátrica antes de los 6 meses de edad con el propósito de examinar. Referir inmediatamente si hay algún indicio de nistagmo, estrabismo o problemas de la visión. Si se ven dificultades en la alimentación, se recomienda consultar con un especialista en alimentación (terapeuta ocupacional o enfermera de lactancia).

**Con Relación al Desarrollo:** Hablar sobre la importancia de la Intervención Temprana (estimulación infantil) y referir para el registro en un programa local. Los padres en esta etapa a menudo piden predicciones sobre las habilidades de su hijo. “¿Me puede decir el grado de severidad?” Esta es una oportunidad para hablar sobre la naturaleza evolutiva del desarrollo de su hijo, la importancia de la programación del desarrollo, y nuestra expectativa de poder responder a esa pregunta más cerca a los dos años de edad.

**Recomendaciones:** Remitir al grupo de padres local del SD para apoyo familiar, tal como está indicado.

## Infancia (1 – 12 meses)

**Historia:** Revisar las inquietudes de los padres. Preguntar sobre infecciones respiratorias (especialmente otitis media); sobre estreñimiento, usar régimen alimenticio estricto y considerar la enfermedad de Hirschsprung si se resiste a cambios en la dieta y laxantes. Solicitar las inquietudes de los padres sobre la visión y la audición.

**Examen:** Examen neurológico general, neuromotor y examen de músculos y huesos; se debe visualizar las membranas del tímpano o referir a un otorrinolaringólogo/especialista de nariz y garganta (ENT, por sus siglas en inglés), sobre todo si se sospecha de otitis media.

**Laboratorio y Consultas:** Evaluación por un cardiólogo pediátrico incluyendo ecocardiograma (si no se realizó en el período neonato): recordar plantearse la hipertensión pulmonar progresiva en pacientes del SD con un VSD o defecto del septo atrioventricular que estén experimentando pocos o ningunos síntomas de insuficiencia cardíaca a esta edad. Evaluación auditiva por medio de una respuesta auditiva del tronco encefálico (*Auditory Brainstem Response - ABR, por sus siglas en inglés*) antes de los 3 meses de edad si no se realizó anteriormente o si los resultados anteriores son sospechosos. Evaluación oftalmológica pediátrica antes de los seis meses de edad (antes si hay algún indicio de nistagmo, estrabismo o problemas de la visión). Examen del funcionamiento de la tiroides (TSH y T4) a los 6 y 12 meses de edad. Evaluación por un otorrinolaringólogo (ENT) en caso de otitis media recurrente según sea necesario.

**Con Relación al Desarrollo:** Hablar sobre la Intervención Temprana y referir para el registro en un programa local (si no se hizo durante el período neonatal). Esto normalmente incluye evaluaciones de terapia física y ocupacional y un asesoramiento del desarrollo.

**Recomendaciones:** Solicitar Supplemental Security Income (*Ingresos Adicionales de la Seguridad – SSI, por sus siglas en inglés*) (dependiendo de los ingresos familiares); considerar la planificación testamentaria y acuerdos de custodia; continuar con el apoyo familiar; continuar con una profilaxis de endocarditis bacteriana subaguda (SBE, por sus siglas en inglés) en niños con enfermedades cardíacas.

## Niñez (1 año a 12 años)

**Historia:** Revisar las inquietudes de los padres; nivel actual de funcionamiento; revisar programación actual (intervención temprana, preescolar, escolar), problemas del oído, problemas del sueño (los ronquidos o el sueño interrumpido puede indicar apnea del sueño obstructiva); estreñimiento; revisar exámenes audiológicos y del funcionamiento de la tiroides, revisar cuidados oftalmológicos y dentales. Hacer un seguimiento de los problemas de comportamiento.

**Examen:** Examen general pediátrico y neurológico incluyendo evaluaciones para señales de compresión de la médula espinal: reflejos profundos de tendones, modo de andar, el signo de Babinski. Incluir un breve examen vulvar para niñas. Usar tablas de crecimiento del Síndrome de Down, además de tablas de crecimiento de niños con desarrollos típicos. Asegurarse de marcar la altura por el peso en ésta última.

**Laboratorio y Consultas:** Ecocardiogramas por un cardiólogo pediátrico si no se ha realizado previamente; examen anual del funcionamiento de la tiroides (TSH y T4); exámenes auditivos cada 6 meses hasta los 3 años de edad, y después anualmente. Continuar con exámenes de la vista cada año si la visión es normal, o más a menudo según se indique. Entre los 3 y 5 años de edad, realizar rayos-X laterales de la espina cervical (vista neutral, flexión y extensión) para descartar la inestabilidad atlantoaxial: que el radiólogo mida la distancia atlanto-odontoidea y la anchura del canal neural. Se deben realizar los rayos-X en instituciones acostumbradas a tomar y hacer lectura de estos rayos-x. Evaluaciones dentales iniciales a los dos años de edad con visitas de seguimiento cada seis meses. A la edad de 2-3 años, someter a una detección de enfermedad celiaca con anticuerpos anti-endomisios IgA además del total de IgA. Administrar vacuna neumococo a la edad de 2 años.

**Con Relación al Desarrollo:** Registrar en un programa educacional o del desarrollo apropiado; completar una evaluación educacional completa cada año, como parte del Individualized Family Service Plan (*Plan de Servicio Familiar Individualizado – IFSP, por sus siglas en inglés*) para niños desde el nacimiento hasta los 3 años de edad, o el Individualized Educational Plan (*Plan Educacional Individualizado – IEP, por sus siglas en inglés*) desde la edad de 4 años hasta que acabe su escolarización formal. Se recomienda firmemente la evaluación de un patólogo del habla y lenguaje para maximizar el desarrollo del lenguaje y comunicación verbal. Un individuo con deficiencias significativas de comunicación puede ser candidato a un aparato de comunicación aumentativo.

**Recomendaciones:** Cepillar los dientes dos veces al día. La ingesta total diaria de calorías debe ser menor que la Ración Diaria Recomendada (RDA, por sus siglas en inglés) para niños de alturas y edades similares. Vigilar para que la dieta sea equilibrada y alta en fibras. Se deben establecer temprano el ejercicio regular y los programas recreacionales. Continuar con las terapias físicas y del habla según sea necesario. Continuar con una profilaxis de endocarditis bacteriana subaguda (SBE, por sus siglas en inglés) en niños con enfermedades cardíacas. Vigilar las necesidades de la familia para dar un relevo de descanso a las personas que cuidan a los niños, asesoramiento de apoyo y técnicas de control del comportamiento. Reforzar la importancia de las habilidades para el cuidado personal (aseo, vestirse, y administración de dinero).

## Adolescencia (12 a 18 años)

**Historia:** Revisar los intervalos de la historia médica, preguntando específicamente sobre la posibilidad de enfermedades de obstrucción de la vías respiratorias y apnea del sueño; comprobar el funcionamiento sensorial (visión y oído); valorar los problemas de comportamiento; tratar los asuntos de la sexualidad.

**Examen:** Exámenes generales físicos y neurológicos (con referencia a la dislocación atlantoaxial). Controlar la obesidad marcando la altura por el peso en las tablas de crecimiento para niños típicos. Examen pélvico únicamente si es sexualmente activo. (Ver Consultas, abajo.) Realizar un examen cardíaco cuidadoso en adolescentes, buscando la evidencia de enfermedades vulvares.

**Laboratorio y Consultas:** Examen anual del funcionamiento de la tiroides (TSH y T4); evaluaciones anuales de la visión y el oído. Repetir la exploración de la espina cervical con rayos-X según sea necesario para la participación en Olimpiadas Especiales. Ecocardiograma si existe la evidencia de enfermedad vulvar en el examen clínico. Consultar con un profesional de la Medicina Adolescente para tratar los asuntos de la sexualidad y/o para el examen pélvico del adolescente sexualmente activo. Continuar con los exámenes dentales dos veces al año.

**Con Relación al Desarrollo:** Repetir las evaluaciones psico-educacionales cada dos años como parte del Individualized Family Service Plan (*Plan de Servicio Familiar Individualizado – IFSP, por sus siglas en inglés*). Hacer un seguimiento del funcionamiento de la independencia. Continuar con la terapia del habla y lenguaje según sea necesario. Educación sexual y de la salud, incluyendo el asesoramiento para la prevención de abusos. Educación sobre fumar, las drogas, y el alcohol.

**Recomendaciones:** Comenzar la planificación de la transición funcional (16 años de edad). Considerar la inscripción en el SSI dependiendo de los ingresos familiares. Profilaxis de SBE necesaria para individuos

con enfermedades cardíacas. Continuar con las recomendaciones dietéticas y de ejercicio (ver **Niñez**, arriba). Actualizar la planificación testamentaria y acuerdos de custodia. Fomentar los programas sociales y recreacionales con amigos. Registrar para votar y el servicio selectivo a los 18 años de edad. Hablar sobre planes alternativos de vivienda a largo plazo como vivienda compartida en comunidad (*CLA, por sus siglas en inglés*). Reforzar la importancia de las habilidades para el cuidado personal (aseo, vestirse, y administración de dinero).

## Adultos (mayores de 18 años)

**Historia:** Intervalos de historia médica. Preguntar sobre síntomas de apnea del sueño. Observar si existe alguna pérdida de las habilidades para la vida independiente, cambios del comportamiento y/o problemas de salud mental. Síntomas de demencia (disminución de la funcionalidad, pérdida de memoria, ataxia, convulsiones e incontinencia urinaria y/o fecal). Esto puede también representar compresión de la médula espinal a causa de subdislocamiento atlantoaxial.

**Examen:** Exámenes generales físicos y neurológicos (con referencia a la dislocación atlantoaxial). Controlar la obesidad marcando la altura por el peso. Examen cardíaco: tratar de detectar auditivamente evidencia de prolapso de la válvula mitral y regurgitación aórtica: confirmar sospechas con ecocardiograma. Las mujeres activas sexualmente necesitan la prueba de Papanicolaou ("Pap Smear") cada 1-3 años después de su primer contacto sexual. Para las mujeres que no son activas sexualmente, una examinación citológica bimanual dirigida con un dedo de cada mano. Ultrasonido evaluativo pélvico cada 2-3 años para las mujeres que se niegan a llevar a cabo o llevan a cabo inadecuadamente las examinaciones citológicas bimanuales de seguimiento. Esto puede requerir que la refieran a un profesional de Medicina Adolescente o a un ginecólogo con experiencia con personas con necesidades especiales. De lo contrario, un ultrasonido pélvico puede considerarse en lugar de un examen pélvico. Examen de mamas cada año practicado por un médico.

**Laboratorio y Consultas:** Examen anual de la tiroides (TSH y T4). Evaluaciones oftalmológicas cada dos años (buscando especialmente queratoconos y cataratas). Repetir la exploración de la espina cervical con rayos-X según sea necesario para la participación en las Olimpiadas Especiales. Continuar con pruebas auditivas cada dos años. Hay dos sugerencias diferentes para la mamografía: el Dr. Heaton recomienda realizar un estudio cada año después de los 50 años de edad; comenzar a los 40 si la mujer tiene familia inmediata con antecedentes de cáncer de mama. El Dr. Chicoine sugiere una mamografía cada dos años comenzando a los 40, y anualmente a partir de los 50. Continuar con las visitas dentales dos veces al año. Referir a personas con cambios emocionales y del comportamiento a Salud Mental.

**Con Relación al Desarrollo:** Continuar con terapia del habla y del lenguaje, tal como se indique. Para los individuos con habilidades deficientes del lenguaje expresivo, plantear la recomendación de un aparato de comunicación aumentativo. Debatir planes para más oportunidades de programación/vocación a la edad de 21 o cuando finalice la escolarización formal. Tener en cuenta que el envejecimiento acelerado puede afectar las habilidades funcionales de los adultos con SD, aún más que la enfermedad de Alzheimer.

**Recomendaciones:** Hablar sobre planes alternativos de vivienda a largo plazo como vivienda compartida en comunidad (*CLA, por sus siglas en inglés*). Profilaxis de SBE necesaria para individuos con enfermedades cardíacas. Continuar con las recomendaciones dietéticas y de ejercicio (ver **Niñez**, arriba). Actualizar la planificación testamentaria y acuerdos de custodia. Fomentar los programas sociales y recreacionales con amigos. Registrar para votar y el servicio selectivo a los 18 años de edad. Reforzar la importancia de las habilidades para el cuidado personal (aseo, vestirse, y administración de dinero). Asesoramiento de consuelo para individuos que han experimentado la pérdida de alguien importante en su vida, bien por fallecimiento o por otras circunstancias: hermano que se marcha del hogar tras casarse, o se va a la universidad.

**Lo que sigue es una elaboración de las recomendaciones anteriores, además de información adicional diseñada para promocionar el cuidado médico óptimo para los individuos con el Síndrome de Down:**

### Cardíaco

Está documentado que las enfermedades congénitas del corazón ocurren en un 30-60% de niños con el SD. Defectos del septo ventricular y defectos completos de los septos atrioventriculares están entre los más comunes. Un serio defecto cardíaco puede presentarse en ausencia de un murmullo debido a la elevada tendencia de los niños con el SD a desarrollar aumentos tempranos en resistencia pulmonar vascular, lo cual reduce la desviación intracardíaca de izquierda a derecha, disminuye el murmullo del corazón e impide los síntomas de insuficiencia cardíaca y los problemas respiratorios. Los niños con el SD con un defecto cardíaco importante que parecen estar bien clínicamente o mejorando, especialmente durante los primeros 8 meses de vida pueden estar desarrollando cambios serios pulmonares vasculares. La cirugía a tiempo, frecuentemente durante los primeros 6 meses de vida, pueden ser necesarios para

prevenir serias complicaciones. **Por lo tanto, todos los bebés y niños deben someterse a una evaluación por un cardiólogo pediátrico, preferiblemente antes de los tres meses de edad, el cual debe incluir un ecocardiograma.** En algunos centros de cuidado, un ecocardiograma y nada más es suficiente cuando va a ser evaluado por un cardiólogo pediátrico. Si esto no está disponible, una evaluación completa por un cardiólogo pediátrico es obligatoria. Para los niños mayores que nunca han tenido una evaluación cardíaca y que no tienen síntomas de enfermedades cardíacas, se recomienda un ecocardiograma de revisión. Los adolescentes y los jóvenes que no han padecido enfermedades intracardíacas pueden desarrollar mal funcionamiento de la válvula y deben ser evaluados con un examen clínico a la edad de 18 años, especialmente antes de alguna intervención quirúrgica o dental. [Ver Referencias, Sección G, Geggel RL, et.al]. La detección de un murmullo del corazón deber ser seguido por un ecocardiograma. Los individuos susceptibles necesitarán profilaxis SBE.

## Cuidado Dental

Los rasgos orofaciales de los individuos con el SD contribuyen a una variedad de problemas potenciales en lo que se refiere al cuidado dental. Por ejemplo, usualmente hay un retraso de la erupción de los dientes y a menudo ocurre en un orden inusual. Los dientes primarios y los permanentes pueden estar ausentes. Se encuentran dientes pequeños o deformados, y puede ocurrir que los dientes estén severamente apiñados a causa de la cavidad oral pequeña. Un tratamiento de ortodoncia puede ser necesario. La respiración por la boca, relacionado a la vía respiratoria nasal pequeña, contribuye a la aparición de fisuras en la lengua y labios. Las enfermedades periodontales pueden ocurrir ya en la adolescencia, y el cepillado rutinario combinado con visitas dentales cada 8 meses desempeñan un papel fundamental en la prevención de la pérdida dental.

## Oído/Audiología

La pérdida de audición es un área importante de preocupación para los individuos con el SD. Los bebés y niños pueden sufrir una pérdida sensorial y neuronal, una pérdida conductiva (relacionada a efusiones del oído medio) o ambas. A todos los bebés con el SD se les debe realizar una medida objetiva de la audición al nacer, si es posible, o antes de cumplir los 3 meses de edad. El método más común en uso extendido es la respuesta auditiva del tronco encefálico (*Auditory Brainstem Response - ABR, por sus siglas en inglés*), también conocido como respuesta auditiva provocada del tronco encefálico (*Brainstem Auditory Evoked Responses – BAER, por sus siglas en inglés*). Dos métodos de exploración incluyen la evaluación ABR en el área de recién nacidos, y pruebas de emisión otoacústicas auditivas evocadas. La audiolgía de comportamiento típico requiere una edad del desarrollo de 7-8 meses. Por lo tanto, todos los niños con el SD necesitan una medida objetiva cuando son examinados en los primeros 12 meses. Posteriormente, la audiolgía de comportamiento puede ser apropiada. La mayoría de niños con el SD tienen conductos auditivos muy pequeños, lo que hace que sea difícil examinarlos como es debido con los aparatos encontrados en la oficina del pediatra. Por lo tanto, tal vez sea necesario referir al niño a un otorrinolaringólogo (*ENT, por sus siglas en inglés*) para que visualice las membranas del tímpano usando el otoscopio microscópico. Un otorrinolaringólogo debe evaluar a todos los niños con una evaluación auditiva y/o timpanograma anormal con el fin de controlar agresivamente las causas tratables de la pérdida de oído (usando antibióticos y/o tubos de timpanostomía según se indique). Se puede acumular el fluido ya en el período neonatal y un cuidado otológico agresivo puede minimizar el efecto de cualquier pérdida de oído en el desarrollo del lenguaje.

Los individuos con el Síndrome de Down pueden comenzar a desarrollar pérdida de oído en su segunda década, lo cual, si no se detecta, puede llevar a síntomas de comportamiento que podrían ser malinterpretadas como trastornos psiquiátricos.

## Otorrinolaringología (ENT)

La hipoplasia medifacial (subdesarrollo) que es característica de los individuos con el SD lleva a una mayor dificultad con las vías respiratorias estrechas. Las fosas nasales estrechas se manifiestan con la respiración ruidosa del bebé; las aperturas estrechas de las cavidades paranasales predisponen a los niños a tener sinusitis/naso-faringitis. Estas infecciones, manifestadas por una secreción nasal purulenta, deben ser tratadas agresivamente. La traquea estrecha puede resultar en una crup (tos) recurrente. También, los bebés con el SD tienen una probabilidad mayor de sufrir traqueomalacia (colapso parcial de la tráquea).

Las enfermedades de obstrucción de las vías respiratorias se reconocen como un problema importante para los niños y adultos con el SD. Los síntomas incluyen roncar, posturas inusuales para dormir (sentado o doblándose por la cintura hacia delante con la cabeza sobre las rodillas), fatiga durante el día, la reaparición la siesta en niños mayores o cambios en el comportamiento. Los individuos con éstos síntomas deben ser evaluados completamente por medio de una historia detallada (buscando específicamente evidencia de apnea del sueño), el examen físico con respecto al tamaño de las amígdalas, y una referencia inmediata a un otorrinolaringólogo para más evaluaciones (por ejemplo, valoración del tamaño de las adenoides). En algunos niños, la hipotonicidad y el colapso de las vías respiratorias llevan a síntomas similares en la ausencia de obstrucción causada por tejido linfoide. La

intervención quirúrgica puede ser necesaria para evitar la hipoxemia y un posible *cor pulmonale* (insuficiencia del lado derecho del corazón). En la ausencia de problemas corregibles quirúrgicamente, puede estar indicada la terapia O<sub>2</sub> adicional bajo presión (como el bi-pap). Un estudio reciente de Israel apunta que los niños con el SD tienen una fragmentación del sueño importante con despertares y sobresaltos frecuentes que no están relacionados con el síndrome de apnea obstructiva del sueño- [Ver Referencias, Sección K, Levanon et al.]

Dos estudios señalan la importancia de mantener a los niños con el SD en el hospital a pasar la noche tras una tonsilectomía y adenoidectomía, a causa del alto índice de complicaciones respiratorias postoperatorias. [Ver Referencias, Sección K, Bower et al. y Goldstein et al.]

## Endocrino

La incidencia de las enfermedades de la tiroides es considerablemente mayor entre los individuos con el SD de todas las edades. Son necesarios los niveles normales de las hormonas tiroideas para el crecimiento y funcionamiento cognitivo. Las señales de hipotiroidismo pueden ser sutiles en los individuos con el SD y pueden ser atribuidos al SD mismo. Por eso, se recomiendan pruebas de detección anuales con la monitorización de los niveles de TSH y T<sub>4</sub>. Ya que las condiciones autoinmunes son comunes en los individuos con el SD, la evaluación de un supuesto hipertiroidismo en la edad escolar debe incluir anticuerpos de la tiroides para buscar tiroiditis. Algunos bebés y niños tienen una condición conocida como hipertirotropinemia idiopática, con el TSH al límite de la normalidad y el T<sub>4</sub> normal. Esto puede reflejar un defecto neuroregulatorio los niveles de TSH, lo cual, cuando estudiado con un muestreo de 24 horas, varía entre niveles normales y niveles muy altos. Por lo tanto, algunos centros recomiendan repetir el TSH y T<sub>4</sub> cada seis meses, reteniendo el tratamiento a no ser que el T<sub>4</sub> sea bajo. El hipertiroidismo inmunomediado también ocurre en los niños y los adultos con el SD. Los niveles de TSH de alta sensibilidad son anormalmente bajos en estos casos. Además, la pérdida de peso, síntomas de enfermedades del sistema digestivo (*GI, por sus siglas en inglés*) e intolerancia al calor son frecuentes. La diabetes melitosa, reconocido como una condición autoinmune, también ocurre con más frecuencia en los individuos con el SD, con un índice de prevalencia entre el 1.4 y 10.6%. [Referencias, Sección M, Anwar et al.]

## Alimentación/Nutrición

Los bebés con el SD pueden experimentar inicialmente dificultades con la coordinación de succionar y tragar. Pueden necesitar la asistencia de un especialista de la alimentación (como enfermeras especializadas, terapeutas ocupacionales, patólogos del habla y lenguaje) o especialistas de la lactancia, si la madre está dando el pecho. Más tarde, los niños pueden tener dificultades con la progresión de texturas. La interrupción significativa de actividades familiares, la intervención de más de dos profesionales indican la posible necesidad del asesoramiento de un equipo de alimentación multidisciplinario. [Ver Referencias, Sección N, Medien.] Recuerde que hay hasta un 10% de diferencia en la tasa de metabolismo basal para los individuos con el SD.

Seguir el % ideal de Peso Corporal (*IBW, por sus siglas en inglés*), calculado de la siguiente manera: marcar la altura del niño en una tabla de crecimiento para niños de crecimiento típico y determinar la edad en la cual está en el 50 percentil de altura. Determinar cuál es el peso en el 50 percentil para esta altura. Dividir el peso actual del niño por este peso determinado y multiplicar por 100. El objetivo es el 90% IBW. Seguir esto secuencialmente en las tablas de crecimiento.

## Hematología

La leucemia es más común en niños con el SD que en la población general. Aun así, esto es poco frecuente. La mayor parte de la leucemia en niños menores de 3 años de edad es leucemia no-linfocítica (usualmente leucemia mielógena aguda). Los niños con el SD normalmente responden muy favorablemente al tratamiento estándar, entrando en remisión fácilmente. En el período neonatal, hay un 10% de incidencia del trastorno mieloproliferativo ("reacción leucemoidé") que en algunos casos se convierte en leucemia megacarioblástica aguda. Se ha observado la policitemia frecuentemente en el período neonatal; en una serie, hasta el 64% de los niños estudiados estaban afectados.

## Enfermedades Infecciosas/Inmunología

A las personas con el SD que tienen serias infecciones respiratorias y sistémicas recurrentes se les evalúa a menudo la función inmune. Se debe considerar la medición de las subclases de IgG en tales individuos. Es posible que el nivel total de IgG no manifieste ninguna anomalía, aunque puede haber una deficiencia de las subclases de IgG 2 y 4 y un aumento de las subclases de IgG 1 y 3. Hay una importante correlación entre los niveles disminuidos de la subclase de IgG 4 y las infecciones bacterianas. El mecanismo es desconocido pero las teorías incluyen la posibilidad de que esta subclase desempeñe un papel en la defensa del huésped en el pulmón o posiblemente un déficit de selenio. La terapia de sustitución de gammaglobulina intravenosa debe ser una consideración en una persona con el SD que

presenta infecciones bacterianas serias recurrentes y una deficiencia documentada de la subclase de IgG 4.

Las deficiencias de inmunidad celular descritos en los individuos con el SD tienen el mayor impacto clínico documentado en la gingivitis y las enfermedades periodontales.

Los niños con enfermedades cardíacas y respiratorias crónicas son candidatos para el uso de neumococo, virus respiratorio sincitial, y vacunas de la influenza (gripe).

## Ojos/Visión

Las cataratas congénitas son un serio problema para los bebés con el SD, llevando a pérdida de visión si no es detectado y tratado. La ausencia de un reflejo rojo es causa suficiente para una referencia inmediata a un oftalmólogo pediátrico, igual que el estrabismo y nistagmo. Las evaluaciones rutinarias deben comenzar a los 6 meses de edad, y ser realizadas anualmente a partir de entonces. Los errores refractivos son comunes y serán detectados durante estas evaluaciones, igual que lo serían condiciones serias, aunque menos comunes, como el queratocono. Los conductos nasolacrimales estenóticos pueden llevar a desgarros en la infancia. La blefaritis y conjuntivitis ocurren con frecuencia. El queratocono ocurre con más frecuencia en los adolescentes con el SD que en el niño típico.

## Trastornos Ortopédicos e Inestabilidad Atlantoaxial (AAI, por sus siglas en inglés)

La laxitud de los ligamentos es responsable por una cantidad de dificultades ortopédicas en los individuos con el SD. Es interesante notar que la dislocación de cadera congénita no es común. La dislocación de la cadera se ve más a menudo en el niño mayor y el adolescente. La dislocación rotular crónica puede llevar a alteraciones en el modo de andar en el adolescente. La inestabilidad atlantoaxial es un término usado para describir la movilidad incrementada de la espina cervical en el nivel de la primera y segunda vértebra. Esta condición la tienen aproximadamente un 14% de los individuos con el Síndrome de Down. La mayoría de los individuos con inestabilidad atlantoaxial son asintomáticos, pero aproximadamente un 10% de estos individuos con AAI (representando un 1% de los individuos con el Síndrome de Down) tienen síntomas, lo cual ocurre cuando la movilidad excesiva de las dos vértebras que forman la articulación atlantoaxial comprime la médula espinal. Los síntomas de la compresión de la médula espinal pueden incluir dolor de cuello, postura inusual de la cabeza y el cuello (tortícolis), cambio en el modo de andar, pérdida de fuerza en la parte superior del cuerpo, reflejos neurológicos anormales, y cambios en el funcionamiento de vientre/vejiga.

Las pruebas radiográficas rutinarias de detección de la inestabilidad atlantoaxial en los individuos con el Síndrome de Down es controversial. En un estudio reciente, el Comité de la Academia Americana de Pediatría para la Medicina Deportiva y Aptitud Física llegó a la conclusión de que las radiografías de detección son “de un valor potencial pero no demostrado” para la detección de los individuos que corren riesgo por lesiones deportivas. Se recomendó un escrutinio clínico minucioso y estudiar en más profundidad este asunto. Sin embargo, estos estudios siguen siendo requeridos para la participación en las Olimpiadas Especiales y en los programas comunitarios de equitación, gimnasia, etc.

Actualmente, el DSMIG recomienda realizar pruebas de detección a los individuos entre 3 y 5 años de edad con radiografías cervicales laterales en las posiciones neutrales, flexionadas, y extendidas. El espacio entre el segmento posterior del arco anterior del C1 y el segmento anterior del proceso odontoideo del C2 debe ser medido. Medidas de menos de 5mm son normales; de 5 a 7mm indica inestabilidad y mayor de 7mm es extremadamente anormal. El ancho del canal cervical también debe ser medido. La interpretación de estos estudios debe ser practicada por un radiólogo con experiencia en esta área. Los individuos con el SD que no han sido explorados pueden necesitar una evaluación antes de las intervenciones quirúrgicas, especialmente aquellos que implican la manipulación del cuello. Estos niños deben ser tratados con cuidado por el personal de anestesiología. Estos estudios deben ser repetidos, según sea necesario, para participar en las Olimpiadas Especiales.

Los niños con resultados al límite de la normalidad o con resultados anormales deben ser evaluados cuidadosamente con un examen neurológico para medir la compresión de la médula espinal. Las neuroimágenes (CT Scan o MRI) serán probablemente lo indicado. Los cambios significativos en el estado neurológico del niño puede significar que se necesita una evaluación y posible tratamiento (por ejemplo, fusión espinal). Los niños asintomáticos con inestabilidad, (de 5 a 7mm) deben ser tratados de un modo conservador, con restricciones únicamente en aquellas actividades que representan un riesgo para las lesiones en la espina cervical. Los deportes de contacto, tales como el fútbol, lucha libre, rugby, boxeo y actividades recreacionales como el trampolín, gimnasia (volteretas) y clavados (tirarse de cabeza al agua), que requieren una flexión considerable del cuello, sería mejor evitarlos. No es necesario restringir todas las actividades.

Ya no estamos recomendando exploraciones repetidas en intervalos fijos, puesto que el valor de este procedimiento aún no ha sido confirmado en la prevención de lesiones. Recomendamos firmemente que



el individuo con el Síndrome de Down sea evaluado cuidadosamente con un examen neurológico, la atención inmediata a síntomas que indiquen problemas del cuello o de la médula espinal (ver arriba), y la vigilancia de otorrinolaringólogos y anestesiólogos durante los procedimientos quirúrgicos que puedan hiperextender el cuello.

El editor entiende que el Comité de Asesoramiento Médico de las Olimpiadas Especiales está involucrado en la clarificación del asunto problemático de la detección y prevención de lesiones a la médula espinal. [Para ver un reciente estudio sobre el asunto, vea Referencias, Sección W, Pueschel (1998) & Cohen (1998).]

## **Terapia Física/Ocupacional**

Ya que los bebés con el SD pueden tener dificultades con la alimentación desde que nacen, recuerde que muchos centros tienen profesionales (como terapeutas ocupacionales, patólogos del habla, enfermeras especialistas en alimentación, etc.) que pueden proporcionar sus conocimientos especializados en esta área. Algunos centros involucran al terapeuta ocupacional o especialista en alimentación de manera rutinaria, mientras que otros asesoran la función oral-motora del niño y le refiere según sea necesario. En general, los servicios de terapia física y ocupacional están incluidos en la mayoría de los programas de intervención temprana para bebés, donde el posicionamiento, la alimentación y ejercicios de fortalecimiento motor son algunos de los servicios disponibles.

## **Trastornos Gastro-Intestinales**

Además de anomalías congénitas, como la atresia duodenal y el ano no perforado, que son fácilmente reconocibles, los bebés con el Síndrome de Down tienen más probabilidades de tener una obstrucción Gastro-Intestinal (*GI*, por sus siglas en inglés) superior parcial (*red duodenal*), fístula traqueoesofágica, y estenosis pilórica. El estreñimiento crónico ocurre frecuentemente, y las condiciones serias en los diagnósticos diferenciales incluyen hipotiroidismo, y la enfermedad de Hirschsprung. Si el recién nacido no expulsa meconio en las primeras 24 horas esto puede sugerir la posibilidad de la enfermedad de Hirschsprung. Cuando el estreñimiento es considerable y resistente al tratamiento dietético merece más investigación, tal como una referencia a un gastroenterólogo pediátrico para realizar más estudios (enema de bario, biopsia rectal).

El reflujo gastroesofágico (*GER*, por sus siglas en inglés) ocurre en bebés con el SD, igual que a la población típica. Además de regurgitar y vomitar, algunos niños tienen síntomas respiratorios, como tos, estridor, respiración sibilante y neumonía. El GER deber ser parte del diagnóstico diferencial para estas condiciones, y recibir el tratamiento apropiado.

Las enfermedades celíacas ocurren en un 7 a 16% de niños con el SD, aunque muchos de estos estudios son de fuentes europeas. Se piensa que los individuos con el SD están predispuestos a esta condición por la conocida mayor incidencia de trastornos autoinmunes. La mejor manera de llevar a cabo las pruebas de detección es usando anticuerpos de anti-endomisio IgA, siguiendo los resultados positivos con una biopsia vellosa. Los síntomas normalmente se resuelven siguiendo la institución de una dieta sin gluten.

## **Genética**

Se debe instar a realizar una consulta de genética médica, con el fin de explicar la base genética y el riesgo de recurrencia del SD. Tal consulta puede ser considerada opcional para niños con Trisomía 21. Sin embargo, en casos de translocación, los padres deben ser evaluados para determinar su uno de ellos es un portador equilibrado de la translocación, consecuentemente aumentando la probabilidad de que los hijos posteriores puedan tener el Síndrome de Down. Este servicio debe ponerse a disposición de los individuos con el SD, cuando sea apropiado.

## **Del Desarrollo, incluyendo el Habla y Lenguaje**

Los programas de intervención temprana (para bebés de 0-3 años) están diseñados para controlar y enriquecer el desarrollo comprensivamente, centrándose en la alimentación, el desarrollo motor grueso y fino, el lenguaje, y el desarrollo personal/social. Los individuos con el SD frecuentemente entienden el lenguaje hablado mejor de lo que pueden expresarse ellos mismos verbalmente. Por lo tanto, a los bebés y a los niños se les puede enseñar el lenguaje usando un enfoque de comunicación total, que incluye hablar por señas junto con el lenguaje hablado. Hablar por señas les permite a estos niños comunicarse más eficazmente en un período cuando sus habilidades de lenguaje expresivo pueden impedir el desarrollo del habla inteligible. Se deben considerar los servicios del habla y lenguaje durante toda la vida, para maximizar la inteligibilidad. Adicionalmente, algunos individuos pueden beneficiarse del uso de aparatos de comunicación aumentativa (con computadora). Los niños con el SD a menudo continúan desarrollando el lenguaje expresivo verbal en sus años de adolescencia y de jóvenes adultos. Las fuertes habilidades visuales de los individuos con el SD han llevado al desarrollo de programas de lectura para

mejorar el desarrollo del habla y lenguaje. [Ver Referencias, Sección N, Laws et al.] La Profesora Sue Buckley ha investigado esta área extensivamente. Muchos informes están publicados en Down Syndrome Research and Practice (*Investigación y Práctica del Síndrome de Down*) [Ver Referencias, Sección Z, Internet: Recursos].

## Ginecología

Las mujeres sexualmente activas deben someterse a una prueba de detección citológica ("Pap smear") cada 1-3 años empezando a la edad del primer contacto sexual. Aquellas mujeres que no sean sexualmente activas deben someterse a un examen citológico bimanual dirigido con un dedo de cada mano cada 1-3 años. Un ultrasonido pélvico transabdominal de exploración cada 2 a 3 años para mujeres que han tenido un examen base bimanual pero que se niegan a llevar a cabo o llevan a cabo inadecuadamente los exámenes citológicos bimanuales de seguimiento del adnexa y el útero. Mamografías anuales para mujeres mayores de 50 años. Las mujeres que tienen familia inmediata con antecedentes de cáncer de mama deben comenzar las mamografías anuales a la edad de 40 años. [Adaptado de Heaton CJ, "Providing reproductive health services to persons with Down syndrome and other mental retardation" (*Proporcionando servicios de salud reproductivos a personas con el Síndrome Down y otros retrasos mentales*). Ver Referencias, Sección Q, para la información completa].

## Temas del Desarrollo Neurológico

La frecuencia de trastornos convulsivos en las personas con el Síndrome de Down es mayor que la que se ve en la población general, pero menor que en personas con retraso mental a causa de otras etiologías. Estudios recientes documentan una incidencia del 5-10%. Parece que hay una relación entre la edad y la prevalencia de convulsiones en el Síndrome de Down, con puntos álgidos ocurriendo en la infancia y de nuevo en la cuarta o quinta década. También parece haber un punto álgido más pequeño en la adolescencia. Los espasmos infantiles son las convulsiones más comunes vistas en la infancia y normalmente se controlan bien con esteroides u otros anticonvulsivos. Generalmente tienen una repercusión cognitiva favorable, comparado con la población general. Las convulsiones tónico-clónicas son vistas más comúnmente en personas mayores con el Síndrome de Down, y responden bien a la terapia anticonvulsiva en la mayoría de los casos. No se cree que la mayor incidencia de convulsiones sea únicamente el resultado de un desarrollo anómalo del cerebro, pero que se puede relacionar a defectos cardíacos, infecciones, e irregularidades de uno o más neurotransmisores.

## Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (ADHD, por sus siglas en inglés)

El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (*ADHD, por sus siglas en inglés*) ocurre en los individuos con el Síndrome de Down en la misma frecuencia que en la población general de los individuos con retraso mental. En ambos casos, esto es más frecuente que la población general. En general, los niños con el Síndrome de Down responden bien a la terapia estimulante. No hay investigaciones que indiquen que los niños con el Síndrome de Down respondan de un modo distinto a la medicina estimulante que los niños con otras etiologías de retraso mental, quienes responden, en general, muy bien.

## Trastornos Autistas

Los trastornos autistas parecen ser más prevalentes en niños y adultos con el Síndrome de Down. Mientras que la incidencia del autismo en la población general se documenta en un 13 por cada 10,000 de la población, la evidencia actual sugiere que la prevalencia en el Síndrome de Down es aproximadamente de un 5 a 10%. [Ver Referencias, Sección X, Cohen & Patterson.]

## Trastornos Neuropsiquiátricos, Incluyendo la Enfermedad de Alzheimer

Los cambios en el comportamiento y la disminución de las capacidades intelectuales y funcionales normalmente llevan a los que cuidan a las personas con el Síndrome de Down a considerar la posibilidad de un trastorno psiquiátrico. Después de descartar cualquier razón o razones médicas por el comportamiento, el individuo deberá ser evaluado por un clínico experto en la evaluación de individuos con trastornos mentales y psiquiátricos. Hay limitaciones potenciales en el diagnóstico de trastornos psiquiátricos en personas con el Síndrome de Down. Los individuos con un retraso mental moderado o severo generalmente no son capaces de describir con precisión sus pensamientos y percepciones. Las personas con un retraso mental leve, sin embargo, pueden ser capaces de responder con precisión a preguntas sobre sentimientos, percepciones, y pensamientos.

Esta sección se centrará en los trastornos afectivos, los trastornos de adaptación, la demencia (incluyendo la enfermedad de Alzheimer), los trastornos de ansiedad, el comportamiento compulsivo. El

trastorno por déficit de atención con hiperactividad (*ADHD*, por sus siglas en inglés) y los trastornos autistas se abordan en la sección precedente.

Los síntomas que se presentan pueden incluir uno o más de lo siguiente: “disminución del autocuidado, la pérdida de habilidades en las actividades de la vida cotidiana, la pérdida de habilidades verbales, la pérdida de habilidades sociales, la pérdida de habilidades del trabajo, el retraimiento, una desaceleración del nivel de actividades, características paranoicas, un aumento en hablar solos, un comportamiento agresivo, ser autodestructivo, un cambio en los patrones del sueño, un cambio en el peso, y/o olvidos persistentes.” [Ver Referencias, Sección B, Chicoine B, et al. p. 103]

El diagnóstico diferencial principal está entre el trastorno depresivo y la enfermedad de Alzheimer (demencia). La demencia es un síndrome neuro-psiquiátrico de pérdida de memoria que previene el aprendizaje de nueva información y está caracterizado por una disminución de habilidades intelectuales que deteriora el funcionamiento social y/o ocupacional. La enfermedad de Alzheimer es un trastorno neurológico que es una clase de demencia progresiva que tiene ciertos cambios característicos en la estructura del cerebro. Resulta en una total incapacidad para cuidar de uno mismo, y, eventualmente, en la muerte. Un historial cuidadoso se debe obtener de los que cuidan a estas personas para buscar evidencia de condiciones potencialmente reversibles, como la depresión.

Ha habido un gran interés en la asociación de la enfermedad de Alzheimer con el SD por dos razones principales. Primero, el estudio patológico de los cerebros de los individuos con el SD revelan los hallazgos característicos neuropatológicos de placas y enredos neurofibrilares. Estos cambios se pueden encontrar en individuos relativamente jóvenes sin señales ni síntomas de la enfermedad de Alzheimer. Segundo, el cromosoma 21 contiene los genes para la proteína precursora del amiloide, y el amiloide contribuye a estos cambios patológicos en los cerebros de individuos con la enfermedad de Alzheimer (*AD*, por sus siglas en inglés). El Síndrome de Down está asociado con otras señales de envejecimiento prematuro, y por consiguiente estos factores, junto con la disminución funcional en individuos con el SD, sugieren que esto ha sido un problema muy común. Los observadores actuales han documentado que las observaciones originales han sido estudios de una muestra representativa llevados a cabo en poblaciones institucionalizadas, y que esto puede estar desempeñando un papel en la alta incidencia descrita. Por ejemplo, Zigman et al. apuntan de modo convincente que “el criterio neuropatológico para el diagnóstico de la enfermedad de Alzheimer no están contundentemente asociados a la expresión clínica de los síntomas”. El grupo de Prasher, involucrado en un estudio longitudinal, apuntó que “el declive de las habilidades de adaptación relacionado con la edad no se equipara a la enfermedad de Alzheimer.” Si los individuos gozan de buena salud física, normalmente no hay ningún declive. Esto ciertamente valida la experiencia de Chicoine y McGuire. De los 443 adultos vistos en su clínica, 148 presentaban un declive en el funcionamiento. Y solo 11/148 cumplieron con el criterio para el declive y deterioro progresivo y no-reversible y que por lo tanto merecería el diagnóstico de la enfermedad de Alzheimer. Esto se traduce al 2.5% del total de 443 pacientes [Ver Referencias, Sección X.]

Las señales de la depresión en los individuos típicos normalmente consisten de un ánimo triste, irritable, junto con alteraciones del apetito, el sueño y la energía, y una pérdida de interés en actividades que antes disfrutaba. Las personas con el Síndrome de Down tienen más probabilidades de presentar una pérdida de habilidades y memoria, desaceleramiento considerable de actividad, y hablar a solas de modo alucinatorio y retraimiento más extremo (características paranoicas). Las personas con el Síndrome de Down a menudo desarrollan trastornos depresivos en reacción a una pérdida: la muerte de un miembro familiar, un cambio de compañero de cuarto, la jubilación de un cuidador de una vivienda familiar, etc.

En general, la presentación de la mayoría de trastornos psiquiátricos tiende a ser más extrema, dificultando más el diagnóstico. Por ejemplo, un trastorno de ansiedad puede manifestarse con comportamientos autodestructivos o la hiperactividad. Los trastornos de adaptación a factores estresantes pueden igualmente incluir síntomas más severos o dramáticos, como la automutilación, la reversión de los patrones del sueño, y la anorexia. Los trastornos de esquizofrenia y psicóticos ocurren con poca frecuencia en las personas con el Síndrome de Down, a pesar del uso extendido de la medicación anti-psicótica.

Hablar solos es común y normalmente apropiado en el desarrollo, dados los niveles cognitivos de estos individuos. Aunque las obsesiones no son comunes, los comportamientos compulsivos sí ocurren con bastante frecuencia. Hay tratamientos disponibles para la mayoría de estos trastornos. El tratamiento puede consistir de agentes farmacológicos, psicoterapia, y/o terapias del comportamiento. Es importante subrayar que el tratamiento debe estar bajo la dirección de un individuo experto en el tratamiento de trastornos psiquiátricos en los individuos con retraso mental.

Kishnani y sus colegas de la Universidad de Duke informan que el uso del inhibidor de la acetilcolinesterasa donezepil (Aricept) mejoró “la comunicación, el lenguaje expresivo, la atención y estabilidad de ánimos” en cuatro adultos, de las edades 24, 27, 38 y 64. Los dos pacientes mayores cumplían con el criterio diagnóstico para la demencia. Este estudio piloto sugiere que este tratamiento puede ser de gran valor para los adultos con el SD en general y también para aquellos con la enfermedad de Alzheimer. La droga fue administrada durante 6 meses y se observaron efectos secundarios significativos. Se está planeando un estudio placebo-controlado doble-ciego a gran escala.

## Terapias no Convencionales y Controversiales (“Alternativas”)

A través de los años, un número de tratamientos controversiales de terapias han sido propuestos para las personas con el Síndrome de Down. A veces, tales modalidades son llamadas terapias "alternativas", significando que están fuera de las normas de la medicina tradicional. A menudo los argumentos a favor de dichos tratamientos son similares: que el tratamiento resultará en una función intelectual mejorada, altera la apariencia física o facial, disminuye infecciones y en general mejora el bienestar del niño con el Síndrome de Down. Suplementos de nutrición incluyendo las vitaminas, los minerales, los aminoácidos, las enzimas y las hormonas en varias combinaciones representan una clase de terapia. Hay un número de estudios científicos bien controlados que no han demostrado ningún beneficio de la megadosis de vitaminas y minerales. El suplemento de zinc y/o selenio pueden tener un efecto en la función inmune o susceptibilidad a infección, pero hasta la fecha los estudios han sido inconcluyentes. Tratamiento con las células “sica” (también llamado tratamiento celular) consiste en inyecciones de células deshidratadas por congelación de fetos de animales y no han demostrado tener beneficio alguno. Además tiene efectos secundarios potenciales de reacciones alérgicas y el riesgo de la trasmisión de infecciones de un virus lento.

En 1995 se generó mucho interés por el uso del Piracetam, una droga que está clasificada como un estimulante cerebral o nootrópico. Ha sido probado en adultos con la enfermedad de Alzheimer sin ningún beneficio. Se mostró que mejoraba las habilidades de lectura de los niños típicos con dislexia. El Piracetam no está aprobado por la Administración Federal de Drogas (*FDA, por sus siglas en inglés*) para su uso en los Estados Unidos excepto para su uso como droga huérfana para la mioclonia. En el momento de su popularidad inicial no había estudios científicos publicados que documentaran su uso en niños con Síndrome de Down. El DSMIG ha expresado preocupación por su uso en niños pequeños al no haber estudios que demuestren su seguridad. Se informó sobre el primer estudio placebo-controlado doble-ciego del Piracetam, conducido por Lobaugh y sus colegas, en la Reunión Anual de Sociedades Académicas Pediátricas en San Francisco, CA el 3 de mayo, 1999. Fueron estudiados veinte niños con el Síndrome de Down. No hubo mejora ni en las medidas cognitivas ni de comportamiento. Se comprobaron efectos secundarios significativos en el sistema nervioso central, llevando a los investigadores a la conclusión de que “es poco probable que dosis más altas sean toleradas.” [Ver Referencias, Sección Y, Lobaugh et al.]

La comunicación facilitada es una técnica mediante la cual una persona conocida como el “facilitador” ayuda a una persona proporcionando apoyo a la mano o al brazo haciendo posible que se comunique usando algún tipo de teclado de comunicación. Aunque hay afirmaciones sobre su utilidad para las personas con muchos tipos de discapacidades, varios estudios cuidadosamente diseñados no han establecido que esto sea un tratamiento válido.

Algunos padres eligen incluir el cuidado quiropráctico en el espectro de intervenciones para sus hijos con el Síndrome de Down. El alcance de los servicios quiroprácticos ofrecidos a niños incluye la manipulación musculoesquelética, la recomendación de vitaminas suplementarias, y agentes destinados a mejorar la función inmunológica. La gama de condiciones que se dice que son dadas al tratamiento quiropráctico es extensa e incluye el estreñimiento, el reflujo gastroesofágico, e infecciones de oído. Los individuos con el Síndrome de Down tienen laxitud de ligamentos y por lo tanto pueden tener un mayor riesgo de lesiones por manipulación de la espina cervical. Los padres deben tener mucho cuidado cuando consideren un tratamiento así, especialmente si es ofrecido en lugar de inmunizaciones, antibióticos para infecciones o reemplazo de hormonas para la deficiencia endocrina.

Los tratamientos mencionados en esta sección son solamente algunos de los métodos que se han probado o que presentan algún beneficio para los niños con el Síndrome de Down. Hasta ahora, no hay terapias médicas alternativas demostradas científicamente que resulten en una mejora significativa del desarrollo y de la salud en los niños con el Síndrome de Down. Recientemente, los miembros del DSMIG han recibido muchos informes anecdóticos sobre cambios considerables y satisfactorios en una gran variedad de áreas funcionales (por ejemplo el tono muscular, el sueño, la salud en general, etc.) siguiendo la institución del uso de suplementos alimenticios. Estamos evaluando cuidadosamente estos informes para poder formular un plan bien pensado que responda a las preguntas expresadas por los padres de niños y adultos con el Síndrome de Down sobre el valor de estos suplementos.

La cirugía plástica facial se ha fomentado en un número de países, especialmente en Israel, como un modo de alterar algunos de los rasgos físicos del Síndrome de Down. Esto es particularmente controversial cuando se practica en los niños pequeños, ya que las facciones faciales sufren cambios naturalmente hasta la adolescencia. Se argumenta que los niños son mejor aceptados por la sociedad. Esto no es un procedimiento médicamente indicado, y la mayoría de los seguros médicos no reembolsarán al cirujano u hospital. La cirugía de reducción de la lengua también se ha fomentado para mejorar la apariencia física. Esto a menudo se recomienda bajo el pretexto de mejorar el habla inteligible. Varios estudios han demostrado que esta cirugía no tiene ningún efecto sobre las habilidades del habla/lenguaje ni la articulación de sonidos.

## **Pautas para la Concienciación Pública del Lenguaje**

El nombre correcto de este diagnóstico es el síndrome de Down. (En inglés no hay apóstrofe [Down]) La "s" en síndrome no se pone en mayúsculas.

Un individuo con el síndrome de Down es un individuo ante todo. El énfasis debe ser en la persona, no en la discapacidad. El síndrome de Down es sólo una de muchas palabras que se pueden usar para describir a una persona. Un niño con el síndrome de Down, un adulto con el síndrome de Down, o una persona con el síndrome de Down es la manera más apropiada de hablar sobre una persona con esta condición.

Las palabras pueden crear barreras. Intente reconocer que un niño es "un niño con el síndrome de Down" o que un adulto es "un adulto con el síndrome de Down". Los niños con el síndrome de Down se convierten en adultos con el síndrome de Down, no son niños eternamente. Los adultos disfrutan de las actividades y la compañía con adultos.

Animen a las personas para que usen el lenguaje de persona-primero (es decir, La persona con el síndrome de Down – ¡NO La persona del síndrome de Down!) Identificar a los individuos con el síndrome de Down como a un individuo, un amigo, un estudiante, o un miembro de la familia.

Es importante usar la terminología correcta. Una persona tiene un retraso mental, en lugar de "sufre de", "es víctima de", "está enfermo con" o "afligido por". Una persona con el síndrome de Down no es "un Downs/retrasado".

Cada persona tiene sus propias fortalezas, capacidades y talentos. Intentar no usar los clichés que son tan comunes al describir un individuo con el síndrome de Down. Dar por hecho que todas las personas tienen las mismas características o habilidades es degradante. También, fomenta el estereotipo de que "todos los niños con el síndrome de Down son iguales".

Lo más importante... miren a la persona como a un individuo – su hijo, un miembro de su familia, su estudiante, su amigo. Reconozca con orgullo su individualidad y sus logros. Recuerde, las personas con el síndrome de Down son más como nosotros que diferentes. También tienen sentimientos, y les duele la crueldad, las miradas fijas, y las burlas/insultos. Quieren ser incluidos en sus grupos... no excluidos.

National Down Syndrome Congress  
1370 Center Drive, Suite 102  
Atlanta, GA 30338 (800) 232-6372  
Copyright NDSC, 2005. Todos los derechos reservados.

Esta página web está mantenida por Intuitive Creations.



# Como Tratar a las Personas con el síndrome de Down

## Algunos Consejos para los Médicos de Familia 1993

### Dr Stephen Trumble

**M.B, B.S, Dip RACOG, FRACGP**

**Conferenciante Superior**

**Unidad de Discapacidades del Desarrollo**

**Departamento de Medicina Comunitaria**

**Universidad de Monash**

### Introducción:

La respuesta más simple a la pregunta “¿cómo trato a las personas con el síndrome de Down?” es: “De la misma manera que trata a los demás”. No hay nada realmente inusual sobre las personas con el síndrome de Down o sus problemas médicos y cómo controlarlos no es particularmente difícil. La realidad es, sin embargo, que los médicos de cabecera serán requeridos para proporcionar cuidados médicos a las personas que tienen en síndrome de Down a lo largo de sus vidas y un desconocimiento del síndrome puede comprometer la calidad de esos cuidados. Este artículo, publicado en Australia durante la Semana del Síndrome de Down en 1993, tiene como objetivo ayudar a los médicos de cabecera en la provisión de cuidado médico de calidad a las personas con el síndrome de Down y a sus familias desde el diagnóstico hasta la vejez.

### Historia:

Hay evidencia en el arte antiguo de que las personas con trisomía 21 han formado parte de la raza humana durante miles de años pero no fue hasta el 1866 que el Dr John Langdon Down comentó por primera vez las similitudes faciales de un grupo de sus pacientes con retraso mental. Desafortunadamente utilizó descriptores raciales como “mongol” para describir su apariencia lo que llevó a un siglo de terminología inexacta y engañosa. Las personas que tienen el síndrome de Down y sus defensores son comprensiblemente sensibles sobre las palabras usadas para describir esta condición cromosomal. Con la identificación de la base cromosomal del síndrome de Down en 1959, un proceso gradual de aceptación de la trisomía 21 como una variación normal ha hecho mucho para borrar parte de la desventaja y poner fin a debates desinformados sobre la “humanidad” de las personas con el síndrome de Down.

Aparte de usar el término “mongol”, otro modo de entrar en una discusión acalorada es refiriéndose a una persona como que está “sufriendo del síndrome de Down”. Esta afirmación es absurda ya que el síndrome en sí no es doloroso ni angustiante. La frase “una persona con el síndrome de Down” es precisa, no-peyorativa y nos recuerda que el paciente es, ciertamente, una persona ante todo.

El síndrome de Down es la causa identificable más común de la discapacidad intelectual, siendo responsable de casi un tercio de los casos. Ocurre por igual en todas las razas con una incidencia general de aproximadamente 1 de cada 800 nacimientos. Esto es mucho menor que el índice actual de concepción ya que hay una gran incidencia de abortos espontáneos y quirúrgicos. El aumento en incidencia con el avance de la edad materna es bien conocido pero lo que no se sabe comúnmente es que la mayoría de los niños con el síndrome de Down nacen de madres menores de 30 años. Esto es a causa del mayor número de embarazos en este grupo de edad que en el grupo de edad mayor.

El 95% de los casos del síndrome de Down están causados por la trisomía 21; las translocaciones desequilibradas del cromosoma 21 y el mosaicismo siendo responsables del resto. El cromosoma extra es de origen materno en al menos el 90% de los casos.

### **Pruebas de detección prenatales:**

La profesión médica ha sido criticada por permitir que los avances técnicos superen nuestra habilidad de hacer frente a los temas éticos que plantean. Es alentador, por lo tanto, ver como se reemplaza el paternalismo por un esfuerzo consciente por parte de los médicos para actuar como informadores expertos que permiten a los padres tomar sus propias decisiones basados en datos precisos. Mientras los procedimientos técnicos requieren un alto nivel de destreza para ser realizados bien, se requiere un nivel más alto aún para afrontar los resultados apropiadamente.

### **Amniocentesis:**

La amniocentesis de embarazos de “alto-riesgo” a las 16 semanas continúa siendo el método más común para detectar a aquellos afectados por la trisomía 21. Tales embarazos se seleccionan basándose en si la edad de la madre supera los 35 años o en un embarazo anterior afectado. El riesgo de tener un segundo embarazo con el síndrome de Down es de 1% a no ser que una traslocación fue la causa, en cuyo caso el riesgo puede ser mucho mayor. Sin embargo, el procedimiento no está libre de problemas, los cuales incluyen un aborto espontáneo accidental a un índice del 0.5-1% y la necesidad potencial de realizar un aborto a mediados del trimestre si esa es la opción elegida por los padres.

A pesar de ser extremadamente sensible esta prueba aún puede dejar pasar sin detección la mayoría de los embarazos de trisomía 21 a causa de las restricciones de su uso al grupo de edad mayor, mientras que la mayoría de los bebés con el síndrome de Down nacen de madres menores de 30 años de edad. El uso de la exploración del suero materno (idealmente midiendo la alfafetoproteína, el hCG y el estrótiol) a las 16 semanas de gestación es ya un procedimiento rutinario en algunos estados y permite la detección de un 60% de embarazos afectados por la trisomía 21 con un índice de falso positivo del 5%. A las mujeres detectadas de esta manera (1-2% de la población examinada) se les ofrece después una amniocentesis, permitiendo así una reducción en el número de procedimientos invasivos innecesarios manteniendo a la vez un alto índice de detección. Como con todas las pruebas de detección, sin embargo, deben tener lugar conversaciones adecuadas antes de las pruebas para asegurar el entendimiento y consentimiento parental. Los aspectos técnicos son mucho menos difíciles que las cuestiones de asesoramiento.

### **Muestra de vellosidades coriónicas:**

Este procedimiento implica una biopsia transvaginal de la placenta en desarrollo a las 10-12 semanas de gestación. Tiene la ventaja de que detectan las anomalías cromosomales antes de lo que se pueden detectar con la amniocentesis pero está asociado con un índice más alto de aborto espontáneo tras la intervención (2-5% dependiendo del operador). Se han planteado preocupaciones por defectos en las extremidades y la mandíbula en fetos sometidos a este procedimiento, pero faltan datos reales y concretos.

### **Ecografía/Ultrasonido:**

Múltiples características fetales han sido estudiadas como posibles indicadoras de la trisomía 21. Estas incluyen el tamaño posterior de la fosa, el grosor del pliegue de la nuca, la posición de las manos y longitud de los huesos. Aunque esta tecnología ofrece promesas para el futuro, no es lo suficientemente fiable como para usarlo como prueba de detección en este momento. Lo mismo puede decirse de la detección y cariotipificación de las células fetales en la circulación materna, aunque esta tecnología es inminente.



## **CUANDO SE DIAGNOSTICA EL SÍNDROME DE DOWN:**

Comunicar el diagnóstico del síndrome de Down a una pareja, bien sea en el período prenatal o en el período postparto inmediato, requiere todas las habilidades de comunicación y asesoramiento del doctor. Es al médico de cabecera a quien la mayoría de los padres preferirían recurrir para esta información.

### **Comunicando el diagnóstico prenatal:**

Aunque los padres deberían haber sido preparados para el diagnóstico del síndrome de Down antes de que tuviera lugar la prueba, hasta el mejor asesoramiento anterior a la prueba hace poco para compensar el shock de un diagnóstico inesperado. El shock inicial y la negación se pueden anticipar como parte del repentino cambio en expectativas parentales. La mayoría de los padres experimentan una necesidad de información concisa, exacta e imparcial sobre la cual basar su decisión. El contacto con la Asociación del Síndrome de Down puede ser de ayuda si los padres están conformes.

Una de las mayores dificultades para los doctores cuando se detecta la trisomía 21 prenatalmente es dar una explicación equilibrada y completa de las opciones disponibles a los padres para que puedan llegar a una decisión informada sobre si continuar con el embarazo o no. Esto incluye dar información precisa sobre el síndrome de Down y el rango de expectativas que podrían tener para su hijo, mientras que se intenta no ser imposiblemente predictivo.

Si se elige la terminación del embarazo tras deliberarlo adecuadamente, el impacto total de ese procedimiento debe ser explicado. Se debe concertar un seguimiento cuidadoso para asegurar que un proceso apropiado de pena por la pérdida del embarazo tenga lugar. Comentarios insensibles como “Olvide este y empiece otra vez” son crueles e ignorantes.

La detección prenatal de la trisomía 21 no siempre resulta en la terminación del embarazo. Durante las conversaciones previas a la prueba con los padres, cuando se proporciona la información sobre las condiciones que se están buscando, puede ser aparente que la pareja no decidiría abortar un embarazo afectado pero sólo quieren saber si hay defectos para estar preparados para la llegada del bebé. Es vital que todas las parejas estén adecuadamente preparadas para cualquier prueba de detección para que puedan entender el objetivo de la prueba, cuales son sus peligros y qué opciones hay disponibles si la prueba resulta ser positiva para la condición buscada.

### **Comunicando el diagnóstico postnatal:**

El modo en el que se comunica el diagnóstico del síndrome de Down es otra área donde los consumidores de nuestros servicios médicos han mostrado su descontento.

El diagnóstico firme del síndrome de Down con fundamentos fenotípicos normalmente es posible inmediatamente después del alumbramiento. Si el médico intenta evitar hacer el diagnóstico por unos cuantos días hasta que se conozca el cariotipo, sencillamente será declarado antes por un abuelo(a). Es esencial informar a los padres, al menos de sus sospechas, lo antes posible después del nacimiento.

## **El Diagnóstico del síndrome de Down en la Sala de Partos debe seguir este plan:**

1. En cuanto se produce el alumbramiento del bebé de la enhorabuena a los padres por el nacimiento de su hijo.
2. Infórmeles si el bebé goza de buena salud o no y explique cualquier procedimiento resucitativo que esté realizando.
3. En cuanto la tercera fase esté completa y el bebé está estable, asegúrese de que podrá tener algún tiempo a solas con ambos padres y el bebé. Muchos padres ya habrán notado un ambiente aprensivo en estos pocos minutos. Una comadrona que haya estado involucrada en el alumbramiento puede ser un apoyo invaluable.
4. Manifieste su diagnóstico clínico y, si es necesario, su grado de certeza. Unas palabras iniciales podrían ser: “Se la ve muy sana pero tengo algunas noticias que tal vez no esperaban. Su bebé tiene el síndrome de Down.” Debería estar tocando al bebé mientras dice esto y usando su nombre, indicando su aceptación del niño. Ningún nuevo padre quiere que su médico trate a su bebé con repugnancia.
5. Después de tratar con algunos comentarios inmediatos de negación de parte de los padres, es necesario evaluar su entendimiento del diagnóstico (“¿Qué entienden Uds. por el término de síndrome de Down?”). Puede hacerse evidente que tienen poco conocimiento de la condición o que están agobiados por mitos y malentendidos. Estos deben ser corregidos cuidadosamente.
6. Es impráctico educar completamente a los padres de un bebé con el síndrome de Down inmediatamente después del alumbramiento. Debe dar la información suficiente para responder a sus preguntas inmediatas y apoyarlos hasta más tarde en el día cuando puedan tener lugar conversaciones más detalladas. La información inmediata debe incluir una sinópsis de la etiología del síndrome, que los padres no se culpen entre ellos y una descripción de las investigaciones y procedimientos que son necesarios para evaluar completamente la salud del niño.
7. Una conversación completa sobre el diagnóstico debe tener lugar una vez que los padres están al menos parcialmente recuperados del estrés inmediato del parto, usualmente en las primeras 24 horas. Llegados a este punto habrá muchísimas preguntas que deberán ser contestadas con exactitud y adecuadamente. Se debe hacer todo el esfuerzo posible para que ambos padres estén presentes en esta reunión. De nuevo, el niño debe estar presente como el centro de las discusiones y debe estar en los brazos de los padres. Aún es demasiado pronto para sobrecargar a los padres con cada hecho diminuto así que existe la necesidad de ser sensibles a su grado particular de aceptación de estos conceptos nuevos y complejos.
8. No intente predecir. Es absurdo intentar ver el futuro para cualquier niño con precisión. Perpetuar mitos como “al menos siempre será cariñoso y disfrutará de la música” es imperdonable. Se debe pintar una imagen de “brocha gorda” que reconozca la capacidad de cada niño de desarrollarse individualmente.
9. La familia y los amigos pueden ser una fuente de gran apoyo pero tal vez necesiten información y educación. Cada estado tiene una Asociación del Síndrome de Down que ofrece apoyo en el hospital y continuado a los padres de bebés con el Síndrome de Down de personas que han estado en esa situación también. Los números de contacto están listados al final de este artículo.
10. Puede ser de ayuda que los parientes traigan fotos de los padres como recién nacidos. Esto permite a los padres comparar las características de los rasgos faciales del bebé con los suyos y ver que es su bebé, no un “bebé de Down”.
11. La mayoría de los médicos entienden la necesidad de los padres de tener un tiempo a solas pero también de sentir confianza para poder dirigirse al médico en cualquier momento para más información. Es esencial dejar las puertas abiertas a la comunicación.

Cuando se comunica un caso del síndrome de Down, un bebé ha nacido. Este simple hecho se pasa por alto tan a menudo en la tormenta de agitación emocional que la nueva madre y el nuevo padre son raramente felicitados por haberse convertido en padres. Una madre en Melbourne hasta recibió una tarjeta de condolencia el día después de dar a luz a un bebé sano con el síndrome de Down. Hace menos de treinta años algunos médicos Australianos aconsejaban a sus pacientes a dejar a sus bebés con el síndrome de Down en instituciones y a

decirles a sus familiares que habían nacido muertos. Aunque este tipo de enfoque ya no existe, muy ocasionalmente los padres de un recién nacido con el síndrome de Down decidirán que, por las razones que sean, no son capaces de aceptar al niño. En esta situación las opciones incluyen el cuidado tutelar o la adopción y obviamente no es una decisión que deba tomarse a la ligera. El papel del médico es otra vez la de un consejero informado, no de un juez.

El proceso de aceptación de haber dado a luz a un niño con el síndrome de Down se ha equiparado con la reconocida reacción de dolor que ocurre tras la muerte de un niño. Las fases como la negación, el enfado, la aceptación etc. son reconocibles y se dice que los padres están llorando la pérdida de su esperado hijo “perfecto”. Mientras que este punto de vista tiene algo de mérito, no hace frente al proceso de readaptación a largo plazo y de naturaleza variante en el caso de la familia de un niño con el síndrome de Down. Después de todo, el niño no ha muerto.

## **EL CUIDADO MÉDICO DE LAS PERSONAS CON EL SÍNDROME DE DOWN**

Aunque el síndrome de Down no es una enfermedad médica, hay varios procesos patológicos que son más comunes en las personas que tienen la condición. Estas asociaciones llevarán a las personas con el síndrome de Down a tener un contacto frecuente, y a veces intensivo, con los médicos.

### **Período Neonatal:**

Inmediatamente después del alumbramiento el niño debe ser examinado cuidadosamente para confirmar el diagnóstico y para identificar cualquier problema médico inmediato. El asesoramiento pediátrico es apropiado en la mayoría de las situaciones.

**Cardíaco:** Las enfermedades congénitas del corazón, habitualmente en la forma de defectos de almohadillas endocárdicas, afectan al 40% de los bebés y deben realizarse pruebas de detección por medio de una ecocardiografía poco después del nacimiento ya que puede ser difícil de detectar. Los defectos del septo y la tetralogía de Fallot pueden ocurrir también. El descubrimiento de malformaciones congénitas severas a menudo plantea la cuestión de hasta qué punto intervenir. Hay que enfatizar que exactamente el mismo tratamiento médico y quirúrgico debe establecerse para un niño con el síndrome de Down que para un niño sin un trastorno cromosomal.

Las enfermedades congénitas severas del corazón siguen siendo las mayores responsables de la muerte de los niños con el síndrome de Down, a pesar de los avances en los tratamientos quirúrgicos. No habiendo ningún defecto congénito del corazón, sin embargo, la mayoría de los niños pueden contar con vivir hasta entrada su sexta década.

**Gastrointestinal:** La anomalía congénita más común del tracto gastrointestinal asociada con el síndrome de Down es la atresia duodenal, aunque la estenosis pilórica, la enfermedad de Hirschsprung y la fístula traqueoesofágica han sido documentados. De nuevo, la intervención quirúrgica debe evaluarse sin referencia al trastorno cromosomal. La incidencia total de malformaciones del tracto gastrointestinal (*GIT, por sus siglas en inglés*) es de aproximadamente un 12%.

**Visión:** El 3% de los recién nacidos con el síndrome de Down tendrán cataratas congénitas densas que deben ser eliminadas tempranamente. El glaucoma también es más común.

**Alimentación:** La hipotonía es una característica constante en los neonatos con el síndrome de Down. Esta flacidez puede interferir con la lactancia y es posible que sea necesario involucrar a un asesor experto en la lactancia para asegurar que el proceso sea satisfactorio. La alimentación tiende a tardar más y pueden existir problemas con la presión al pezón (succión ineficaz) debido a una lengua protuberante. Algunos bebés experimentan dificultades manteniendo la temperatura y pueden necesitar abrigo adicional durante la amamantación. El estreñimiento es más común debido a la musculatura hipotónica del intestino.

**Hipotiroidismo Congénito:** Esta condición es algo más prevalente en bebés con del síndrome de Down. Debe ser detectado por la prueba rutinaria del pinchazo en el talón que se les practica a todos los neonatos.

**La dislocación congénita de las caderas:** La laxitud de las articulaciones y la hipotonía al combinarse pueden incrementar la incidencia de la dislocación de las caderas, aunque la dislocación congénita verdadera es muy poco frecuente. Se debe extremar el cuidado durante el examen neonatal habitual.

## **Infancia:**

Una vez que cualquier condición médica urgente se haya tratado y la alimentación esté establecida satisfactoriamente los padres llevarán a su nuevo bebé a casa. Si el médico de cabecera no ha estado implicado durante la estancia en el hospital, es importante un contacto temprano para permitir el asesoramiento de la condición médica fundamental del niño. Esta “revisión de niño sano” significa que el médico no tendrá que hacer frente por primera vez a un niño desconocido y obviamente enfermo varios meses después.

El cuidado médico durante el primer año de vida incluirá el tratamiento continuado de cualquiera de los problemas identificados durante el período neonatal junto con una vigilancia de problemas adquiridos como discapacidades del oído o de la visión. En el primer año debería comenzar el contacto temprano y frecuente con especialistas de experiencia apropiada.

Los trastornos convulsivos son más comunes en los niños con el síndrome de Down (aproximadamente un 10%) y puede ocurrir desde una edad temprana. Habitualmente son de naturaleza tónica-clónica.

Las personas con el síndrome de Down tienen una inmunidad célula-mediada reducida y por eso los bebés en particular tienen más probabilidades de sufrir infecciones respiratorias. La obstrucción de las vías respiratorias superiores son también más comunes a causa de la hipertrofia de amígdalas y adenoides. Esta alteración de la inmunidad está también implicada en el aumento que se ha observado en la incidencia de leucemia en las personas con el síndrome de Down, aunque la conexión aún no está clara.

En términos prácticos la disminución de la inmunidad tiene poco impacto. El programa de inmunización normal infantil debe comenzarse en el tiempo habitual.

La filosofía de “intervención temprana” está ahora bien aceptada como poseedora de beneficios para el niño y la familia. Esto se refiere al tratamiento de los niños con discapacidades en el hogar o en centros por una variedad de profesionales de la salud como terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas y terapeutas del habla desde una edad muy temprana. Los padres también están involucrados como terapeutas. Estos programas reconocidos, patrocinados por el gobierno tienden a ser preferibles a los presuntos terapeutas “complementarios” que pueden agotar los recursos parentales sin producir muchos resultados.

## **Niñez:**

Al ir creciendo durante los años preescolares se hará evidente que el desarrollo está atrasado globalmente. Los hitos del desarrollo físicos se atrasarán a causa de la hipotonía y la laxitud de las articulaciones, el habla probablemente será difícil y la socialización puede atrasarse. La evaluación psicométrica muestra que la mayoría de los niños con el síndrome de Down tienen una función intelectual en el rango moderado de discapacidad pero el rango es enorme. En este momento es útil ayudar a los padres a reconocer que un conjunto de hitos del desarrollo diferente es relevante para este niño, y que comparar su progreso al de sus hermanos no ayuda. Comparar notas con otros padres de niños con el síndrome de Down es de ayuda pero se debe recordar que cada niño seguirá su propio camino. Es importante no hacer demasiadas predicciones sobre hasta dónde y con qué rapidez se desarrollará el niño pero el ánimo debe ser uno de optimismo y expectativas razonables, como para todos los niños.

La relación de por vida del médico de cabecera con el niño debe estar desarrollándose bien a estas alturas. La familiaridad con lo que es normal para ese niño permitirá el reconocimiento precoz de cualquier problema de salud, al igual que una apreciación sobre qué condiciones médicas son más comunes. Más allá de eso, sin embargo, el astuto médico de cabecera (*GP, por sus siglas en inglés*) recordará que el niño con el síndrome de Down es susceptible a la misma gama de problemas infantiles que cualquier otro y que no todos los síntomas serán debidos al síndrome.

El modo del GP de tratar a un niño con el síndrome de Down debe ser el mismo que a cualquier otro niño: amable, no-amenazante, e interactivo. Normalmente los padres son unas fuentes invaluable de información sobre el niño y, tras varios años de duro trabajo, se habrán convertido en unos defensores incondicionales y “supervencedores de la burocracia”. Sus preocupaciones deben ser tratadas con la debida consideración.

Habiendo estado involucrados en programas de intervención temprana y preescolares, la mayoría de los niños con el síndrome de Down están bien dotados para entrar en las escuelas corrientes en la temporada habitual. Sigue habiendo bastante debate sobre los méritos relativos de la escolarización corriente frente a la escolarización especial lo cual no se abarca en este artículo. En general, el papel del médico es apoyar a los padres en sus decisiones y atender a cualquier asunto médico que pueda surgir al seleccionar una escuela.

**Las Enfermedades Congénitas del Corazón:** Las malformaciones severas que no pueden ser tratadas definitivamente siguen siendo una de las mayores causas de morbilidad y mortalidad a lo largo de la infancia. Se debe mantener una relación estrecha con un cardiólogo pediátrico.

**Déficits sensoriales:** Las discapacidades significativas del oído ocurren en la mayoría de los niños con el síndrome de Down. Se recomienda una audiometría anual y consultar con un especialista.

Las discapacidades visuales debidas a errores refractivos o estrabismos también son comunes y deben ser evaluadas anualmente. Las cataratas se desarrollan a menudo pero normalmente están fuera del eje visual.

**Hipotiroidismo:** Con una incidencia a lo largo de la vida de cualquier número hasta el 30%, se deben realizar pruebas de detección para el hipotiroidismo regularmente. Aunque la mayoría de los casos se desarrollan en los años de adolescencia, se recomienda la exploración bioquímica bi-anual de los niños pequeños. Si se detecta algún síntoma de la enfermedad de tiroides, la investigación temprana y el tratamiento son esenciales.

**Inestabilidad Atlantoaxial:** Ha habido mucha controversia sobre cómo enfocar este problema. Hasta un 15% de los niños con el síndrome de Down tendrán evidencia radiológica de la inestabilidad de la articulación atlantoaxial pero solo en unos cuantos casos resultará esta inestabilidad en la compresión de la médula espinal con sus signos neurológicos consecuentes. La controversia surge sobre si explorar radiológicamente a todas las personas con el síndrome de Down y si es así, cuándo. Si se detecta la inestabilidad, ¿es justo limitar las actividades deportivas y recreacionales de una persona en un intento de prevenir la complicación poco frecuente de daños a la médula espinal? A veces son difíciles de detectar las señales neurológicas sutiles en las personas con el síndrome de Down y la cirugía requerida para estabilizar la articulación es mayor.

El consenso actual está marginalmente a favor de realizar las pruebas radiológicas de detección antes de entrar en la escuela, principalmente para tranquilizar a los padres de la gran mayoría de niños cuyas pruebas determinarán que tienen las articulaciones atlantoaxiales estables. Si se detecta la inestabilidad o anomalías anatómicas, un asesoramiento prudente deberá asegurar que las actividades sean modificadas sin limitar al niño innecesariamente. La vigilancia neurológica es esencial. Algunas autoridades recomiendan un segundo grupo de pruebas radiográficas de detección antes de entrar a la escuela secundaria (*high school*) para todos los niños con el

síndrome de Down aunque hay poca evidencia que apoye el concepto del desarrollo de la inestabilidad.

**Crecimiento físico:** El desarrollo físico está invariablemente atrasado en los niños con el síndrome de Down y hay disponibles tablas de crecimiento con percentiles modificados para realizar un seguimiento preciso. Una tendencia a la obesidad requiere la atención especial a una dieta sana y hábitos de ejercicio en este grupo.

**Cuidado dental:** Los dientes de los niños con el síndrome de Down son propensos a ser pequeños, espaciados irregularmente y deformados. El cuidado dental temprano y frecuente está requerido para asegurar una dentadura adecuada para la vida adulta.

## **Adolescencia**

Tener el síndrome de Down no protege contra el remolino hormonal que normalmente acompaña a la adolescencia. Todos los agobios y tormentos de esta fase potencialmente difícil del desarrollo tienen que ser negociados. Esto incluye al adolescente intentando establecer su propio(a) identidad, encontrar un poco de espacio privado y dedicarse a sus propios intereses.

Las personas con discapacidades son seres sexuales y aquellos con el síndrome de Down no son ninguna excepción. Es una grave injusticia mantener un estereotipo de las personas con el síndrome de Down como “eternos niños felices”, como estaría de acuerdo cualquier padre. Los adolescentes con el síndrome de Down están sujetos a los mismos estados de ánimo, deseos y emociones que cualquier otro, aunque a menudo están más frustrados en su expresión.

### **Algunas condiciones médicas específicas requieren atención:**

**La menstruación y sexualidad:** La menarquía normalmente está solo ligeramente atrasada en las niñas con el síndrome de Down. La menstruación normalmente se establece siguiendo un patrón regular y, aunque muchos ciclos serán anovulatorios, se debe suponer que es fértil. Hay aproximadamente treinta casos en la literatura mundial de mujeres con el síndrome de Down quedándose embarazadas.

Hay una larga historia de mujeres con el síndrome de Down a quienes les han controlado la menstruación y fertilidad por medio de la medicación como la progesterona o la intervención quirúrgica. Se dio poca atención a las necesidades de la mujer y aún menos a proporcionarle con la educación apropiada sobre la higiene menstrual, las relaciones y la anticoncepción. Una histerectomía no protege contra el abuso sexual, particularmente cuando las mujeres con el síndrome de Down son vistas por muchos como sumisas e indefensas. Un modo de pensar más informado ha permitido que estas mujeres puedan ocuparse de su propio menstuo y tomar decisiones sobre la anticoncepción, basándose en información apropiada de asesores expertos.

Es difícil justificar la esterilización o supresión menstrual involuntaria a no ser que haya indicaciones médicas importantes. Una decisión reciente de la Corte Suprema ha otorgado al Juzgado de Familia (*Family Court*) la responsabilidad de consentir los procedimientos de esterilización en niños. La mayoría de los estados tienen legislación otorgando la misma protección a los adultos intelectualmente discapacitados por medio de los Consejos de Tutela (*Guardianship Boards*).

Los varones adolescentes con el síndrome de Down normalmente experimentan el mismo instinto sexual y frustraciones como sus compañeros. Los genitales son normalmente pequeños y subdesarrollados aunque esto no es de ninguna manera invariable. Algunos hombres tienen dificultades para lograr una erección completa y la eyaculación no es siempre posible. Aunque el semen de los varones con el síndrome de Down muestra un número reducido de espermatozoides y motilidad con más formas anormales, hay al menos un caso documentado de un niño engendrado por un hombre con el síndrome de Down.

La educación sobre la sexualidad apropiada es esencial. Uno de los mayores obstáculos en el desarrollo de una expresión sexual saludable para las personas con el síndrome de Down es la

falta de información a la que otros adolescentes tienen acceso por medio de una variedad de recursos comunitarios. Las clínicas de Planificación Familiar y los centros de recursos para la salud de la mujer a menudo pueden ser de ayuda para las familias y los médicos de cabecera en esta área.

**Hipotiroidismo:** Como la mayoría de los casos del hipotiroidismo en las personas con el síndrome de Down se desarrollan durante la adolescencia, la vigilancia se debe aumentar a pruebas anuales de función tiroidea junto con un aumento en el índice de sospecha sobre si esta condición podría estar detrás de presentaciones clínicas inusuales.

**La piel:** La piel de los niños con el síndrome de Down es propensa a ser seca y susceptible al eczema. Durante la adolescencia, foliculitis (acné) y furúnculos se vuelven más comunes. La alopecia areata es una manifestación común de la autoinmunidad desajustada que puede acompañar al síndrome de Down.

## **Edad Adulta**

En la última parte de este siglo, los cambios en el modo de tratar a las personas con el síndrome de Down han resultado en un aumento triple en su expectativa de vida. El cuidado médico mejorado y más activo unido a la vida en comunidad son en gran parte responsables. Ha sido únicamente en las últimas cuantas décadas que las personas con el síndrome de Down han podido tener la expectativa razonable de alcanzar la edad adulta. Si los primeros cinco años de vida (cuando ocurren la mayoría de las muertes cardíacas) se sobreviven, una persona con el síndrome de Down tiene un 80% de probabilidad de alcanzar la tercera década y un 60% de probabilidad de vivir pasados los cincuenta años de edad. La edad media de mortalidad para una persona con el síndrome de Down son los cincuenta y tantos. Todo esto significa que los médicos de cabecera necesitan emplear las mismas habilidades de cuidados preventivos que para el resto de la comunidad para que las personas con el síndrome de Down puedan estar sanas hasta la vejez.

Las personas con el síndrome de Down aún se quejan de cómo son percibidos por algunos médicos. Un hombre de veinticinco años no debería ser llamado “niño”. Normalmente ya se habrá marchado del hogar familiar y estará trabajando en un centro para adultos. Probablemente pueda contestar a las preguntas sobre su salud y deberían darle la oportunidad para hacerlo. Es un adulto y debería ser tratado como tal. Se le debe explicar los procedimientos médicos en un lenguaje apropiado (ver figura 3) y el consentimiento debe ser obtenido del modo habitual.

Si existe la posibilidad de alguna controversia con relación a un tratamiento médico o procedimiento para un adulto con el síndrome de Down, es posible que un tutor tenga que ser designado para tomar las decisiones en nombre de esa persona. Esto sólo atañe si la persona no está capacitada para dar un consentimiento informado y si es una de las pocas áreas de la ley donde el sentido común desempeña un papel importante. Normalmente un padre o amigo preocupado puede ser considerado claramente capaz de tomar las decisiones en beneficio de la persona discapacitada. Las dudas sobre la necesidad de un tutor pueden generalmente aclararse llamando por teléfono al Consejo de Tutela o al Departamento del Ministerio Público en cada estado.

**Cuidado preventivo:** El rango habitual de actividades de salud preventiva deben ser ofrecidos a los adultos con el síndrome de Down. Los protocolos habituales son relevantes para la citología cervical, la exploración diagnóstica de la mama y la monitorización del factor de riesgo cardiovascular. Los consejos para la dieta y el ejercicio deben ser realistas, comprensivos y adaptados para la situación de vivienda y de empleo de la persona como sea necesario.

**Hipotiroidismo:** A lo largo de la edad adulta la vigilancia para trastornos tiroideos debe mantenerse con pruebas anuales de función tiroidea.

**Déficits sensoriales:** El contacto continuo con especialistas de visión y de oído se aconseja durante la edad adulta debido a una prevalencia alta de problemas adquiridos como las cataratas, el queratoconos y la pérdida de audición sensorineural.

Problemas de comportamiento: Uno de los retos más difíciles al que se enfrenta un médico de cabecera (*GP*, por sus siglas en inglés) al tratar a una persona con una discapacidad intelectual es la valoración y el tratamiento de comportamientos difíciles. Nuestros predecesores parecen haberse apoyado mucho en el uso de tranquilizantes fuertes como la manera de reprimir los arrebatos de ira o los comportamientos destructivos pero este método no hace nada para identificar el origen del problema. Las personas con discapacidades raramente se comportan de un modo destructivo o violento a no ser que exista una razón. Puede ser algo intrínseco a la persona, como la depresión o un dolor de muelas. Puede ser debido a un cambio en la situación de la vida de esa persona, como un cambio de vivienda o de empleo. O puede ser debido a un conflicto interpersonal. La función del médico es buscar la causa subyacente del problema por medio de una valoración completa en lugar de simplemente suprimir los síntomas.

Trastornos psiquiátricos: Las enfermedades psiquiátricas ocurren en las personas con el síndrome de Down con una frecuencia parecida al resto de la población. Sin embargo, esta es un área difícil para los psiquiatras, y hay pocos en Australia que hayan afrontado el reto de proporcionar servicios comprensivos de salud mental a las personas con discapacidades intelectuales.

Demencia: Recientemente mucha atención se ha centrado en la asociación del síndrome de Down y la enfermedad de Alzheimer. Parece existir un efecto de dosis genética donde tener un cromosoma 21 adicional provoca que un individuo tenga una posibilidad más alta de desarrollar los cambios neuropatológicos de la enfermedad de Alzheimer, los cuales están codificados en esa cromosoma. La asociación es tan fuerte que muchas autoridades están abogando por la inclusión de la enfermedad de Alzheimer como uno de los factores invariables del síndrome, aunque siempre es un diagnóstico de exclusión después de que otras causas reversibles de la demencia han sido excluidas. El comienzo tardío de la epilepsia se observa a menudo en asociación con la enfermedad de Alzheimer en este grupo.

Desde un punto de vista práctico es útil ser conscientes de esta asociación. Debido al aumento de la expectativa de vida de las personas con el síndrome de Down, se puede esperar que la mayoría de nuestros pacientes muestren señales de demencia al envejecer. El reconocimiento del declive del funcionamiento intelectual y la pérdida de algunas habilidades sociales puede ayudar al GP a la hora de sugerir estrategias apropiadas para ayudar al paciente y a la familia. Estas pueden incluir la mudanza a un alojamiento más apropiado, la participación en servicios genéricos geriátricos y el contacto con agencias especializadas de apoyo.

### **Resumen:**

Las personas con el síndrome de Down son parte de nuestra comunidad y como tal son parte de la población de pacientes del GP. Mientras que hay algunas condiciones médicas que son más comunes en las personas con un cromosoma 21 adicional, no hay nada que sea único a este grupo o que esté totalmente fuera del área de competencia de un médico de cabecera. La clave para un buen cuidado de calidad es estar familiarizado con el síndrome pero, lo que es más importante, conocer a la persona que tiene el síndrome.

Los esfuerzos de abogacía/apoyo de las personas con el síndrome de Down y sus familias han resultado en mejoras enormes en la calidad y la expectativa de vida. La profesión médica está intentando igualar estos desarrollos siendo más sofisticada en su actitud hacia los asuntos éticos, más energética en su provisión de cuidado y más cooperativa en sus interacciones con las personas que tienen el síndrome de Down y sus familias.

### **REFERENCIAS Y LECTURA RECOMENDADA:**

Cooley WC y Graham JM "Down Syndrome – an update and review for the primary paediatrician" ("*El Síndrome de Down – una actualización y revisión para pediatras primarios*") Clin Paed 1991; 30 (4):233-253



Graves P: "The intellectually disabled child" (*"El niño intelectualmente discapacitado"*) en Robinson MJ "Practical Paediatrics" (*"Pediatria Práctica"*) Segunda Edición Churchill Livingstone, Melbourne, 1990.

Newton R.: "Down's Syndrome" (*"El Síndrome de Down"*) Optima, Londres, 1992

Platt LD y Carlson DE: "Prenatal diagnosis – when and how?" (*"Diagnóstico Prenatal - ¿cuándo y cómo?"*) NEJM 1992; 327 (9):636-638.

Pueschel SM: "Clinical aspects of Down syndrome from infancy to adulthood" (*"Aspectos clínicos del síndrome de Down desde la infancia hasta la edad adulta"*) Am J Med Gen Supp 1990; 7:52-56.

Pueschel SM and Pueschel JK (Editores), "Biomedical concerns in persons with Down syndrome" (*"Preocupaciones biomédicas en personas con el síndrome de Down"*), Paul H Brookes Co. Baltimore 1992.

Pueschel SM et al: "A longitudinal study of atlanto-dens relationships in asymptomatic individuals with Down syndrome" (*"Un estudio longitudinal de las relaciones del atlanto-dens en individuos asintomáticos con el síndrome de Down"*) Pediatría 1992; 89 (6) 1194-1198

Selikowitz M: "Down Syndrome – the facts" (*"El Síndrome de Down – los hechos"*) Oxford University Press, Oxford, 1990.

Tingey C: "Down Syndrome – a resource handbook" (*"El Síndrome de Down – una guía de recursos"*) College-Hill, Boston, 1988.



# Terapia del habla y lenguaje para niños con el síndrome de Down

## Pautas para las mejores prácticas basadas en la investigación actual

*Las páginas de este artículo pueden ser copiadas únicamente para su uso personal.*

**Sue Buckley y Patricia LePrèvest**

La provisión de la terapia del habla y lenguaje para los niños con el síndrome de Down es un asunto controversial y las familias reciben servicios diferentes dependiendo de donde viven y de los conocimientos e interés de los terapeutas del habla y lenguaje acerca de las necesidades específicas de los niños con el síndrome de Down. Este artículo es un intento de proporcionar unas pautas para los terapeutas del habla y lenguaje basados en la mejor evidencia de las necesidades específicas para el habla y lenguaje actualmente disponibles. Es un resumen de los factores clave sobre sus necesidades y su perfil del habla y lenguaje, seguido por recomendaciones para la provisión de servicios. Se incluyen referencias a más lectura recomendada para apoyar los puntos planteados en este breve repaso general.

*Los padres están animados a llevar estas pautas a la atención de sus proveedores de terapia. Pueden ser copiadas para uso individual.*

### El lenguaje es vital para el desarrollo mental y social

Se puede argumentar que la terapia del habla y lenguaje es la parte más importante de los servicios de intervención para los niños con el síndrome de Down si deseamos fomentar su desarrollo cognitivo (mental) y social.

**El desarrollo cognitivo** – Según nuestro punto de vista, el desarrollo del habla y lenguaje son absolutamente centrales al desarrollo cognitivo de todos los niños. Primero, las palabras equivalen a conocimientos y cuanto más rápido aumente un niño(a) su vocabulario, más rápido estará adquiriendo conocimientos sobre el mundo. Por lo tanto el desarrollo del vocabulario es muy importante – el número de palabras que un niño sepa al comenzar la escuela a los cinco años tendrá una influencia significativa en su progreso. Segundo, el lenguaje apoya el pensamiento y el razonamiento. El cerebro humano ha desarrollado una habilidad extraordinaria para aprender el lenguaje hablado con una facilidad asombrosa y luego utilizar ese lenguaje hablado para las actividades mentales. Pensar, razonar y recordar, por ejemplo, se realizan habitualmente en la mente como “habla silenciosa”. Es deducible, por lo tanto, que cualquier niño con un retraso significativo en la adquisición del lenguaje tendrá un retraso en la habilidad de usar estos procesos cognitivos. Aunque con retraso, casi todos los niños con el síndrome de Down usarán el lenguaje hablado como su modo principal de comunicación. El uso de señas en los primeros años les ayudará a progresar pero para la mayoría de los niños las señas son utilizadas como un puente al habla, no para enseñar un lenguaje de señas.

**El desarrollo social** - El lenguaje es igualmente importante para el desarrollo social de los niños ya que les permite negociar su mundo social y controlar su comportamiento. Por ejemplo, mientras los niños adquieren lenguaje, pueden pedir lo que quieren, explicar cómo se sienten, describir lo que han estado haciendo y compartir pensamientos y preocupaciones con los amigos. Los niños son capaces de empezar a controlar su comportamiento usando el habla silenciosa para instruirse a sí mismos y para planear sus acciones.

Cuanto más hagamos para ayudar a los niños con el síndrome de Down para aprender a hablar, más rápido progresarán en todas las áreas del desarrollo cognitivo y social.

### El perfil del habla y lenguaje asociado con el síndrome de Down

**Las dificultades específicas del habla y lenguaje** – Los niños con el síndrome de Down normalmente tienen un perfil desigual de desarrollo social, cognitivo y del lenguaje – no tienen un perfil de retraso igualado en todas las áreas, tienen un perfil de puntos fuertes y puntos débiles. Por ejemplo, el desarrollo social y de comprensión social es típicamente un punto fuerte, mientras que el desarrollo del lenguaje hablado es un punto débil. Hay nueva evidencia coherente de que estos niños tienen un perfil específico de retraso del habla y lenguaje relativo a su edad no-verbal mental. Hay considerables diferencias individuales en los índices de progreso pero el perfil específico global es habitualmente evidente para todos los niños con el síndrome de Down.<sup>[1,2]</sup>

**Un perfil desigual dentro del dominio del lenguaje** – Mientras que las habilidades del habla y lenguaje de los niños con el síndrome de Down están atrasados en relación con las habilidades mentales no-verbales, los diferentes aspectos de las habilidades del habla, del lenguaje y de la comunicación no están igualmente atrasados.

Las habilidades de comunicación son un punto fuerte relativo con un buen entendimiento y el uso de las habilidades no-verbales de comunicación y un buen uso de los gestos.<sup>[1,2]</sup>

En el lenguaje, los niños muestran un desarrollo atrasado del vocabulario en la infancia, con la comprensión más avanzada que la producción, pero cuando alcanzan la adolescencia, el vocabulario es un punto fuerte relativo con las “edades” del vocabulario por delante de las “edades” de gramática. En la gramática, hay evidencia de dificultades específicas en la comprensión y producción.<sup>[1-3]</sup>

En el habla, hay una considerable dificultad en todos los niveles desde la planificación hasta la articulación y fonología. La mayoría de los adolescentes aún tienen problemas significativos de inteligibilidad.<sup>[4,5]</sup>

Se observan diferencias individuales dentro del perfil típico, donde algunos niños tienen más dificultades del habla que otros, en relación con la comprensión del lenguaje y algunos niños tienen diferencias mayores entre la comprensión y la producción que otros, por ejemplo. Por lo tanto, cada niño con el síndrome de Down debe recibir un programa de terapia individualizado, pero los principios para la práctica eficaz sobre los cuales esto debe basarse son iguales para todos los niños con el síndrome de Down.

## ***Posibles causas primarias***

La investigación está empezando a proporcionar alguna información útil sobre las causas subyacentes del perfil del habla y lenguaje asociado con el síndrome de Down.

**La memoria funcional** – Los niños con el síndrome de Down tienen una discapacidad específica en el componente del bucle fonológico de la memoria funcional en relación con sus habilidades no-verbales, y esto ahora se piensa que es una causa principal de sus dificultades del habla y lenguaje.<sup>[6]</sup> Para todos los niños, se piensa que el bucle fonológico juega un papel crítico en el aprendizaje de un lenguaje hablado ya que mantiene el patrón de sonido de la palabra para permitir que el niño asocie esto con un significado y lo almacene para apoyar la producción de la palabra hablada. Las dificultades con el bucle fonológico afectarán tanto al aprendizaje del vocabulario como al aprendizaje de la gramática.<sup>[ver 26]</sup>

La memoria visual a corto-plazo no está discapacitada en relación con las habilidades mentales no-verbales y se describe como un punto fuerte relativo. Además, los estudios han indicado que la codificación visual de información verbal puede ser utilizada por niños con el síndrome de Down en tareas de memoria a corto-plazo.<sup>[6,7]</sup>

**El oído** – La mayoría de los niños con el síndrome de Down (al menos el 80-90%) sufre una pérdida de audición conductiva y dificultades de discriminación auditiva lo que complican las dificultades del bucle fonológico. Sin embargo, se piensa que las dificultades del bucle fonológico existen independientemente de cualquier discapacidad de la audición.<sup>[6]</sup>

**Las dificultades motoras del habla** – Las dificultades del sonido del habla y la producción de palabras también tienen causas físicas. Estos están vinculados a las dificultades con las habilidades motoras asociadas con el síndrome de Down y las dificultades motoras orales demostradas desde su primer año de vida, las cuales afectan a los patrones de la alimentación y la masticación. Para todos los niños, las primeras palabras pueden predecirse por los sonidos del habla que hacen al balbucear – en otras palabras el vocabulario hablado a una edad temprana está influenciado por la articulación existente y las habilidades fonológicas, no al revés.<sup>[8]</sup>

## ***Posibles causas secundarias***

**La adquisición lenta del vocabulario** – Se ha demostrado que el desarrollo de la gramática inicial está vinculado al vocabulario total productivo tanto para los niños de desarrollo típico como para los niños con el síndrome de Down. Por lo tanto, el ritmo muy lento del desarrollo del vocabulario productivo que es típico para los niños con el síndrome de Down puede significar que el desarrollo de la gramática se atrase más allá del período óptimo para la adquisición de la gramática (1-6 años) – para una discusión completa de este asunto ver [24].

**Los efectos motores del habla** – El retraso de la producción de las primeras palabras y expresiones ininteligibles puede reducir o cambiar la entrada de lenguaje a los niños. Las dificultades con la producción del habla probablemente complican las dificultades con el aprendizaje y la producción de la gramática.<sup>[2]</sup>

## ***Principios para intervenciones eficaces***

Hay un considerable consenso entre los expertos internacionales sobre los principios que deben guiar la terapia del habla y lenguaje para los niños con el síndrome de Down, basados en la investigación de sus dificultades y de las intervenciones eficaces.<sup>[ver 1-5]</sup>

### ***Objetivos para los cuatro dominios***

Todos los expertos reconocen la necesidad de tener objetivos separados para los cuatro componentes de la habilidad del habla y lenguaje – la comunicación, el vocabulario, la gramática y el trabajo del habla, para cada niño.

### ***Objetivos para la comprensión y producción***

Además, para el vocabulario y la gramática se necesitarán objetivos separados para la comprensión y la producción.<sup>[8]</sup>

**El uso de las señas** – Hay consenso sobre el uso de los sistemas de señas para fomentar el lenguaje hablado con beneficios tanto para la comprensión como para la producción.

**El uso de la lectura** – Hay consenso sobre la importancia del uso de actividades de lectura para enseñar el lenguaje hablado a aquellos de todas las edades. En particular, los beneficios de la lectura temprana en los años preescolares como una actividad de enseñanza del lenguaje explícito están reconocidos.

### ***Los padres son los principales terapeutas***

Todos los expertos reconocen que el lenguaje se aprende todo el día, cada día, ya que los niños están involucrados en la comunicación con sus familias y amigos y por lo tanto el enfoque de la terapia eficaz debe ser el de compartir las técnicas con los padres porque ellos serán los mejores terapeutas de sus hijos.

## ***Implicaciones para un programa de terapia completo***

### ***Los servicios preescolares***

El entrenamiento especializado para el trabajo con niños con el síndrome de Down será útil, y será esencial estar al día en cuanto a los conocimientos sobre la literatura de investigación. Las necesidades de los niños con el síndrome de Down tienden a ser diferentes a las necesidades de otros niños con dificultades del aprendizaje. Su oído, discapacidad del bucle fonológico y dificultades motoras del habla hace que sean diferentes y los terapeutas necesitan ser expertos en la discriminación auditiva, la función motora oral y el trabajo tanto del habla como el del lenguaje.

### ***Los conocimientos y las habilidades***

1. estar al día en cuanto a los conocimientos sobre la literatura específica de investigación sobre el desarrollo del habla y lenguaje, la memoria funcional y las terapias eficaces para los niños con el síndrome de Down.
2. entender el significado de la discapacidad específica en el componente del bucle fonológico de la memoria funcional para el perfil del habla y lenguaje asociado con el síndrome de Down
3. entender la importancia de los trabajos de lectura para apoyar el desarrollo del vocabulario, la gramática y la claridad del habla, usando los puntos fuertes en la memoria visual

4. entender la importancia de la discriminación auditiva para los sonidos del habla, las actividades de fonología, entrenamiento de la conciencia fonológica y el trabajo del habla para mejorar el funcionamiento tanto de la memoria funcional como la del habla.

### ***Los modelos de entrega***

5. en el primer año de vida las familias deben recibir un servicio en el hogar (o cuidados intensivos si el bebé está enfermo) durante varios meses desde el nacimiento con una frecuencia al menos mensual
6. desde el segundo hasta el cuarto año pueden ser eficaces varios modelos, incluyendo las sesiones de grupo para asegurar que las familias saben sobre el desarrollo del habla y lenguaje y a qué objetivos individuales pueden fijarse para ellos y su bebé

Las actividades en grupo pueden comenzarse con bebés desde los 18 meses aproximadamente y normalmente disfrutan aprendiendo de este modo, con la oportunidad de copiar y aprender de otros niños. Las actividades en grupo pueden también desarrollar la atención y la habilidad de tomar turnos. En los grupos, las actividades pueden ser modeladas por el terapeuta para aumentar la confianza de los padres de poder recrearlos en el hogar. ¡Frecuentemente los padres informan que los niños a menudo están más dispuestos a mostrar lo que pueden hacer en grupos que cuando se les pide que hagan lo mismo en el hogar! Los grupos pueden reducir la presión individual sobre los niños, aunque a veces los niños no disfrutan de los grupos y pueden volverse resistentes a las actividades en grupo. Los grupos son una forma rentable de ofrecer servicios y también de proporcionar apoyo general para los padres. Los padres a menudo tienen consejos eficaces que compartir los unos con los otros y el progreso de los niños mayores es motivador para los padres de los más pequeños.

- los padres deben poder elegir los modelos de entrega que les conviene ya que algunos padres preferirán visitas individuales al hogar que grupos
- cualquier modelo usado debe ofrecer un apoyo continuo a lo largo de este período vital para el desarrollo del habla y lenguaje y ninguna familia debería recibir menos de un contacto al mes con un terapeuta

### ***El primer año de vida***

1. Fomentar un buen ambiente para la comunicación en el hogar y asegurar que los padres entienden las necesidades del habla y lenguaje de su hijo, y cómo se desarrolla el habla y lenguaje.
2. Proporcionar apoyo para la alimentación y actividades para el desarrollo motor oral.
3. Fomentar todas las habilidades de comunicación, contacto visual, tomar turnos, señalar y hacer *referencias-unidas* antes del fin del primer año.
4. Enfocar la discriminación auditiva para los sonidos del habla para mejorar la discriminación auditiva en el bucle fonológico.
5. Enfocar la discriminación auditiva para los sonidos del habla para apoyar el desarrollo del balbuceo (los bebés típicos afinan su balbuceo al lenguaje que oyen a los 12 meses – en otras palabras están preparando las habilidades motoras del habla para hablar).
6. Fomentar el uso de los gestos y las señas sobre todo para ayudar a la comprensión.

La terapeuta sueca Irene Johansson ha evaluado y promovido este tipo de programa para bebés con el síndrome de Down durante años y otros han resaltado la necesidad de que el trabajo del habla y también del lenguaje comience temprano.<sup>[4,5,9]</sup>

### ***El segundo año***

1. Fomentar un buen ambiente para la comunicación en el hogar y asegurar que los padres entienden las necesidades del habla y lenguaje de su hijo, y cómo se desarrolla el habla y lenguaje.
2. Continuar con el trabajo enfocado en el apoyo de la audición y de la producción de sonidos del habla – los sonidos únicos y el balbuceo reduplicado (para el habla y para el desarrollo de la memoria auditiva).<sup>[4,5,12,24]</sup> Mantener un registro del progreso de sonidos del habla.
3. Enseñar la comprensión y la producción del vocabulario inicial con juegos usando objetos, imágenes y acciones para suplementar la exposición diaria al lenguaje del niño. Este método está actualmente recomendado por el programa Hanen para niños con el síndrome de Down. Recomiendan la enseñanza enfocada y la práctica de palabras, luego construcciones de dos y tres palabras, ya que no creen que el método de inmersión en el lenguaje de calidad sea suficiente para los niños con el síndrome de Down. Aconsejan que las palabras elegidas para la imitación sean elegidas con sonidos iniciales de consonante que el niño ya puede hacer, resaltando la necesidad de tratar las habilidades de la producción de sonidos del habla antes que el vocabulario y el proceso del lenguaje. Mantener un registro de las palabras comprendidas y las palabras señaladas o habladas.
4. Enseñar construcciones de dos y tres palabras por medio de juegos y animar al niño para que imita
5. Tratar las habilidades de la comunicación si es necesario (el 3-5% tiene dificultades del espectro autista).

### ***Del tercer a quinto año***

1. Fomentar un buen ambiente para la comunicación en el hogar y asegurar que los padres entienden las necesidades del habla y lenguaje de su hijo, y cómo se desarrolla el habla y lenguaje.
2. Continuar con el trabajo enfocado en el apoyo de la audición y de la producción de sonidos del habla – tanto para los sonidos únicos como para las palabras completas (para el habla y para el desarrollo de la memoria auditiva).<sup>[13,14]</sup> Mantener un registro del progreso de sonidos del habla.
3. Continuar con la enseñanza del vocabulario y desarrollar la gramática y el sintaxis temprano. Esto se puede hacer por medio de juegos y creando libros con el lenguaje a aprender en letras legibles.<sup>[ver 25]</sup>

Estas actividades de la lectura serán una ayuda para los padres como apoyo en la enseñanza y la práctica del vocabulario y la gramática, pero también hay una creciente evidencia de que ver las palabras y oír las también es una ayuda considerable para muchos niños con el síndrome de Down. Ciertamente, la evidencia de la investigación indica que las intervenciones más eficaces para el desarrollo del habla, lenguaje, y memoria funcional para los niños con el síndrome de Down es colocarlos en los centros preescolares y las escuelas regulares, y enseñarlos a leer. Esto conduce a progresos muy considerables en la estructura del lenguaje expresivo, inteligibilidad del habla y en la duración de la memoria a corto plazo verbal y visual antes de la adolescencia. Se observan progresos considerables hacia los 10 años de edad. <sup>[15-21]</sup>

Los beneficios de la lectura pueden venir inicialmente de la habilidad de almacenar la imagen completa de la palabra escrita con más precisión que la forma hablada – y lo primero entonces apoya el aprendizaje de lo segundo. Al ir aprendiendo los sonidos de las letras, la discriminación auditiva para los sonidos del habla mejorará y entonces la conciencia fonológica – la habilidad de oír los sonidos en las palabras. Los estudios longitudinales demuestran que esto ocurre para los niños con el síndrome de Down cuando aprenden a leer y a deletrear. <sup>[19]</sup>

Todas las actividades de lectura se planifican para asegurar que los niños entienden, o se les enseña a entender, lo que están leyendo porque de otro modo no se observaría ningún beneficio en el lenguaje. Si los observadores se quejan de que los niños con el síndrome de Down leen pero no entienden lo que están leyendo, esto es culpa del maestro y no del niño. <sup>[ver 25]</sup>

4. Deben mantenerse registros de la comprensión y la producción del vocabulario <sup>[23]</sup> y los terapeutas deben ser conscientes del importante vínculo entre el tamaño del vocabulario productivo y el desarrollo de la gramática en la producción, lo cual se ha demostrado para los niños con desarrollo típico y los niños con el síndrome de Down. <sup>[ver 24]</sup> Esto significa que al menos parte del retraso en la gramática observado en los niños con el síndrome de Down es a causa de un retraso en el aprendizaje del vocabulario. Además hay evidencia de un período crítico para el aprendizaje de la gramática (hasta cerca de los 6 años) que es cuando el cerebro es receptivo en un grado máximo y hay evidencia de que el dominio de la gramática efectúa el desarrollo fonológico en los niños. Todos estos hallazgos tienen implicaciones significativas para nuestro entendimiento del perfil del habla y lenguaje normalmente observado en los niños con el síndrome de Down e implicaciones significativas para la terapia temprana y continuada.
5. Tratar las habilidades de la comunicación si es necesario (el 3-5% tiene dificultades del espectro autista).

### ***Primeros años de la escuela primaria***

Idealmente todos los niños con el síndrome de Down deben recibir terapia del habla y lenguaje en la escuela pero el acceso a este servicio variará considerablemente de un lugar a otro.

El progreso a los cinco años variará ampliamente entre los niños, donde algunos tendrán una producción bastante clara de frases de 3 ó 4 palabras pero con marcas gramáticas ausentes, la mayoría estando en la fase de producción de 2 ó 3 palabras, mucho de ello difícil de entender, y algunos con muy pocas palabras o señas. La mayoría de los niños tendrán una comprensión considerablemente mejor que la producción.

Las actividades de lectura serán un importante apoyo para el desarrollo del habla y lenguaje a lo largo de los años escolares.

Más información detallada sobre la gama de progresos de los niños puede encontrarse en los libros de la serie de Dsii sobre la Educación y el Desarrollo – ver Recursos.

### ***Objetivos para los terapeutas del habla y lenguaje trabajando con niños de 5-11 años con el síndrome de Down***

#### ***Los conocimientos y habilidades***

1. estar al día en cuanto a conocimientos sobre la literatura específica de investigación sobre el desarrollo del habla y lenguaje, la memoria funcional y las terapias eficaces para los niños con el síndrome de Down.
2. entender el significado de la discapacidad específica en el componente del bucle fonológico de la memoria funcional para el perfil del habla y lenguaje asociado con el síndrome de Down
3. entender la importancia de los trabajos de lectura para apoyar el desarrollo del vocabulario, la gramática y la claridad del habla, usando los puntos fuertes en la memoria visual
4. entender la importancia de la discriminación auditiva para los sonidos del habla, las actividades de fonología, el entrenamiento de la conciencia fonológica y el trabajo del habla para mejorar el funcionamiento de la memoria funcional además del habla.

#### ***Los planes de terapia***

1. tener objetivos claros para las cuatro áreas del trabajo, el habla, el vocabulario y la gramática y las habilidades de la comunicación y mantener un registro detallado del progreso
2. para el vocabulario y la gramática, tener objetivos separados para la comprensión y para la producción, ya que la comprensión en ambos dominios está típicamente más avanzada que la producción
3. para el trabajo del habla, pueden ser necesarios objetivos separados para la articulación, la fonología y la inteligibilidad (ritmo, voz, etc.)
4. ayudar a los maestros en el uso de la lectura para enseñar el lenguaje y para incorporar los objetivos del habla y lenguaje a las actividades de lectura
5. revisar los patrones del funcionamiento motor oral, la alimentación, la masticación y de beber y aconsejar en consecuencia
6. todos los objetivos deben compartirse con los padres, maestros y asistentes
7. fomentar un buen ambiente para la comunicación en el hogar y asegurar que los padres, maestros y asistentes de apoyo del aprendizaje entienden las necesidades del habla y lenguaje de su hijo, y cómo se desarrolla el habla y lenguaje.
8. tratar las habilidades de la comunicación si es necesario (el 3-5% tiene dificultades del espectro autista).

### ***Modelos de entrega***

- debe verse a los niños con el síndrome de Down al menos una vez al mes en la escuela, los objetivos deben ser revisados y las actividades fijadas para que los padres, maestros y asistentes puedan incluirlos en sus rutinas diarias
- estas actividades deben ser modeladas por el terapeuta del habla y lenguaje con el niño, para que los padres y asistentes puedan hacer posible con confianza que el niño practique diariamente. Las sesiones de terapia no cambiarán el desarrollo del habla y lenguaje a no ser que conduzcan a un aumento de enseñanza y actividades diarias y estilos apropiados de comunicación en el hogar y en la escuela.
- algunos niños con el síndrome de Down en la edad de la escuela primaria pueden necesitar sesiones semanales de terapia del habla y lenguaje en grupo o individuales con un terapeuta que tenga los conocimientos especializados y las técnicas para tratar su perfil de dificultades, en particular para el trabajo del habla y la inteligibilidad.

### ***Años de la escuela secundaria***

La terapia del habla y lenguaje debe continuar para todos los adolescentes con la misma lista de objetivos y enfoques clave que para el grupo de edad primaria, pero adaptado para centrarse en las necesidades del lenguaje y las actividades apropiadas según la edad.

Algunos adolescentes con el síndrome de Down estarán progresando positivamente y hablando con frases razonables, otros aún tendrán un lenguaje hablado bastante limitado. La gama de diferencias individuales es muy amplia. Muchos alumnos de la escuela secundaria con el síndrome de Down tendrán vocabularios productivos pequeños (800 palabras o menos aún) y una gramática productiva limitada.

Las actividades de lectura aún serán un modo importante de ayudar a todos los adolescentes. La mayoría aún tendrá dificultades fonológicas y de inteligibilidad que deberían ser enfocadas, y el uso social del lenguaje, particularmente la habilidad de iniciar y mantener conversaciones, puede necesitar atención.

### ***Objetivos para los terapeutas del habla y lenguaje trabajando con niños de 11-16 años con el síndrome de Down***

#### ***Los conocimientos y habilidades***

1. estar al día en cuanto a los conocimientos sobre la literatura específica de investigación sobre el desarrollo del habla y lenguaje, la memoria funcional y las terapias eficaces para los niños y adolescentes con el síndrome de Down.
2. entender el significado de la discapacidad específica en el componente del bucle fonológico de la memoria funcional para el perfil del habla y lenguaje asociado con el síndrome de Down
3. entender la importancia de los trabajos de lectura para apoyar el desarrollo del vocabulario, la gramática y la claridad del habla, usando los puntos fuertes en la memoria visual
4. entender la importancia de la discriminación auditiva para los sonidos del habla, las actividades de fonología, el entrenamiento de la conciencia fonológica y el trabajo del habla para mejorar el funcionamiento de la memoria funcional además del habla.

#### ***Los planes de terapia***

1. tener objetivos claros para las cuatro áreas del trabajo, el habla, el vocabulario y la gramática y las habilidades de la comunicación y mantener un registro detallado del progreso
2. para el vocabulario y la gramática, tener objetivos separados para la comprensión y para la producción, ya que la comprensión en ambos dominios está típicamente más avanzada que la producción
3. para el trabajo del habla, pueden ser necesarios objetivos separados para la articulación, la fonología y la inteligibilidad (ritmo, voz, etc.)
4. ayudar a los maestros en el uso de la lectura para enseñar el lenguaje y para incorporar los objetivos del habla y lenguaje a las actividades de lectura
5. revisar los patrones del funcionamiento motor oral, la alimentación, la masticación y de beber y aconsejar en consecuencia
6. todos los objetivos deben compartirse con los padres, maestros y asistentes
7. fomentar un buen ambiente para la comunicación en el hogar y asegurar que los padres, maestros y asistentes de apoyo del aprendizaje entiendan las necesidades del habla y lenguaje de su hijo, y cómo se desarrolla el habla y lenguaje.
8. tratar las habilidades de la comunicación si es necesario (el 3-5% tiene dificultades del espectro autista).

### ***Modelos de entrega***

- debe verse a los niños con el síndrome de Down al menos una vez al mes en la escuela, los objetivos deben ser revisados y las actividades fijadas para que los padres, maestros y asistentes puedan incluirlos en sus rutinas diarias
- estas actividades deben ser modeladas con el adolescente por el terapeuta del habla y lenguaje, para que los padres y asistentes puedan hacer posible con confianza que la persona joven practique diariamente. Las sesiones de terapia no cambiarán el desarrollo del habla y lenguaje a no ser que conduzcan a un aumento de enseñanza y actividades diarias y estilos apropiados de comunicación en el hogar y en la escuela.
- algunos niños con el síndrome de Down en la edad de la escuela secundaria pueden necesitar sesiones semanales de terapia del habla y lenguaje en grupo o individuales con un terapeuta que tenga los conocimientos especializados y las técnicas para tratar su perfil de dificultades, en particular para el trabajo del habla y la inteligibilidad.

## Vida adulta

Un reciente estudio en el Reino Unido y trabajo en los Estados Unidos han indicado que las habilidades del habla y lenguaje pueden mejorarse con terapia durante los años adultos.<sup>[2,22]</sup> Sin embargo, los servicios de terapia del habla y lenguaje para adultos son aún más escasos que para niños. Este es un área que necesita más investigación y un artículo sobre el trabajo con adultos será publicado en la edición del año que viene de esta publicación escrito por un profesional en este campo.

## Referencias

1. Chapman, R.s. (1997) Language development in children and adolescents with Down syndrome (*El desarrollo del lenguaje en niños y adolescentes con el síndrome de Down*). *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews (Revistas de Investigación de Retraso Mental y Discapacidades del Desarrollo)*, 3, 307-312.
2. Miller, J.F., Leddy, M. & Leavitt, L. A. (Editores) (1999) *Improving the Communication of People with Down Syndrome (Mejorando la Comunicación de las Personas con el Síndrome de Down)*. Baltimore: Paul H Brookes Publishing.
3. Chapman, R. S. (2001) Down syndrome phonology: Developmental progress and intervention strategies (*La fonología del síndrome de Down: El progreso del desarrollo y estrategias de intervención*) *Down Syndrome Research and Practice (Investigación y Ejercitación del Síndrome de Down)*, 7 (1), 1-8.
4. Stoel-Gammon, C. (2001) Down syndrome phonology: Developmental progress and intervention strategies (*La fonología del síndrome de Down: El progreso del desarrollo y estrategias de intervención*) *Down Syndrome Research and Practice (Investigación y Ejercitación del Síndrome de Down)*, 7 (3), 93-100.
5. Stoel-Gammon, C. (en la imprenta) Speech acquisition and approaches to intervention (*La adquisición del habla y estrategias de intervención*) En J.A. Ronal & S.J. Buckley (Editores) *Speech and Language Intervention in Down Syndrome (Intervención del Habla y Lenguaje en el Síndrome de Down)*, Londres: Colin Whurr.
6. Jarrold, C. & Baddeley, A. (2001) Short-term memory in Down syndrome: Applying the working memory model (*La memoria a corto plazo en el síndrome de Down: Aplicando el modelo de memoria funcional*) *Down Syndrome Research and Practice (Investigación y Ejercitación del Síndrome de Down)*, 7 (1), 17-24.
7. Broadley, I., MacDonald, J. & Buckley, S.J. (1995). Working memory in children with Down syndrome (*Memoria funcional en niños con el síndrome de Down*). *Down Syndrome Research and Practice (Investigación y Ejercitación del Síndrome de Down)*, 3 (1), 3-8. [Online] Disponible: <http://www.downsyndrome.net/library/periodicals/dsrp/03/1/003/>
8. Stoel-Gammon, C. (1998). Sounds and words in early language acquisition: The relationship between lexical and phonological development (*Sonidos y palabras en la adquisición temprana del lenguaje: La relación entre el desarrollo léxico y fonológico*) En R. Paul (Editor) *Exploring the Speech-language Connection (Explorando la conexión del Habla-lenguaje)* (pp.25-52). Baltimore: Paul H. Brookes.
9. Johansson, I. (1994). Language Development in Children with Special Needs – Performative Communication (*El Desarrollo del lenguaje en Niños con Necesidades Especiales – La Comunicación Performativa*) (2ª Edición). Londres: Jessica Kingsley.
10. Weitzman, E. & Clements-Baartman, J. (1998) Vocabulary intervention for children with Down syndrome: Parent training using focused stimulation (*La intervención de vocabulario en niños con el síndrome de Down: El entrenamiento de los padres usando la estimulación enfocada*). *Infant Toddler Intervention (Intervención de Niños-Bebés)*, 8 (2), 109-125.
11. Clements-Baartman J. & Girolametto, L. (1995) Facilitating the acquisition of two-word semantic relations by preschoolers with Down syndrome: Efficacy of interactive versus didactic therapy (*Facilitando la adquisición de relaciones semánticas de dos-palabras por preescolares con el síndrome de Down: La eficacia de la terapia interactiva contra la didáctica*). *Canadian Journal of Speech-Language Pathology (Publicación Canadiense de la Patología del Habla-Lenguaje)*, 19, 103-111.
12. Hart, B (1996) The initial growth of expressive vocabulary among children with Down syndrome (*El crecimiento inicial del vocabulario expresivo en los niños con el síndrome de Down*). *Journal of Early Intervention (Publicación de Intervención Temprana)*, 20, 211-221.
13. Cholmain, C.N. (1994) Working on phonology with young children with Down syndrome – a pilot study (*Trabajando en la fonología con niños jóvenes con el síndrome de Down – un estudio piloto*). *Journal of Clinical speech and Language Studies (Publicación de Estudios Clínicos del habla y Lenguaje)*, 1, 14-35.
14. Dodd, B., McCormack, P. & Woodyatt, G. (1994) Evaluation of an intervention program: relation between children's phonology and parent's communicative behaviour (*La evaluación de un programa de intervención: la relación entre la fonología de los niños y el comportamiento comunicativo de los padres*). *American Journal on Mental Retardation (Publicación Americana sobre el Retraso Mental)*, 98 (5) 632-645.
15. Laws, G., MacDonald, J., Buckley, S.J. & Broadley, L. (1995). Long-term maintenance of memory skills taught to children with Down Syndrome (*Mantenimiento de las habilidades de memoria a largo plazo enseñados a niños con el síndrome de Down*). *Down Syndrome Research and Practice (Investigación y Ejercitación del Síndrome de Down)*, 3, 103-109.
16. Laws, G., Byrne, A. & Buckley, S.J. (2000). Language and Memory Development in Children with Down syndrome at mainstream and special schools: A comparison (*El Desarrollo del Lenguaje y la Memoria en Niños con el síndrome de Down en las escuelas regulares y especiales: Una comparación*). *Educational Psychology*, 20(4), 447-457.
17. Buckley, S.J., Bird, G., Sacks, B. & Archer, T. (en la imprenta). A comparison of mainstream and special school education for teenagers with Down syndrome: Effects on social and academic development (*Una comparación de la educación escolar regular y especial para adolescentes con el síndrome de Down: Los efectos en el desarrollo social y académico*). *Down Syndrome Research and Practice (Investigación y Ejercitación del Síndrome de Down)*, 8.
18. Laws, G. Buckley, S.J., Bird, G., MacDonald, J. & Broadley, I. (1995). The influence of reading instruction on language and memory development in children with Down syndrome (*La influencia de la instrucción de la*



- lectura en el desarrollo del lenguaje y la memoria en los niños con el síndrome de Down*). *Down Syndrome Research and Practice (Investigación y Ejercitación del Síndrome de Down)*, 3, 59-64.
19. Byrne, A. (1997) *Teaching reading to children with Down syndrome (Enseñando la lectura a los niños con el síndrome de Down)*. Tesis Doctoral no publicada. Universidad de Portsmouth.
  20. Ver los relatos de los padres e investigación sobre la lectura temprana en el DSNU 2 (1).
  21. Buckley, S. (en la imprenta). *Literacy and language (Lectoescritura y lenguaje)*. En J.A. Rondal & S.J. Buckley (Editores) *Speech and Language Intervention in Down Syndrome (Intervención del Habla y Lenguaje en el Síndrome de Down)*, Londres: Colin Whurr.
  22. Jenkins, C. (2001). *Adults with Down syndrome: an investigation of the effects of reading on language skills (Adultos con el síndrome de Down: una investigación sobre los efectos de la lectura en las habilidades del lenguaje)*. Tesis Doctoral no publicada. Universidad de Portsmouth.
  23. Ver Lista de Control para el Mantenimiento de Registros en la lista de Recursos.
  24. Buckley, S. (2000). *Speech and language for individuals with Down syndrome – an overview (El habla y lenguaje para individuos con el síndrome de Down – un repaso general)*. Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust (*Fundación Educativa del Síndrome de Down*).
  25. Buckley, S. (2000). *Reading and writing for individuals with Down syndrome – an overview (La lectura y escritura para los individuos con el síndrome de Down – un repaso general)*. Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust (*Fundación Educativa del Síndrome de Down*).
  26. Buckley, S. & Bird, G. (2001). *Memory development for individuals with Down syndrome (El desarrollo de la memoria para los individuos con el síndrome de Down)*. Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust (*Fundación Educativa del Síndrome de Down*).

## Recursos para el habla y lenguaje

### **Mantenimiento de Registros**

Seis listas de control para facilitar la planificación de actividades a los padres y los terapeutas y para mantener un registro del progreso del niño en el vocabulario, la gramática, el habla y la comunicación se pueden obtener del Down Syndrome Educational Trust (*Fundación Educativa del Síndrome de Down*):

*Vocabulary checklists and record sheets: Checklist 1 - First 120 words (Listas de control del vocabulario y hojas de registro: Lista de control 1 – Primeras 120 palabras)*. Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-32-1

*Vocabulary checklists and record sheets: Checklist 2 - Second 330 words (Listas de control del vocabulario y hojas de registro: Lista de control 2 – Segundas 330 palabras)*. Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-33-X

*Vocabulary checklists and record sheets: Checklist 3 - Third 280 words (Listas de control del vocabulario y hojas de registro: Lista de control 3 – Terceras 280 palabras)*. Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-34-8

*Speech sounds checklists and record sheets (Listas de control de los sonidos del habla y hojas de registro)*. Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-35-6

*Interactive communication and play checklists and record sheets (Listas de control de la comunicación y el juego interactivos y hojas de registro)*. Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-36-4

*Sentences and grammar checklists and record sheets (Listas de control de frases y gramática y hojas de registro)*. Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust . ISBN: 1-903806-37-2

### **Actividades Prácticas**

Tres guías específicas a la edad para actividades prácticas para fomentar el desarrollo del habla y lenguaje se pueden obtener del Down Syndrome Educational Trust (*Fundación Educativa del Síndrome de Down*). Serán de ayuda para padres y asistentes de clase:

*Speech and language development for infants with Down syndrome (0-5) (El desarrollo del habla y lenguaje para bebés con el síndrome de Down (0-5))*. Por Sue Buckley y Gillian Bird (2000). Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-05-4.

*Speech and language development for children with Down syndrome (5-11) (El desarrollo del habla y lenguaje para niños con el síndrome de Down (5-11))*. Por Sue Buckley y Gillian Bird (2001). Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-06-2.

*Speech and language development for teenagers with Down syndrome (11-16) (El desarrollo del habla y lenguaje para adolescentes con el síndrome de Down (11-16))*. By Sue Buckley and Gillian Bird (2000). Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-07-0.

### **Libros**

*Communication skills in children with Down syndrome – A guide for parents (Las habilidades de la comunicación en niños con el síndrome de Down)*. Por Libby Kumin (1994). Bethesda: Woodbine House, MD, USA. ISBN: 0-933149-53-0.

*Classroom language skills for children with Down syndrome – A guide for parents and teachers (Las habilidades del lenguaje en las aulas para los niños con el síndrome de Down)*. Por Libby Kumin (2001). Bethesda: Woodbine House, MD, USA. ISBN: 0-890627-11-9.

Para revisiones detalladas de la literatura relevante vea los siguientes módulos de Repaso del Down Syndrome Issues and Information Development and Education Series (*La Serie de Asuntos del Síndrome de Down y Desarrollo de la Información y de la Educación*):

*Reading and writing for individuals with Down syndrome – an overview (La lectura y escritura para los individuos con el síndrome de Down – un repaso general)*. Por Sue Buckley (2001). Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-09-7.

*Speech and language development for individuals with Down syndrome – an overview (El desarrollo del habla y lenguaje para los individuos con el síndrome de Down – un repaso general)*. Por Sue Buckley (2000). Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-00-3.

*Memory development for individuals with Down syndrome (El desarrollo de la memoria para los individuos con el síndrome de Down)*. Por Sue Buckley and Gillian Bird (2001). Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust. ISBN: 1-903806-08-9.

### **Material de Enseñanza**

Cuatro juegos de lenguaje temprano se pueden obtener del Down Syndrome Educational Trust, de venta por separado o como una colección, ahorrando un 15%.

*DownsEd picture lotto (lotería de imágenes de DownsEd)*, ilustrando las primeras palabras con fotografías a todo color.

*DownsEd picture dominoes (dominós de imágenes de DownsEd)*, para hacer parejas con imágenes y enseñar vocabulario.

*DownsEd consonant sound cards (tarjetas de sonido de consonantes de DownsEd)*, con imágenes estimulantes para 20 sonidos de consonantes en inglés para animar a los niños a escuchar e imitar los sonidos.

*DownsEd language cards (tarjetas de lenguaje de DownsEd)*, con fotografías en color ilustrando un grupo seleccionado de primeras palabras.

Para más detalles sobre estos materiales y cursos especializados para terapeutas del habla y lenguaje, ver las páginas web en <http://www.downsed.org/>

### **Videos**

*Understanding Down syndrome (1) - learning to talk (Entendiendo el síndrome de Down (1) – aprendiendo a hablar)*. Por Sue Buckley (1995) Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust.

*Understanding Down syndrome (2) - learning to read (Entendiendo el síndrome de Down (2) – aprendiendo a leer)*. Por Sue Buckley (1995) Portsmouth, Reino Unido: The Down Syndrome Educational Trust.

### **Reconocimientos**

A los autores les gustaría dar las gracias a Leela Baksi y a Margaret Wright, Terapeutas del Habla y Lenguaje, por sus comentarios y sugerencias sobre una versión anterior de estas pautas. Sin embargo, las opiniones expresadas, y cualquier error u omisión son la responsabilidad de los autores.



## SUPPORT FOR FAMILIES OF CHILDREN WITH DISABILITIES

A support and resource organization providing services for families of children with disabilities

2601 Mission Street, 3<sup>rd</sup> Flr • San Francisco, CA 94110 • TEL: 415/920-5040 • FAX: 415/920-5099 • www.supportforfamilies.org

### **Libros y Vídeos en la Biblioteca Joan M. Cassel Memorial de Support for Families**

(Para sacar un libro/vídeo prestado, usted puede ir personalmente o llamar a Elaine, nuestra bibliotecaria la número 415-920-5040).

#### **Libros sobre el Síndrome de Down**

*Babies With Down Syndrome (Bebés con el Síndrome de Down)*, Woodbine House

*Be Good to Eddie Lee (Sé Bueno con Eddie Lee)*, Philomel Books

*Choosing Naia (Elijiendo a Naia)*, Beacon Press

*Communication Skills in Children With Down Syndrome (Habilidades de Comunicación en Niños Con el Síndrome de Down)*, Woodbine House

*Count Us In (Cuenta Con Nosotros)*, Harvest Books

*Differences in Common (Diferencias en Común)*, Woodbine House

*Down Is Up for Aaron Eagle (Abajo es Arriba para Aaron Eagle)*, HarperCollins

*Medical & Surgical Care for Children With Down Syndrome (Cuidado Médico y Quirúrgico para los Niños con el Síndrome de Down)*, Woodbine House

*Moose (alce)*, Brookline Books

*A Parent's Guide to Down Syndrome (Una Guía para Padres al Síndrome de Down)*, Brookes Publishing Company



## PÁGINAS WEB SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

<http://www.down-syndrome.info>

Down Syndrome Information Network  
(Red de Información del Síndrome de Down)

<http://www.ndss.org>

National Down Syndrome Society  
(Sociedad Nacional del Síndrome de Down)

<http://www.nas.com/downsyn>

Down Syndrome www page  
(Página web del Síndrome de Down)

National Down Syndrome Congress  
(Congreso Nacional del Síndrome de Down)

<http://www.ndscenter.org>

Down Syndrome Educational Trust  
(Fundación Educativa del Síndrome de Down)

<http://www.downsed.org>

International Mosaic Down Syndrome Association  
(Asociación Internacional Mosaic del Síndrome de Down)

<http://www.imdsa.com>





## EVALUACIÓN DEL PAQUETE DEL SÍNDROME DE DOWN

Nos gustaría preguntarle cómo ha marcado la diferencia este paquete para usted. Por favor, díganos hasta qué punto está de acuerdo o en desacuerdo con cada afirmación y si tiene algún comentario que le gustaría compartir.

Un "1" significa....

**1= completamente en desacuerdo    2= desacuerdo en parte    3= ni de acuerdo ni desacuerdo    4= de acuerdo en parte    5= completamente de acuerdo    N/A= no aplica**

<b>Paquete de Recursos</b>		Este paquete me ayudó a entender mejor las necesidades especiales o discapacidad de mi hijo/a	Este paquete me ayudó a adquirir más conocimientos sobre las opciones, los programas, los servicios o los recursos	Este paquete me ayudó a sentirme mejor preparado/a (o con más confianza) para abogar por mi hijo/a, mi familia, o por mí	Este paquete me ayudó a sentirme mejor preparado/a (o con más confianza) en mi habilidad de trabajar con profesionales	Este paquete me ayudó a sentirme menos aislado/a, menos estresado/a, y/o mejor preparado/a para resolver problemas	Este paquete me ayudó a ser más eficaz o a involucrarme más en la educación de mi hijo/a
		1 2 3 4 5 N/A	1 2 3 4 5 N/A	1 2 3 4 5 N/A	1 2 3 4 5 N/A	1 2 3 4 5 N/A	1 2 3 4 5 N/A
<i>Comentarios:</i>							
¿Cómo de fácil fue leerlo? [en una escala del 1 al 5, donde el 5 es el mejor]    1 2 3 4 5							
¿Qué artículos fueron de mayor ayuda?							
¿Alguna otra cosa que le gustaría ver?							

10. En general, ¿de cuánta ayuda ha sido la información que ha recibido?    \_\_\_ de mucha ayuda    \_\_\_de moderada ayuda    \_\_\_un poco de ayuda    \_\_\_de ninguna ayuda

11. ¿Le ha permitido la información que ha recibido obtener al menos algunos de los servicios que usted piensa que su hijo/a necesita?     SI     NO     no aplica  
Por favor explique:

12. ¿Piensa que podría haber recibido la asistencia que usted necesitaba si no hubiera estado disponible Support for Families/Open Gate?  
 SI     NO     no aplica

13. ¿Gracias a la información, la educación, o el apoyo que ha recibido va a ser posible resolver los asuntos de educación especial sin necesidad de ir a un Fair Hearing (*Audiencia Justa*)?  
 SI     NO     no aplica    Si no, ¿por qué no?

**Por favor, envíe esta evaluación por correo o por fax a: Support for Families of Children with Disabilities, 1663 Mission Street, 7th Floor  
San Francisco, CA 94103 o fax: 415.282.1226**