



MINISTERIO
DE SALUD

**Lineamientos técnicos para la atención integral a
niñas y niños menores de 10 años con síndrome de
Down**



MINISTERIO
DE SALUD

Lineamientos técnicos para la atención integral a niñas y niños menores de 10 años con síndrome de Down

San Salvador, El Salvador, diciembre de 2019



**Atribución-NoComercial-SinDerivadas
4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0)**

Está permitida la reproducción parcial o total de esta obra por cualquier medio o formato, siempre que se cite la fuente y que no sea para la venta u otro fin de carácter comercial. Debe dar crédito de manera adecuada. Puede hacerlo en cualquier formato razonable, pero no de forma tal que sugiera que usted o su uso tienen apoyo de la licencia.

La documentación oficial del Ministerio de Salud, puede Consultarse en el Centro de Documentación Virtual en:
<http://asp.salud.gob.sv/regulacion/default.asp>

Edición

Ministerio de Salud, El Salvador año 2019

Ilustraciones o imágenes

Ministerio de Salud, Unidad de Atención Integral a la Mujer, Niñez y Adolescencia

Impresión: XXXXXXXXX

(solo si se imprime)

Ministerio de Salud

Calle Arce No. 827, San Salvador. Teléfono: 2591 7000

Página oficial: <http://www.salud.gob.sv>

Autoridades

Dra. Ana del Carmen Orellana Bendek
Ministra de Salud

Dr. Carlos Gabriel Alvarenga Cardoza
Viceministro de Gestión y Desarrollo en Salud

Dr. Francisco José Alabí Montoya
Viceministro de Operaciones en Salud

Equipo técnico

Dra. Marcela Hernández	Unidad de Atención Integral a la Mujer, Niñez y Adolescencia
Dra. Beatriz Adriana Serpas	
Dr. Juan Antonio Morales Rodríguez	
Lic. Luis Francisco López	Dirección de Regulación y Legislación en Salud
Licda. Carmen Elena Moreno	
Dra. Yanira Burgos	Hospital Nacional de la Mujer
Dra. Lizeth Elías Buendía	
Licda. Silvia Mundo de Pleytez	
Dra. Evelyn Delfina Martínez de Calderón	Instituto Salvadoreño del Seguro Social
Dr. Víctor Mauricio Espinoza Flores	
Dra. Flor Alabí Villeda	Hospital Nacional San Juan de Dios Santa Ana
Licda. Sandra Cecibel Magaña	
Dra. Gladys Quintanilla	Hospital Nacional San Juan de Dios San Miguel
Dra. Aurora Salazar de Escolero	
Dr. Juan Carlos Chávez	Hospital Nacional San Rafael
Licda. Rosa Marina García Jovel	Hospital Nacional de Zacatecoluca
Licda. Patricia Elizabeth Castro	Centro de Rehabilitación Integral de Occidente CRIO
Licda. Rosa Evila Turcios de Calderón	

Participantes en la consulta técnica:

PS. Gloria Verónica López Rodríguez	UCSFI San Miguel Tepezontes
Licda. Karen Lissette Oliva	SIBASI Oriente / Región Metropolitana
Licda. Maritza Aguilar	Hospital Nacional Saldaña
Dr. Heriberto Martínez	Hospital Nacional Benjamín Bloom
Licda. Linda Sthefanny Ramos	Hospital Nacional Santa Teresa
Dra. Yanira Zepeda	Hospital Nacional Zacamil
Dra. Iliana Aguirre	Hospital Nacional de Ahuachapán
Dra. Claudia Josefina Valencia	Región Occidental de Salud
Licda. María Dolores Pérez	Hospital Nacional Zacamil
Dra. Berta Álvarez Martínez	Asesora de la UAIMNA

Dr. Juan Carlos Mejía	UCSF El Palmar / Santa Ana
Licda. Rina Gladis Rodríguez de O.	UCSF Casa del Niño / Santa Ana
Carmen Fabián	FNS – Los Angelitos
Jesús Ávalos Escobar	FNS – Los Angelitos
Lic. Carlos Alexander Maravilla	UCSFE San Martín
PS. Gonzalo Enrique Barahona	UCSFI San Nicolás
Licda. Hercilia Márquez	UCSFE Guarjila
Karl Henry Quintanilla Molina	SIBASI Cabañas
Dr. Carlos Mauricio López	UCSFI San Luis / Morazán
Dr. Carlos Vargas Platero	SIBASI La Unión
Dra. Graciela Baires	Dirección de Regulación y Legislación en Salud
Licda. Claudia Pereira de Cruz	Hospital Nacional San Juan de Dios SM
Licda. Mayra Figueroa	Hospital Nacional San Rafael
Dra. Jessie Benavides	Hospital Nacional Nueva Concepción
Licda. Nuri de Luna	Hospital Nacional San Juan de Dios SA
Licda. Elsy Ramírez de Díaz	Hospital Nacional Benjamín Bloom
Dra. Melisa A. Molina	Hospital Nacional San Vicente
Lic. Alex Grijalva R.	UCSF San Pedro Perulapán

Índice

	Contenido	N.º pág.
	Acuerdo	8
I.	Introducción	9
II.	Objetivos	10
III.	Ámbito de aplicación	10
IV.	Marco teórico	10
V.	Contenido técnico	15
	A Generalidades sobre funcionamiento	15
	B Atención materna en período prenatal, parto y pos parto de niños y niñas con sospecha o confirmación de SD	17
	C Atención del recién nacido con SD	23
	D Directrices para el seguimiento en RIIS	26
	E Evaluación del desarrollo	31
	F Intervención temprana	37
	G Apoyo psicosocial	45
	H Educación para la familia	48
	I Actividades para el ambiente escolar	49
	J Asesoría genética	50
	K Higiene dental de niños y niñas con SD	54
VI.	Disposiciones finales	57
VII.	Vigencia	60
	Referencias bibliográficas	61
	Anexos	64

ACUERDO N° 1498

El Órgano Ejecutivo en el Ramo de Salud,

CONSIDERANDO:

- I. Que de conformidad a lo establecido en el Artículo 40 del *Código de Salud* y Artículo 42 Numeral 2, del *Reglamento Interno del Órgano Ejecutivo*, el Ministerio de Salud es el organismo responsable de emitir las normas pertinentes en materia de salud, así como organizar, coordinar y evaluar la ejecución de las actividades relacionadas con la salud; y ordenar las medidas y disposiciones que sean necesarias para resguardar la salud de la población.
- II. Que la Ley de Protección integral de la niñez y adolescencia en sus artículos 8, 11, 21, 26 y 36, impone al Estado, la obligación de adoptar las medidas necesarias para proteger a la niñez, sin discriminación alguna, por lo que debe velar por el derecho a la salud de los niños, niñas y adolescentes, garantizándoles la salud integral, especialmente para aquellos con discapacidad.
- III. Que la Ley de equiparación de oportunidades para las personas con discapacidad, establece que la atención integral de la persona con discapacidad se hará efectiva con la participación y colaboración de su familia, organismos públicos y privados de salud, educación, cultura, deporte y recreación, de apoyo jurídico, de bienestar social y de trabajo, previsión social, y todas las demás entidades que dadas sus atribuciones tengan participación en la atención integral.
- IV. Que las niñas y niños menores de 10 años con Síndrome de Down, requieren de atención inclusiva, integral e integrada por parte de los prestadores de servicios de salud del Ministerio de Salud, por lo cual se hace necesario emitir los lineamientos que permitan generar ese tipo de atención.

Para lo cual ACUERDA, emitir los siguientes:

Lineamientos técnicos para la atención integral a niñas y niños menores de 10 años con síndrome de Down

I. Introducción

Los primeros años de vida son cruciales en el desarrollo del individuo, ya que es cuando sufre cambios significativos en los aspectos físicos, cognitivos, sociales y de lenguaje que le ayudarán con su progreso futuro.

El síndrome Down en adelante (SD) es la alteración genética humana que causa más frecuentemente discapacidad intelectual. Su incidencia a nivel mundial oscila de 1 de cada 1,000 a 1 de cada 1,100 recién nacidos [1], según cifras de la OMS. En el año 2017, en El Salvador, fueron reportados 91 niños afectados con este síndrome (datos SIMMOW), es decir, 1 de cada 1,000 nacidos vivos.

Las niñas y niños con SD enfrentan ciertas deficiencias asociadas a su condición genética, por lo que se requieren de intervenciones tempranas dentro de un programa sistemático e integral que pueden iniciar de manera oportuna para mejorar la calidad de vida y la incorporación a la sociedad.

Las personas con SD presentan un conjunto de cualidades y potencialidades como cualquier otro ser humano. Una estimulación adecuada desde los primeros meses de vida es importante para lograr un mayor grado de autonomía personal e integración en la comunidad y con ello mejorar la calidad y esperanza de vida para esta población. El conocimiento de los riesgos y problemas asociados al SD permite conocer qué tipo de alteraciones pueden aparecer y en qué momentos en la vida del individuo, es por ello que se deben realizar medidas preventivas y exploraciones que permitan corregir, aliviar o evitar los problemas de salud de esta población.

La pesquisa temprana de enfermedades asociadas a este síndrome y la participación de un equipo de salud multidisciplinario son importantes para una atención integral y oportuna de la niña, niño y su familia.

La Ley de Protección Integral a la Niñez y Adolescencia (LEPINA), garantiza el acceso a los servicios de salud para la niñez y adolescencia, con el propósito de intervenir oportunamente y mejorar su desarrollo en las etapas tempranas de la vida. Apoyados en el trabajo fortalecido de las Redes integrales e integradas de salud (RIIS), debe garantizarse la atención integral de las niñas y niños con SD para detectar de manera oportuna alteraciones que le impidan un adecuado desarrollo e inserción a la sociedad.

Los presentes lineamientos técnicos, tienen como finalidad orientar al personal de salud de los diferentes niveles de atención para facilitar el trabajo en la práctica clínica, como en el seguimiento de las niñas y niños con SD, con el objetivo de proporcionar atención con calidad y calidez a esta población.

II. Objetivos

Objetivo general:

Proporcionar atención inclusiva, integral e integrada a las niñas y niños menores de 10 años con Síndrome de Down, de manera estandarizada por parte de los prestadores de servicios de salud.

Objetivos específicos:

1. Detectar precoz y oportunamente el diagnóstico clínico de SD.
2. Establecer las prácticas para el diagnóstico, tratamiento, intervención temprana y habilitación oportuna de las niñas y niños con comorbilidades asociadas al SD, para favorecer la calidad de vida y posterior inserción en el entorno social.
3. Promover la educación y participación social en la atención integral a niñas y niños.

III. Ámbito de aplicación

Están sujetos a la aplicación de los presentes lineamientos técnicos, para la sistematización de las acciones de atención integral a los niños y niñas con SD, el personal que labora en los establecimientos de la RIIS del MINSAL, incluyendo a los establecimientos del Sistema Nacional Integrado de Salud (SNIS).

IV. Marco conceptual

Generalidades

Síndrome de Down

El SD recibe su nombre del médico británico, John Langdon Down, que fue el primero en identificar clínicamente esta condición en el año 1886. Pero no fue hasta 1958 que se conoció la naturaleza cromosómica del síndrome, cuando los médicos Jerome Lejeune, Marthe Gautier y Raymond Turpín la documentaron, así como de manera simultánea la Dra. Patrick Jacobs en Inglaterra establece la misma etiología.

El SD es la causa conocida más frecuente de discapacidad intelectual a predominio de lógico matemático, representando el 25% de todos los casos de trastorno intelectual del desarrollo, siendo un rasgo presente en todos los casos de este síndrome. [2]

Para entender de una mejor manera este síndrome es preciso tener claro los siguientes conceptos [2]:

- a) No se trata de una enfermedad, es un síndrome genético que puede condicionar o favorecer la presencia de cuadros patológicos.
- b) No todos los casos van asociados a malformaciones graves.
- c) La expresión fenotípica es muy variada.

Etiología:

Normalmente en la reproducción, las ógonias y espermatogonias cuentan con un número de 46 cromosomas cada una. Estos sufren una división celular en donde los 46 cromosomas se dividen en dos partes iguales llegando finalmente a poseer 23 cromosomas cada uno, dando origen a los óvulos y espermatozoides maduros. Cuando un espermatozoide con 23 cromosomas fertiliza un óvulo con 23 cromosomas, el resultado es un grupo completo de 46 cromosomas, una mitad obtenida del padre y la otra mitad de la madre. Pero a veces, ocurre un error mientras los 46 cromosomas se dividen a la mitad en el óvulo o en el espermatozoide, en lugar de reservar tan solo una copia del cromosoma 21, sigue teniendo ambas. Si este óvulo o espermatozoide se fertiliza, se acabará teniendo tres copias del cromosoma 21 y esto es lo que se llama “trisomía 21” o SD.

El SD puede presentarse de 3 formas: [2,3]

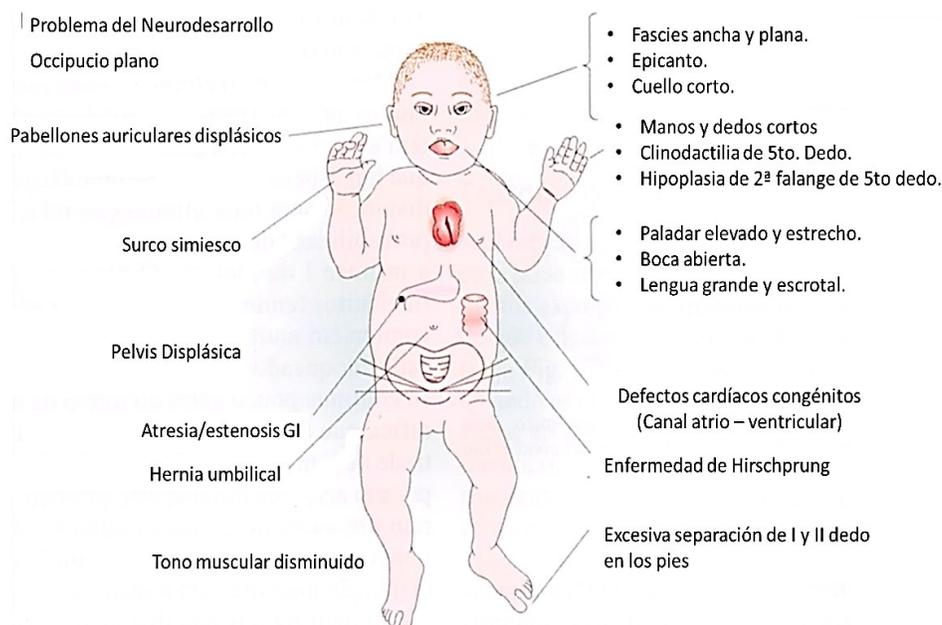
- 1) Trisomía 21 regular, libre o no disyunción meiótica: es una mala distribución de los cromosomas en los gametos por error en la meiosis en el proceso de formación del embrión, la alteración está presente en todas las células. Representa el 92.5% de los casos, el error consiste en la presencia de una tercera copia libre en todas las células del organismo.
- 2) Traslocación: se trata de la unión de 2 cromosomas en uno, puede ser completa o parcial. Normalmente esto ocurre por la unión del cromosoma 21 y uno del par 14, 21 y 22.
- 3) El error genético puede tener 2 orígenes: de novo cuando aparece por primera vez o de origen familiar cuando uno de los progenitores es portador. Se presenta en un 4.8% de los casos.
- 4) Mosaico: ocurre un error durante la división celular (mitosis) en una fase posterior a la concepción como causa de una mala segregación de los cromosomas homólogos. La alteración se encuentra presente en algunas células del organismo, representa el 2.7% de los casos.

Diagnóstico clínico y de laboratorio

Las principales características comunes a las niñas y niños con SD son: su peculiar fenotipo característico, hipotonía muscular generalizada, trastorno intelectual del desarrollo y retraso del crecimiento (ver figura 1). [3,4]

A continuación se presenta la figura 1, con dichas características.

Figura 1.



Fuente: MINSAL. Gerencia de Atención Integral a la Mujer, Niñez y Adolescencia. Adaptado del sitio: <https://psyc2090.wordpress.com/2011/11/17/the-diagnosis-and-symptoms-of-down-syndrome/>

Aunque el diagnóstico definitivo y la caracterización del síndrome, exige hoy en día el estudio de citogenética o cariotipo, sus rasgos físicos pueden ofrecer pocas dudas diagnósticas; solo excepcionalmente la presencia de signos físicos parciales o incompletos, dificultan su reconocimiento clínico, ya que casi siempre la identificación se efectúa en la propia sala de partos. [4]

El fenotipo de las niñas y niños con SD comprende por lo menos un conjunto de 6 signos físicos cuya evaluación conjunta suele facilitar su diagnóstico clínico, la presencia de estos dependerá de la activación e interacción de los distintos genes del cromosoma 21 con los del resto del genoma.

Patologías asociadas al SD [3,4,5]:

- Patología cardíaca: las personas con SD pueden presentar padecimientos cardíacos hasta en un 40 – 62% de los casos. En ausencia de una estrategia terapéutica adecuada, la patología cardíaca es la principal causa de mortalidad y la que en mayor grado condiciona la calidad de vida de estas personas. [12].

Las cardiopatías generalmente cursan con un aumento de la circulación pulmonar, siendo las más frecuentes:

- ✓ Unión auriculoventricular.
- ✓ Comunicación intraauricular e intraventricular
- ✓ Persistencia de conducto arterioso.
- ✓ Tetralogía de Fallot con menor frecuencia.

- Trastornos neurológicos: el SD es la causa más frecuente de discapacidad intelectual. Como consecuencia de las anomalías genéticas existentes en las personas con SD se producen alteraciones estructurales y funcionales en el SNC, se aprecia la disminución del tamaño general del cerebro y de ciertas estructuras como el hipocampo, cerebelo, tronco cerebral y grosor de la corteza cerebral. La reducción de la celularidad en algunas áreas y la modificación estructural de espinas dendríticas, modificaciones en el aparato sináptico y retraso en la mielinización condicionan una alteración en la capacidad de transmisión de la información, por ende, discapacidad intelectual que se manifiesta en los procesos cognitivos del aprendizaje.
- Alteraciones gastrointestinales: oscilan entre el 10-12%, de este porcentaje en un 70% de los niños se asocian con cardiopatías congénitas. Las malformaciones pueden ser: estructurales (atresia de esófago, atresia duodenal, páncreas anular, entre otros) y funcionales (enfermedad celíaca, estreñimiento crónico, enfermedad de Hirschsprung, reflujo gastroesofágico, colelitiasis, entre otros).
- Procesos hematológicos: es bien conocida la predisposición de las niñas y niños con SD a desarrollar leucemias agudas. También se han observado en estos niños otras anomalías hematológicas no neoplásicas, entre las que destaca por su frecuencia la macrocitosis o aumento de tamaño de los glóbulos rojos.

La leucemia aguda en el niño con SD tiene una incidencia de 10 a 20 veces superior a la de niños sin el SD. La leucemia mieloide aguda tiene una incidencia similar a la leucemia linfoblástica y se sitúa alrededor de 1:300 niños, la edad media del diagnóstico es a los 2 años y casi todos los casos se presentan entre las edades de 1 y 5 años.

- Inmunidad en el SD: en los últimos años se ha ido conociendo mucho más los mecanismos de defensa inmunológica y la relación de la inmunidad con alteraciones de genes que codifican enzimas y proteínas necesarias para la correcta respuesta frente a la infección, esto se ha evidenciado en las niñas y niños con SD que son más vulnerables a sufrir de manera recurrente estados mórbidos durante los diferentes ciclos de vida.
- Patología oftalmológica: las alteraciones visuales deben ser identificadas tempranamente, ya que cualquier grado de afección limita su desarrollo posterior. Los principales problemas relacionados son: estrabismo, miopía, hipermetropía y astigmatismo, cataratas, queratocono, blefaritis, nistagmo, patología retiniana, glaucoma congénito y coloboma retiniano entre otros. [13].
- Problemas ORL: estos se presentan debido a menor tamaño del pabellón auricular, conducto auditivo externo es estenótico, nariz pequeña y plana, hipertrofia adenoidea, paladar ojival, macroglosia verdadera, pseudomacroglosia (lengua normal en tamaño, pero relativamente grande con respecto a sus relaciones anatómicas), laringe pequeña con tendencia a la laringomalacia. Lo que puede provocar hipoacusia o presbiacusia.

Lo anterior contribuye a la respiración bucal junto con la hipotonía de la musculatura masticatoria especialmente durante el sueño que puede ocasionar apnea del sueño, este tipo de respiración provoca una disminución en el flujo de saliva y aumentar el riesgo de aparición de caries, además facilita la acumulación de mucosidades en las fosas nasales que contribuye a las otitis serosas o infecciosas, faringitis, laringitis, entre otras.

- Problemas endocrinológicos: las alteraciones endocrinológicas que se pueden encontrar en estos niños son principalmente: trastorno de la glándula tiroidea, comúnmente hipotiroidismo (20-60% de casos), diagnosticándose en la primera infancia. Pueden desarrollar otros trastornos endocrinológicos como diabetes mellitus (10%), obesidad (50%), hipogonadismo, trastorno de fertilidad. [25].

Los síntomas y signos característicos del hipotiroidismo son: cansancio, intolerancia al frío, piel seca, áspera o fría, estreñimiento, somnolencia, apatía, torpeza motora, aumento de peso, cambio del tono de voz (más ronca), macroglosia, etc. [12,16,17].

- Alteraciones musculo esqueléticas: pueden presentar aumento en la laxitud ligamentaria que provoca inestabilidad atlanto axoidea, también pueden presentar pie plano, luxación de rodilla, displasia congénita de la cadera que provoca problemas de la marcha.

En general los problemas más frecuentes se presentan en la siguiente tabla.

Tabla 1. Problemas médicos más frecuentes en el SD [14,15]

Problema	Prevalencia
Cardiopatía congénita	40- 62%
Hipotonía	100%
Retraso del crecimiento	100%
Problemas de neurodesarrollo	97.3%
Alteraciones de la audición	50%
Problemas Oculares:	
• Errores de refracción	50%
• Estrabismo	44%
• Cataratas	5%
Anomalías vértebra cervical	10%
Alteraciones tiroideas	45%
Sobrepeso	Común
Problemas dentales (mala oclusión, caries, enfermedad periodontal)	60%
Disgenesia gonadal	40%
Enfermedad celíaca	3-7%
Apnea obstructiva del sueño	45%

Fuente: <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2014-10/protocolo-de-seguimiento-del-sindrome-de/>

V. Contenido técnico

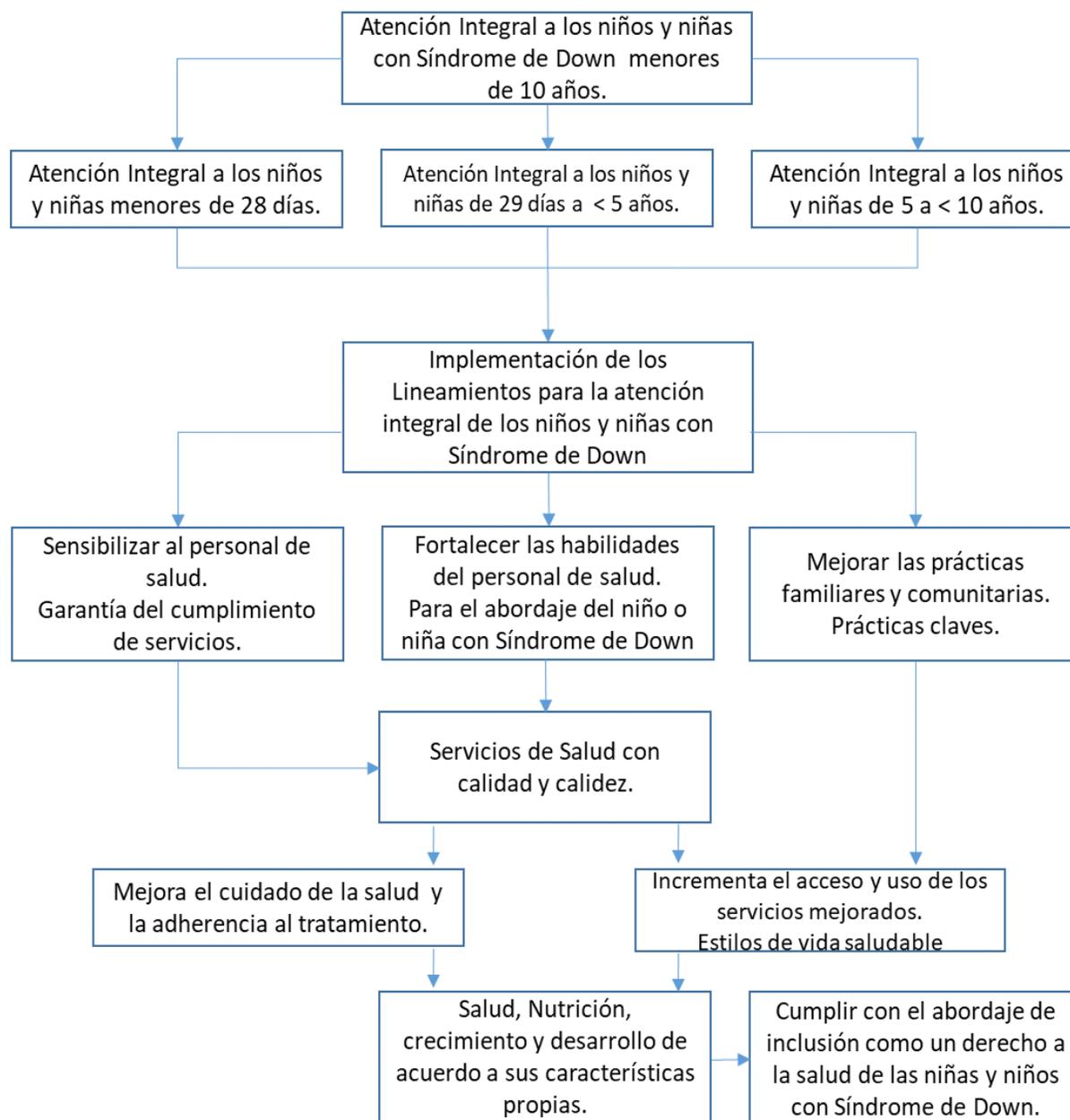
A) Generalidades sobre funcionamiento

- Para los presentes lineamientos es necesario inicialmente conformar un comité de equipo multidisciplinario, que servirá de base para brindar la atención integral e inclusiva a este grupo poblacional como a otros usuarios con diferentes discapacidades.
- A nivel hospitalario, debe estar conformado por las siguientes especialidades: ginecobstetricia, neonatología o pediatría, psicología, enfermería, trabajo social. Se deben incorporar los siguientes recursos de acuerdo con disponibilidad: perinatología, psiquiatría, cardiología pediátrica, oftalmología, asesor genético, endocrinología.
- En el primer nivel de atención debe estar conformado por: director del establecimiento, médico con experticia en el componente materno - infantil, odontología, jefe de enfermería y supervisor de promotores. En el caso de los establecimientos que cuenten con ginecobstetricia, pediatría, psicología, nutricionista, fisioterapeuta, educador en salud, deben incluirse. En ambos casos los equipos deben procurar el cumplimiento de la cadena de servicios desde el embarazo, parto, puerperio y el recién nacido, junto a su familia y su entorno.
- Al nacimiento se debe llenar correctamente la hoja de anomalías congénitas para ser ingresada en el sistema de información por el epidemiólogo, éste debe ser revisado de manera periódica por el director de la UCSF, referentes infantiles de región y SIBASI, realizar el análisis y dar seguimiento oportuno.
- Se deben mantener los libros materno – infantiles actualizados, debiendo quedar registrada la información relacionada en el apartado prenatal, incluyendo la sospecha de que la niña o niño tiene SD.
- En hospitales y en Unidades Comunitarias de Salud Familiar (UCSF), se debe abrir un expediente de seguimiento de las niñas y niños con SD, que pertenecen a su área geográfica de responsabilidad, con número correlativo anual, (anexo 17).
- En el caso de niñas y niños que lleguen de manera ocasional al establecimiento, se debe solicitar mostrar la cartilla que le fue asignada en el hospital donde nació y se atenderán de acuerdo a la normativa vigente, si hubiere cambio de domicilio, de manera permanente, se harán las gestiones correspondientes con el establecimiento donde fue inscrito, para que se comparta su hoja de seguimiento.
- Los datos de las niñas y niños que sean inscritos o identificados en cualquier nivel de atención, deben informarse en las reuniones materno infantiles a nivel local, departamental o regional, para garantizar que se cumpla la cadena de servicios que potencialicen su neurodesarrollo y por ende una mejor calidad de vida. Es importante impulsar la intersectorialidad con las instituciones gubernamentales como no gubernamentales.

A continuación se presenta la flujograma para proporcionar la atención en los establecimientos de salud.

Figura 2

Modelo de sistematización para la atención de niños y niñas con Síndrome de Down menores de 10 años en los establecimientos de salud



Fuente: Tomado y adaptado: Bryce et al. The multi-country evaluation of the integrated management of childhood illness strategy: lesson for the evaluation of public health interventions. American Journal of Public Health.

B) Atención materna en periodo prenatal, parto y posparto de niñas y niños con sospecha o confirmación de SD

Manejo etapa prenatal. [6].

- Para efecto de este lineamiento el personal de salud que realiza atenciones prenatales, al momento de la inscripción, debe llenar la hoja filtro y además indagar sobre los siguientes factores de riesgo:
 - Edad materna mayor de 35 años.
 - Edad paterna mayor de 45 años.
 - Padres portadores de cromosomopatías.
 - Hijo previo con SD.
 - Antecedentes familiares de SD.
- En caso de presentarse algunos de los factores de riesgo, al momento de indicarle ultrasonografía obstétrica, el personal de salud que realiza la atención, debe consignar esta información en la boleta de solicitud de ultrasonografía, para que el recurso encargado del estudio, considere la búsqueda de marcadores para sospechar SD, posteriormente se debe estar pendiente de los resultados de ésta.
- Además, debe referir a embarazada a una UCSFE donde se encuentre gineco obstetra, hospital de segundo nivel de su RIIS o Unidad médica del ISSS.

Los marcadores ultrasonográficos para SD por trimestre son:

- a) **Primer trimestre:** con especial énfasis en marcadores como translucencia nucal, ausencia de hueso nasal, ductus venoso, ángulo máxilo facial amplio, regurgitación tricúspidea. [7]
Edad de realización recomendada 11 y 13 semanas.
- b) **Segundo trimestre:** pliegue nucal, foco cardíaco ecogénico, fémur corto, húmero corto, pielectasia bilateral, intestino hiperecogénico, malformación mayor. La ausencia o hipoplasia del hueso nasal, detecta el 65% de SD.
Realización entre 18 - 22 semanas.
- c) **Tercer trimestre:** malformaciones mayores asociadas al SD, principalmente cardíacas y gastrointestinales.

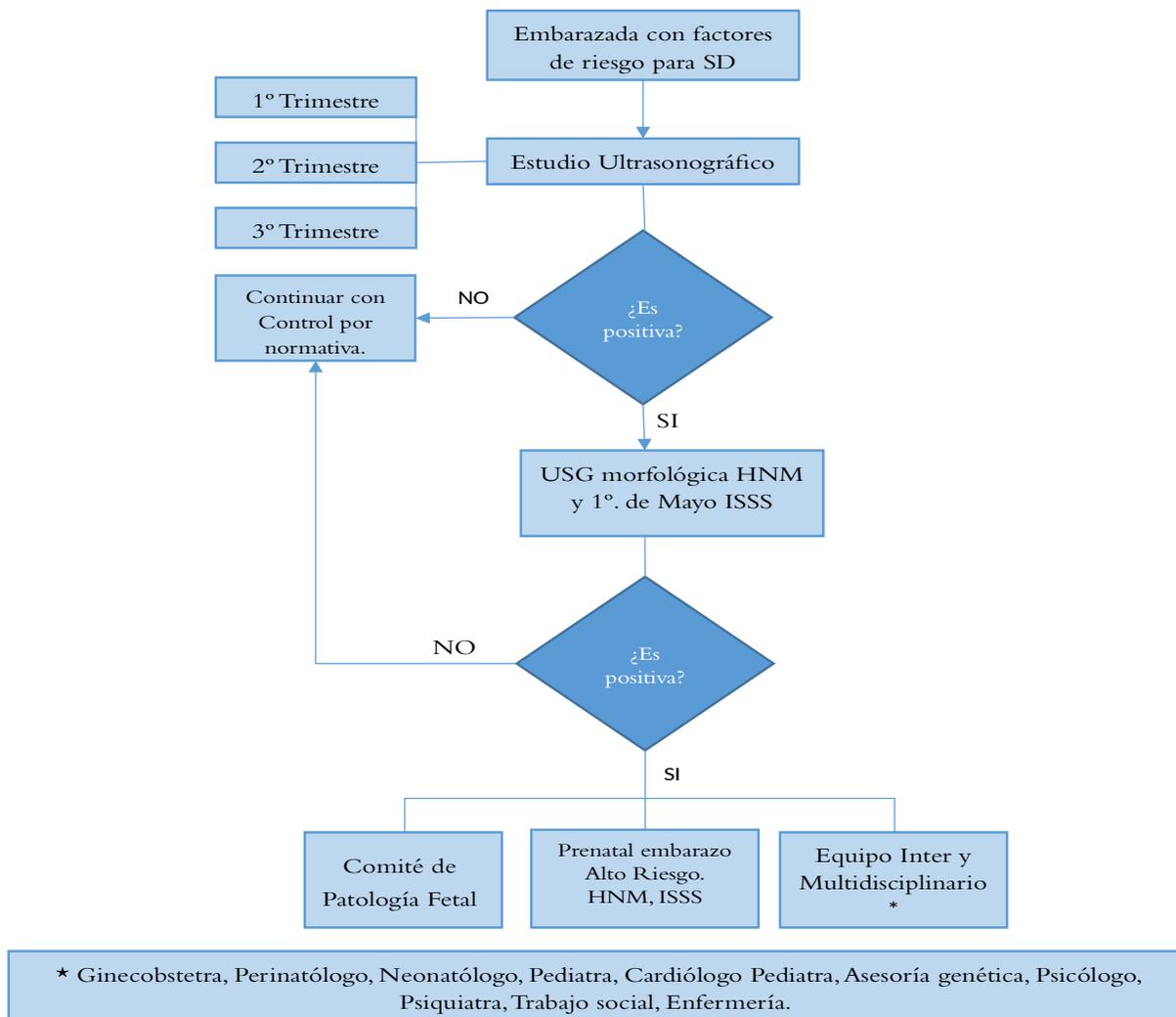
Ante la sospecha ultrasonográfica de trisomía 21, el personal de salud que brinde el control prenatal debe realizar lo siguiente:

- Referir a la paciente para realización de ultrasonografía morfológica en el Hospital Nacional de la Mujer o al Hospital Materno Infantil ISSS 1° de Mayo, según corresponda.
- Si el hospital de tercer nivel corrobora el diagnóstico por el que fue referida la paciente, debe derivarla a la consulta externa de alto riesgo, para continuar los controles prenatales en dicho

centro y notificar al Comité de patología fetal para análisis de caso. No olvidar enviar el retorno al establecimiento correspondiente para el seguimiento.

Figura 3

Flujograma de manejo en el periodo prenatal



Fuente: MINSAL, Gerencia Atención Integral Mujer, Niñez y Adolescencia, Equipo técnico de elaboración, julio de 2019.

Atención de embarazada en Hogar de Espera Materna. (HEM)

- Para el ingreso de la embarazada al HEM, remitirse a los *Lineamientos técnicos para el funcionamiento de los HEM*.
- Ya alojada se debe continuar con el apoyo psicológico y educación para la salud, por parte del equipo multidisciplinario ya existente, a la embarazada y su familia.

- Si durante la estadía en el HEM, la embarazada presenta algún síntoma o signo de alteración de salud mental, se le debe brindar los primeros auxilios psicológicos, si este caso no puede ser resuelto por el personal local, se debe coordinar para que sea atendida por el personal de psicología de la RIIS, quien valorará si amerita referencia.
- Al identificar que inicia trabajo de parto o se cumple la fecha programada de cesárea se debe asegurar que vaya acompañada por un familiar o informar a la familia que será referida.

Momento del parto

Si la paciente tiene el diagnóstico prenatal de SD, cuando ingresa a labor de parto el médico tratante debe coordinar para la atención del recién nacido con el pediatra o neonatólogo, según capacidad instalada, para la atención del recién nacido.

En los casos que no se conozcan diagnóstico prenatal, pero al nacimiento se identifican características clínicas de SD, se debe proceder en ambos casos de la siguiente manera:

Momento del parto vaginal o cesárea:

- Se debe atender al recién nacido según las Guías clínicas para la atención hospitalaria del neonato y se procederá de acuerdo con la condición clínica.
- Se informará a la madre de los hallazgos al examen físico en el recién nacido y la posibilidad de que presente SD, así como si presentase alguna patología que comprometa la vida, lo cual debe hacerse de manera breve y sutil por el médico que atendió al recién nacido.
- Se informará a la madre que se ingresará al recién nacido para completar estudios.
- La información anterior será brindada si el estado de la madre lo permite.

Recuperación

- Debe darse seguimiento a usuaria y constatar el buen estado de salud física y emocional.
- Notificar el caso a equipo multidisciplinario, de acuerdo con los recursos con que cuente cada institución.
- De no contar con equipo de manera inmediata, será el médico tratante el encargado de dar la información a la madre.
- Si la usuaria manifiesta alguna duda o se le observa alteración del estado de salud mental, el personal de salud responsable del área debe atender la situación y buscar ayuda con el profesional que corresponda.

Estancia hospitalaria materna

- El médico tratante deberá activar al equipo multidisciplinario y constatar el cumplimiento de los siguientes aspectos:

- ➔ Generar un ambiente privado y de manera oportuna para dar información necesaria a la madre, padre y/o familiares.
- ➔ Informar de manera amplia a madre, padre y/o familiares sobre condición clínica del recién nacido y lo relacionado al SD.
- En la atención a la madre es necesario:
 - ➔ Aclarar conceptos importantes sobre el SD.
 - ➔ Recalcar los cuidados médicos requeridos para el recién nacido.
 - ➔ Potenciar los elementos positivos con los que cuentan las personas con SD.
 - ➔ Explicar sobre la importancia del amor y la inclusión en el desarrollo de la niña o niño.
 - ➔ Enfatizar sobre el cumplimiento de la inscripción y controles de crecimiento y desarrollo en la UCSF.
 - ➔ Informar sobre la relevancia de la incorporación temprana a las terapias de apoyo.
 - ➔ Referir a redes de apoyo a la madre y al recién nacido.
 - ➔ Proporcionar tiempo suficiente para despejar dudas, prejuicios, mitos, creencias y temores.
 - ➔ En la manera de lo posible contactar a padre y/o familiar para dar la información correspondiente.
- En caso de no estar notificado el equipo multidisciplinario debe realizarse durante este período, constatar la atención brindada y reflejada en el expediente clínico.
- Evaluar el estado emocional.
- Solicitar interconsulta con asesoría genética. De no ser posible durante su estancia intrahospitalaria, tramitar la cita correspondiente.
- Solicitar interconsulta con psicología o psiquiatría, según el caso o disponibilidad de recursos en la institución, caso contrario solicitar el apoyo de otro establecimiento que cuente con este recurso.
- Dejar por escrito en el expediente clínico, la atención brindada por el equipo multidisciplinario.
- Cumplir con la normativa vigente para la atención en el momento del puerperio.

Alta materna

- Brindar referencias post parto a UCSF-E y hospital de segundo nivel.
- Referir a control pos parto a UCSF de su área geográfica de influencia correspondiente, asegurándose de consignar en la hoja de resumen de alta la condición del recién nacido.
- Referir para atención psicológica o psiquiátrica en establecimiento de la RIIS que cuente con el servicio.
- En todos los casos dar referencia a la clínica de asesoría genética, ya sea en Hospital Nacional de la Mujer u Hospital de Maternidad 1°. de Mayo - ISSS.
- El personal de enfermería debe asegurar que la usuaria reciba toda la información pertinente, sobre la importancia de las consultas de seguimiento para ella y su recién nacido.

- Trabajo social debe gestionar la cita para cariotipo en el Hospital Nacional Benjamín Bloom, previa indicación del médico tratante. Además, revisará que lleve sus interconsultas y orientará a la madre o familiares, sobre la ubicación o dirección de los sitios a los cuales ha sido referida, realizar acompañamiento y verificación de trámite de las citas correspondientes al recién nacido: control infantil, especialidades médicas que corresponden, cariotipo, terapias de intervención y estimulación temprana.
- Toda madre dada de alta debe llevar referencia de enfermería con un plan para el continuo de cuidados.
- Es recomendable que para el alta, se promueva el uso de un método de anticoncepción. De no aceptar un método referirse a los Lineamientos técnicos para la atención integral de las mujeres con alto riesgo reproductivo.

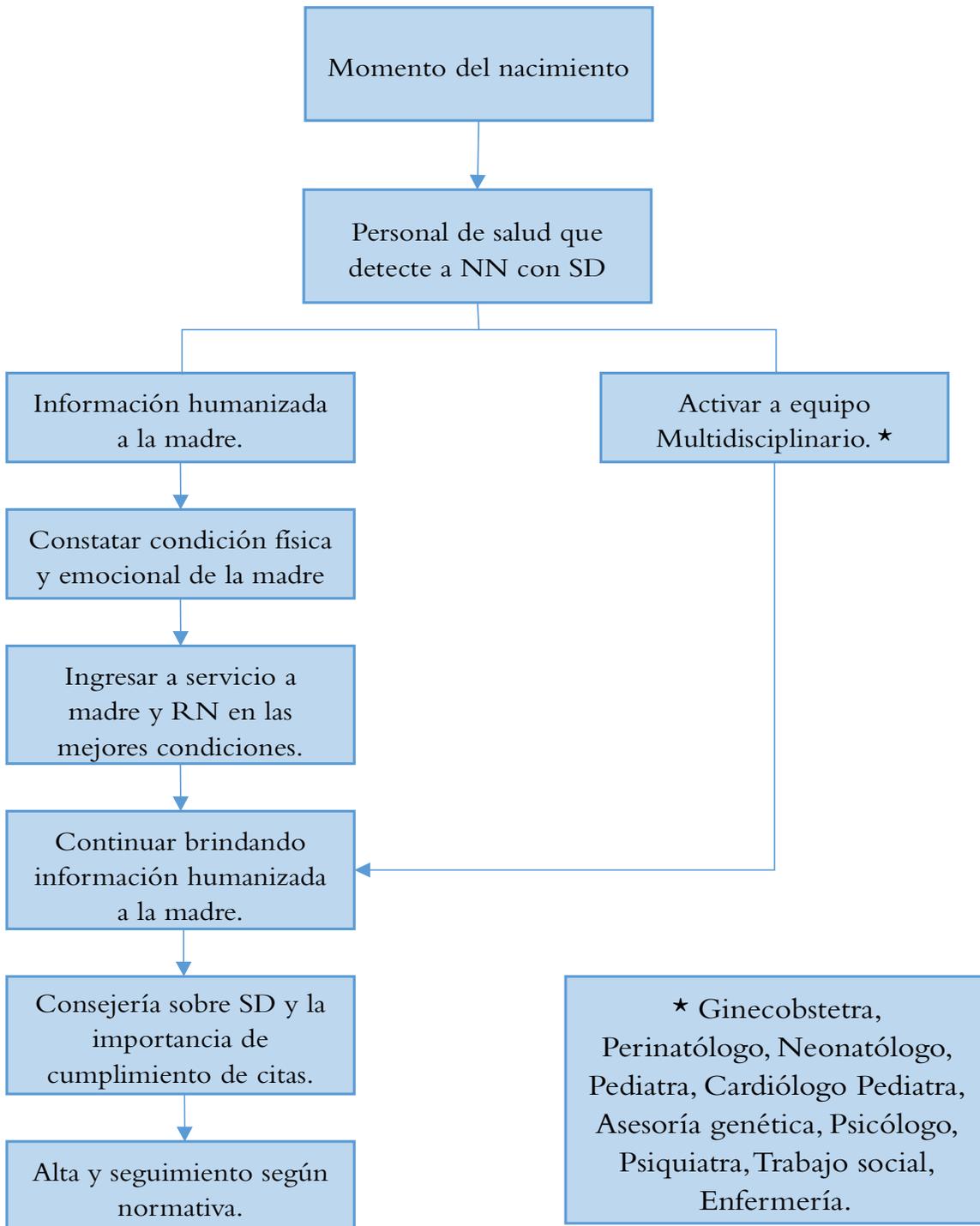
Seguimiento ambulatorio materno

- El personal de salud de la UCSF correspondiente debe verificar los siguientes aspectos:
 - ➔ Usuaria debe asistir a su control post parto según normativa.
 - ➔ Debe acudir a su consulta para asesoría genética.
 - ➔ En caso de no presentarse paciente a su control post parto, realizar el proceso de notificación a través de la enfermera de enlace.
 - ➔ Las citas subsecuentes serán según valoración de médico y de genetista.
 - ➔ En las consultas subsecuentes debe constatarse la atención del recién nacido con respecto a control infantil, consultas con especialistas, realización de cariotipo y sus resultados, asistencia a terapias de estimulación y desarrollo, incorporación de padres y familiares a grupos de apoyo.

A continuación en la fig.4 se presenta el flujograma para la atención materna con recién nacido con SD.

Figura 4

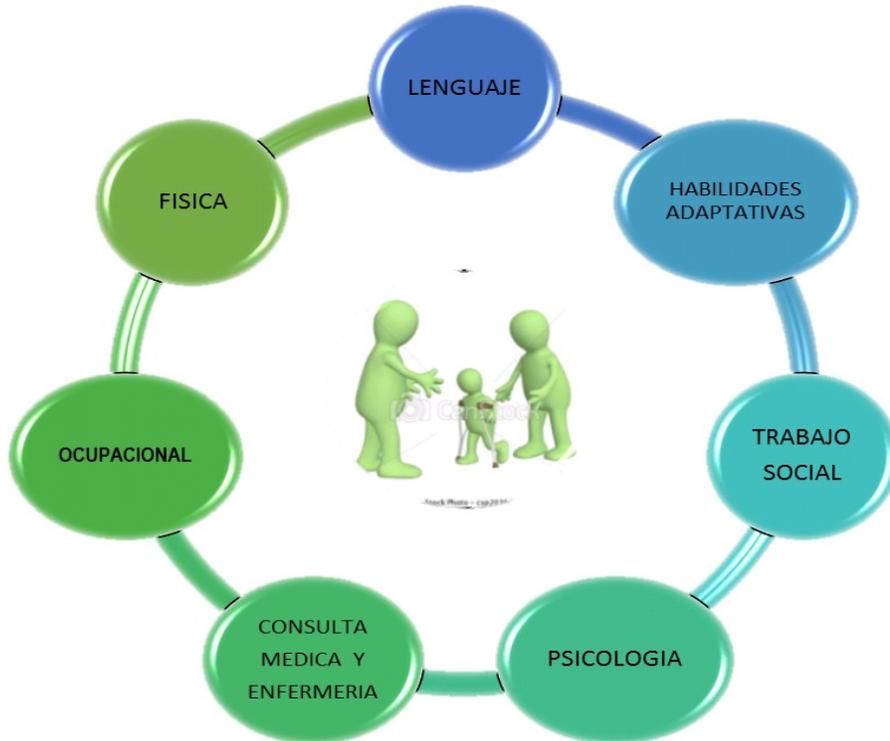
Flujograma para atención materna con recién nacido con SD



Fuente: MINSAL, Gerencia Atención Integral Mujer, Niñez y Adolescencia, Equipo técnico de elaboración, julio de 2019.

C) Atención del recién nacidos con SD

Figura 5
Representación gráfica de la atención a brindar para el cuidado en salud de las niñas y niños con SD



Fuente: MINSAL, Gerencia Atención Integral Mujer, Niñez y Adolescencia. Equipo técnico de elaboración, julio de 2019.

En el parto:

- En el momento del parto se debe atender a recién nacido inmediatamente, de acuerdo con los *Lineamientos técnicos para atención de la mujer en el período preconcepcional, parto, puerperio y al recién nacido*, para posterior usar las *Guías clínicas para la atención hospitalaria del neonato*.
- Si después de realizar el examen físico, el profesional de salud que atiende al recién nacido tiene la sospecha clínica de que la niña o niño tiene SD, debe realizar lo siguiente:
 - ➔ Mostrar recién nacido a la madre, siempre y cuando la condición de ambos lo permita, explicando la sospecha clínica del SD, exponiendo la visión positiva del momento para que se establezca de manera exitosa un apego precoz.

- Evaluar la condición clínica del recién nacido, para luego ingresarlo al servicio de hospitalización según corresponda, explicando a madre que se ingresará o se referirá según sea el caso. Es preciso asegurar que la madre comprenda el motivo del ingreso.

En hospitalización:

- El médico tratante, en horas hábiles, debe informar al equipo local multidisciplinario sobre el nacimiento de la niña o niño con SD, se coordinará para la ampliación de la primera noticia con la madre, padre o familiares, que ella determine para acompañarla. En días festivos será responsabilidad del médico de turno realizar esta actividad, y lo citará nuevamente para el abordaje del equipo multidisciplinario, si lo considera oportuno.
- Los participantes del equipo multidisciplinario deben asegurar que los padres comprendan lo que se les está informando, y dejar constancia en el expediente del recién nacido de la atención brindada incluyendo las recomendaciones.
- En el servicio de hospitalización se realizará las siguientes atenciones:
 - En atención directa del recién nacido el médico tratante debe realizar examen físico completo, buscando los signos clínicos para SD (mínimo 6).
 - Si presenta alguna morbilidad manejar de acuerdo con las Guías clínicas para la atención hospitalaria del neonato.
 - Promover y fomentar la lactancia materna exclusiva.
 - Hematología: hemograma más plaquetas.
 - Medir oximetría de pulso para verificar saturación de oxígeno (pre y post ductal) si encuentra anormalidad, tomarla según condición clínica.
 - Tamizaje para hipotiroidismo congénito, si está ingresado al 3er día de vida para niños de término si no ha recibido transfusiones sanguíneas y para los prematuros entre 28 a 42 días de vida post concepcional.
 - Tamizaje auditivo.
 - Rayos X toraco abdominal.
 - USG transfontanelar.
 - USG de cadera.
- De acuerdo con la capacidad instalada de cada hospital gestionar las siguientes evaluaciones, o aquellos que no posean entregar las referencias al alta para donde corresponda:
 - ✓ Cardiología.
 - ✓ Oftalmología.
 - ✓ Endocrinología.
- Si el niño o niña presenta algún signo específico de afectación de otros sistemas se referirá a la especialidad pertinente.
- Asesoría genética.
- Cita para toma de cariotipo si la condición del recién nacido es estable, estas evaluaciones se tramitarán ambulatoriamente, pero si existe un cuadro clínico de afectación o inestabilidad el hospital debe tramitarlas y hacerlas efectivas antes del alta.

- Evaluación por fisioterapia para intervención temprana, y previo al alta indicar el plan en el hogar o rehabilitación basada en la comunidad (RBC).
- El personal de salud de hospitalización debe brindar información diariamente a los padres del niño o niña sobre la condición clínica, también debe realizar educación sobre la causa de la hospitalización garantizando de esta forma un seguimiento adecuado.

Atención previa al egreso

- Los recién nacidos con SD deberán mantenerse al menos 72 horas en observación, si no existe alguna complicación.
- El Recién nacido puede ser dado de alta cuando presente:
 - Buena evolución clínica y estabilidad hemodinámica.
 - Peso según normativa vigente.
 - Estable de patologías de base, si las presenta.
- Al ser dado de alta es responsabilidad del médico tratante que los padres del niño o niña reciban la orientación necesaria sobre diagnóstico, complicaciones, cuidados en casa, citas de seguimiento y la importancia de las referencias, que deben de recibir su hijo o hija.
- Además, en el momento de la entrega del neonato, el personal de enfermería debe entregar los siguientes documentos:
 - Cartilla de crecimiento y desarrollo para niños con SD.
 - Referencia para cariotipo. El hospital que da el alta, debe indicar el cariotipo y explicar a la madre que irá al laboratorio de citogenética en anexo del Hospital Nacional Benjamín Bloom.

En el carnet al alta deben anotarle la fecha de toma o cita para el cariotipo.

→ Hoja resumen de alta.

→ Referencias a:

- ✓ Seguimiento en Unidad Comunitaria de Salud Familiar (UCSF) o Unidad Médica del ISSS según corresponda.
 - ✓ Hospital de la RIIS que le corresponde.
 - ✓ Genetista.
 - ✓ Oftalmología.
 - ✓ Cardiólogo pediátrica.
 - ✓ Consulta externa con endocrinología en la RIIS correspondiente.
 - ✓ Fisioterapia UCSF u hospital más cercano al lugar de residencia.
 - ✓ Referencia al CRINA, CRIO o CRIOR del ISRI.
 - ✓ Referencia con pediatra en UCSF o Unidad Médica según corresponda.
 - ✓ Referencia para padres para que reciban atención psicológica en UCSF o en establecimientos que cuenten con el recurso.
- Si el niño ya fue evaluado por médicos especialistas la persona que da el alta debe asegurarse de entregarle una copia a la madre o familiar de la última evaluación realizada por ellas.

D) Directrices para el seguimiento en RIIS de niñas y niños con SD

Generalidades

- Con el objetivo de brindar una atención oportuna e integral de las niñas y niños con SD, se debe elaborar y proporcionar al alta todas las referencias a la red que corresponda para su respectivo seguimiento.
- Se debe considerar que para llevar a cabo el seguimiento de las niñas y niños se puede necesitar del equipo multidisciplinario de acuerdo con las características individuales, conformado por: pediatras, genetistas, cardiólogos, oftalmólogos, ortopedas, fisioterapeuta, psicólogos, psiquiatras, neurólogos, nutricionistas, audiólogos, endocrinólogos, cirujanos, radiólogos, enfermeras, terapistas en otras áreas y trabajadores sociales, médico general, odontología, promotores de salud, personal de clínica de lactancia, educadores para la salud, entre otros.
- Para efectos de garantizar la atención integral, el pediatra o médico de primer nivel junto con el pediatra y neonatólogo de segundo nivel de atención que dan el seguimiento deben estar coordinados, ante la detección de cualquier anormalidad esperada en estos pacientes deben referirlo oportunamente a la especialidad correspondiente.
- Hay tres motivos principales para evaluar la salud de las niñas y niños con síndrome de Down:
 - Brindar una evaluación general del estado de salud del niño o niña (como se recomienda para todos los niños con posibles retrasos o trastornos del desarrollo).
 - Identificar problemas de salud que se presentan con mayor frecuencia en los niños con SD.
 - Determinar la posible relevancia de cualquier problema identificado para su posterior evaluación y la intervención.

Las niñas y niños con SD después del alta hospitalaria deben recibir las siguientes atenciones:

- Evaluación en hospital de segundo nivel de la RIIS al mes del alta y luego cada dos meses en el primer año de vida, del segundo hasta antes de cumplir los cuatro años se debe realizar cada cuatro meses, del cuarto hasta antes de cumplir los cinco años, será cada seis meses y del quinto al décimo año de forma anual.
- Inscripción y control de crecimiento y desarrollo en cualquier establecimiento del Sistema Nacional de Salud más cercano. La forma de recibir la atención será de acuerdo con lo establecido en los *Lineamientos técnicos para la atención integral de niños y niñas menores de 10 años*, la clasificación de dispensarización es grupo IV. Los detalles adicionales que se vigilarán en niñas o niños con SD, se presentan en la siguiente tabla.

Tabla N° 2. Supervisión de la salud de niñas y niños con SD

Supervisión de la salud para niños con Síndrome de Down					
	Prenatal	Nacimiento a 1 mes	1 mes a 1 año	1 a 5 años	5 a 13 años
Aseesoramiento sobre resultados de imágenes y pruebas de detección prenatales					
Plan para el parto					
Derivación a un genetista					
Contacto entre padres, grupos de apoyo, libros y folletos actualizados					
Examen físico para detectar evidencia de trisomía 21					
Análisis cromosómico para confirmar diagnóstico					
Consideración del riesgo de recurrencia del Síndrome de Down					
Evaluación de historia y examen físico para detectar atresia duodenal o ano rectal					
Tamizaje auditivo					
Tamizaje para hipotiroidismo					
Eco cardiograma					
Prueba de detección auditiva y seguimiento del recién nacido					
Examen oftalmológico, evaluación con énfasis para detectar cataratas				Programación de cita de acuerdo a evolución	
Evaluación radiográfica de la deglución si hay hipotonía marcada, si el bebe se alimenta lentamente, se ahoga con las tomas, si hay síntomas respiratorios recurrentes o persistentes o retraso en el desarrollo.					
Tranquilizar a los padres asegurándoles de que la dentición irregular y que refleja retrasos, así como la hipodoncia, son comunes.					
Si hay estreñimiento, evaluar una alimentación o una ingesta de líquidos limitada, hipotonía, hipotiroidismo, malformaciones GI o enfermedad de Hirschprung		En cualquier visita			
Estudios Hematológicos para descartar trastorno mielo proliferativo transitorio, policitemia					
Hb una vez al año, si hay una posibilidad de anemia < 11 gr			En cualquier visita		
Pruebas tiroideas			Una vez al año		
Analizar el riesgo de infecciones respiratorias					
Si el bebe fue sometido a cirugía cardíaca o es hipotónico, evaluar apnea, bradicardia o desaturación de oxígeno antes del alta.					
Analizar la posición de la columna cervical, especialmente en procedimientos anestésicos, quirúrgicos o radiológicos.		En todos los controles de salud			
Revisión de signos o síntomas de miopatía.		En todos los controles de salud			
Si se presenta signos o síntomas miopáticos: obtener placa de la columna en posición neutral, si son anormales, realizar en flexión y extensión y derivar a un neurocirujano pediátrico con experiencia en la evaluación y tratamiento de la inestabilidad atloaxoidea.		Evaluar en cada control, de ser necesario realizar estudio y referencia.			
Indicar a los padres que reporten si observan cambios en la forma de andar, cambio en el uso de los brazos o las manos, cambios en la micción o gastrointestinal, dolor de cabeza, inclinación del cuello, tortícolis o debilidad de inicio reciente.			En cualquier visita		
Alertar sobre el riesgo de deportes de contacto o trampolines				En todos los controles de salud	
Evaluar Síndrome de apnea obstructiva del sueño				En todos los controles de salud	
Identificar de manera temprana insuficiencia cardíaca congestiva		En todos los controles de salud			
Evaluar el estado emocional de los padres y de las relaciones intrafamiliares		En todos los controles de salud			
Intervención temprana: fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia		Programar cita de acuerdo a evolución			
Analizar la transición a la educación pre escolar y su Plan de Educación Individualizado.					
Analizar el proceso social y conductual				En todos los controles de salud	
Analizar las destrezas de autoayuda, hiperactividad, trastornos obsesivos compulsivos, y la transición efectiva a la escuela media.					En todos los controles de salud
Si se detecta enfermedad pulmonar o cardíaca crónica, proporcionar la vacuna anti neumocócica 23 Valente a los 2 años o más adelante.					
Establecer patrones óptimos de alimentación y ejercicio físico			En todos los controles de salud		
Analizar problemas dermatológicos con los padres.					
Analizar cambios fisiológicos y psicológicos durante la pubertad, y la necesidad de asistencia ginecológica en la niña pubescente					
		Hacerlo una vez a esta edad			
		Hacerlo sino se ha realizado antes			
		Repetirlo en los intervalos indicados.			

Fuente: Supervisión de la salud de niños con síndrome de Down www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2011-1605, doi:10.1542/peds.2011-1605 American Academy of Pediatrics

- En la comunidad debe recibir vigilancia por promotor de salud de acuerdo con la edad de la niña o niño aplicando los *Lineamientos técnicos para el desarrollo de las acciones del promotor y promotora de salud en la atención integral materna y de la niñez*.
- Debe recibir controles para evaluación de su condición de salud en general por el médico con mayor experticia o pediatra en los UCSF especializada, de la siguiente manera:

Tabla N°3 Seguimiento al grupo dispensarial IV

Grupo de edad	Frecuencia de seguimiento	Personal de salud
Recién nacido (hasta 28 días)	Atención integral: Inscripción en consulta antes de los 7 días, control a los 14 y 28 días	Por médico(a) del Ecos
	Atención integral especializada: valoración antes de los 14 días.	Por Pediatra y fisioterapeuta del Ecos Especializado según corresponda.
	Visita de terreno: en las primeras 24 horas y 21 días de edad.	Por personal del Ecos F.
Lactante: 29 días a 11 meses 28 días.	29 días a menor de 3 meses: atención integral quincenal: (ya sea en consulta en sede o visita de terreno).	Por médico(a), enfermera(o) del Ecos Familiar.
	Atención integral especializada: según criterios de interconsulta.	Por Pediatra y fisioterapeuta del Ecos Especializado según corresponda.
	De 3 a 6 meses: atención integral mensual (alternando consulta en sede y visita de terreno).	Por médico(a), enfermera(o) del Ecos Familiar.
	Atención integral especializada: según criterios de interconsulta.	Por Pediatra y fisioterapeuta del Ecos E según corresponda.
	De 7 a 12 meses: atención integral en forma mensual. (7,8,10 y 11 meses en sede; 9 y 12 meses en terreno)	Por médico(a), enfermera(o) o promotor de salud del Ecos Familiar según patología
	Atención integral especializada: según criterios de interconsulta.	Por Pediatra y fisioterapeuta del Ecos E según corresponda.
Transicional 12 meses a 23 meses 29 días	Atención integral: un control trimestral.	Por médico(a), enfermera(o) del Ecos Familiar.
	Atención integral especializada: Según criterio del especialista.	Pediatra o fisioterapeuta del Ecos Especializado.
	Visita de terreno: una visita anual.	Por personal del Ecos F
Pre-escolar (2 a 5 años)	Atención integral: un control semestral	Por médico(a) o enfermería del Ecos F
	Atención integral especializada: según criterio del especialista o como mínimo un control anual	Pediatra o fisioterapeuta del Ecos Especializado.
	Visita de terreno: una visita de terreno anual	Por personal del Ecos F.

Grupo de edad	Frecuencia de seguimiento	Personal de salud
Escolar (6 a 9 años)	Atención integral: un control semestral	Por médico(a), enfermera(o) del Ecos Familiar.
	Atención integral especializada: según criterio del especialista o como mínimo un control anual	Pediatra o fisioterapeuta del Ecos Especializado.
	Visita de terreno: Una visita de terreno anual	Por personal del Ecos F.

Fuente: MINSAL, Lineamientos técnicos para los Ecos Familiares y Ecos Especializados, septiembre 2017.

- Debe recordarse que la necesidad de que el médico general o el pediatra incremente el número de consultas o visitas, dependerá de cada caso en particular. En los casos de niñas y niños prematuros menores de 2000 gramos con SD, se debe dar seguimiento según *Lineamientos técnicos para la atención integral en salud del prematuro con peso menor de dos mil gramos al nacer*.
- Debe asegurarse el seguimiento al cumplimiento de las referencias para consultas con subespecialistas, proporcionadas al alta.
- En las UCSF que cuenten con fisioterapia debe brindársele la atención, en caso contrario será referido al establecimiento de la RIIS que cuente con el servicio y dar seguimiento al plan a cumplir en el hogar.
- Toda niña y niño con SD debe brindársele la atención integral de odontología, nutrición u otras especialidades que se requieran.
- Garantizar que los padres o cuidadores reciban atención psicológica, identificando de manera oportuna algún signo o síntoma que demuestre que está afectando su estado emocional. Si ameritara atención por psiquiatría referir oportunamente.
- El diagnóstico de la niña o niño con SD debe quedar consignado en el libro de gestión del menor de un año.

Proceso de atención por morbilidad en las UCSF y hospitales

- Es importante que toda atención se registre utilizando el Código Único de Nacimiento (CUN).
- En las UCSF debe ser evaluado para definir la prioridad con la que se atenderá, a excepción cuando se presente por agendamiento o interconsulta programada por la UCSF Básica o Intermedia. En los hospitales se evaluará de acuerdo con el triage, mientras que en la consulta externa será de acuerdo con el horario de cita programada o por prioridad de acuerdo con el motivo de referencia o interconsulta.
- La preparación para su atención será igual a los demás niños, evitando acciones que provoquen sentimientos de minusvalía o estigmatización.
- En el consultorio, el médico(a) le debe realizar evaluación integral, dejando registro para el caso del primer nivel de atención en la hoja de atención de acuerdo con el rango de edad que se encuentran en los *Lineamientos técnicos para la atención integral de niños y niñas menores*

de 10 años, para el nivel hospitalario será en la hoja de historia clínica de acuerdo con el área donde sea atendido, una de las prioridades es verificar el cumplimiento de las citas de seguimiento que le indicaron al alta o los controles establecidos por los especialistas, dejando evidencia de los resultados de pruebas realizadas, en especial el cariotipo. Para todos los niveles es importante mantener actualizada la información solicitada en la hoja de seguimiento del niño y niña con SD, tal como se establece en el anexo 17, que debe contar con un número correlativo anual y ser resguardada en un folder.

- El médico(a) general, al realizar el examen físico, debe buscar signos y síntomas de los problemas de salud más frecuentes que presentan las niñas y niños con SD, si identifica alguno y no afecta su estado clínico, debe referirlo al pediatra de su RIIS para evaluación, caso contrario al identificarse un signo de alarma, debe referir oportunamente en las mejores condiciones.
- Cuando el pediatra, al realizar el examen físico, identifique comorbilidades que requieran atención de subespecialistas, deberá referirlo según corresponda en su RIIS.
- El médico(a) coordinador, médico(a) tratante y médico(a) pediatra, posterior a la referencia o interconsulta debe verificar, en su red de comunicación establecida en RIIS que haya cumplido con la cita, de lo contrario realizar la notificación correspondiente. Además, asegurar que lleve su retorno o establecer comunicación con el especialista interconsultado, para recuperar las recomendaciones y planes de manejo indicados.
- En aquellos casos en los cuales el médico(a) general identifica un problema específico, debe referirlo al pediatra de su RIIS para evaluación y referencia al subespecialista.
- Para la valoración del peso utilizarán las curvas de crecimiento específico para los niños y niñas con SD hasta los tres años. Cuando el niño alcance los tres años de edad, utilizar la gráfica de 2 a 18 años, iniciando el punteo a partir de los tres años (anexos 1 a 14).
 - ➔ Si al pesar y graficar, se encuentra entre el percentil 25 y 10, se reportará como desnutrición y debe referir al pediatra, quien junto a equipo multidisciplinario establecerán un plan terapéutico, dejando un control a los 15 días para verificar ganancia de peso.
 - ➔ Se reportará al equipo comunitario, quien dará seguimiento a los 7 días, para verificar cumplimiento de recomendaciones, vigilar el entorno familiar y la ganancia de peso, si todo resulta favorable, se le felicitará y orientará para cumplir con su cita, si hay algún signo que afecte su condición clínica que no pone en peligro la vida o factor de riesgo, debe referir al pediatra de la RIIS.
 - ➔ Si el peso se encuentra por abajo del percentil 10, se reporta como desnutrición severa y se debe de referir al hospital de la RIIS, para ser evaluado por el equipo multidisciplinario.
 - ➔ Se debe evaluar el punteo de dos pesos, si la línea que se traza se torna horizontal o hacia abajo se clasificará como tendencia inadecuada y se deben indagar posibles causas y referir oportunamente al equipo multidisciplinario.
 - ➔ Para los prematuros menores de 2000 gramos se debe proceder de acuerdo con los lineamientos establecidos.

- Para el caso de los niños y niñas con sobrepeso y obesidad, se debe de actuar de acuerdo con lo establecido en los *Lineamientos para la atención integral de niños y niñas menores de 10 años*.
- Para la valoración del desarrollo, se utilizará la escala específica para niñas y niños con SD (anexo 16), se procederá de acuerdo con los hallazgos encontrados y reforzando sobre la estimulación del desarrollo. Se debe indagar si el niño o niña está recibiendo acciones de intervención temprana por fisioterapeuta en algún establecimiento de la RIIS, además de estar inscrito en el CRINA, CRIO, CRIOR, de no estarlo debe ser referido en el menor tiempo.
- Se debe recordar a los padres, que las niñas y niños con SD presentan retrasos en el desarrollo neuromotor, esto podría disminuir su ansiedad, debe auxiliarse del anexo 16 para evaluar la edad promedio esperada para alcanzar el desarrollo.
- Si en el transcurso de 6 meses no se observa progreso en su desarrollo, debe comunicarse con el fisioterapeuta que lo atiende, solicitar informe y evaluar si es necesario referirlo con neurólogo para que evalúe indicar test psicométricos u otro manejo específico.
- No olvidar la aplicación de los Lineamientos técnicos para la suplementación con micronutrientes en el ciclo de vida.
- Revisar y actualizar el esquema de vacunación de las niñas y niños con SD.

Es importante que en cada control se indague sobre el cumplimiento de las citas establecidas, para el seguimiento integral de la niña o niño con SD y anotar en hoja de seguimiento (anexo 17).

- El presente lineamiento establece la atención hasta antes de cumplir los 10 años, para el primer nivel de atención, es en esta edad que se realiza la inscripción al programa de adolescentes, la que debe ser realizada en este caso por médico(a) siguiendo lo establecido en los *Lineamientos técnicos para la atención integral en salud de adolescentes y jóvenes en las RIIS*, donde además debe abordar a los padres o cuidadores para que reciban educación sobre salud sexual y reproductiva.
- En los hospitales, el pediatra debe continuar dando su asistencia hasta los 12 años, posteriormente será derivado a médico internista para el seguimiento, en ambos casos se debe dar continuidad sobre los planes terapéuticos y que se dé cumplimiento a las citas con especialistas.

E) Evaluación del desarrollo

Como es el caso de los hallazgos físicos, las niñas y niños con SD presentan ciertas características propias en el desarrollo como son las siguientes:

- Retraso en el lenguaje y el habla, evidenciando un lenguaje expresivo más retrasado que el receptivo.
- Retraso en el desarrollo cognitivo, que se encuentra en un retraso mental de leve a moderado.

- Retraso en la capacidad motora. (Por ejemplo, darse vuelta, gatear, el inicio de caminar, entre otros.)
- Retraso del desarrollo de habilidades de comportamiento social y adaptativas de autoayuda.
- Pueden observarse otros tipos de trastornos del desarrollo que van desde un comportamiento desafiante, hiperactividad, autismo, trastornos generalizados del comportamiento, entre otros.

En la orientación al cuidador debe reforzar los aspectos siguientes:

- Es importante señalar que todas las niñas y niños tienen diferentes velocidades de adquirir habilidades o desarrollar diferentes tipos de comportamientos, en el caso de los niños y niñas con SD es similar, cada uno de ellos es individual por lo tanto no debe generalizarse o generar expectativas en la familia sobre la capacidad de alcanzar su desarrollo, más que eso se debe consolidar la sensación que ellos tienen virtudes y talentos particulares como limitaciones.
- Para la evaluación debe tomarse en cuenta que ciertos hitos en el caso de las niñas y niños con SD, pueden lograrse en un rango de tiempo determinado, el que se describirá más adelante en ese capítulo.
- Antes de iniciar una evaluación debe tomarse en cuenta ciertas características o condiciones necesarias para obtener un adecuado resultado, como son:
 - ➔ Revisar su historial clínico, y constatar sobre estados mórbidos que puedan alterar el resultado de la evaluación.
 - ➔ La evaluación debe ser realizada por pediatra o médico general sensibilizado y con la mayor experticia en el tema.
 - ➔ Es importante que uno o ambos padres se encuentren en el momento de la evaluación, dando un espacio al final para preguntas o dudas.
 - ➔ Respecto a lo anterior es importante evaluar el entorno familiar en el que se encuentra la niña o niño, pues en algunos de los casos el resto de la familia puede generar ansiedad por los avances o limitaciones, por tal motivo es importante generar empatía y un vínculo, que se sientan en confianza la madre y padre para que consulte ante cualquier interrogante.
 - ➔ Es de conocer los hábitos y rutinas del niño y niña, tales como dormir, horas de comida, tiempo de actividades favoritas, tiempo en círculos de familia o en la escuela, para identificar el mejor momento para su evaluación.
 - ➔ Si durante el proceso de evaluación el niño o niña se pone inquieto o tiene la madre la necesidad de alimentarlo, cambiarle el pañal u otra atención necesaria, se debe brindar el tiempo para posteriormente continuar.
 - ➔ Se debe estar pendiente de las reacciones o emociones que manifiesten los padres al comento de la consulta.
 - ➔ Al momento de la evaluación es importante tener en cuenta los parámetros del desarrollo tanto de los niños con SD, como de los niños sin discapacidad, por lo tanto, es de tomar de referencia las tablas que se presentan a continuación:

Tabla N°4. Parámetros del desarrollo social

Actividades sociales	Edad en meses			
	Síndrome de Down		Niños sin discapacidad	
	Normal	Rango	Normal	Rango
Responde con sonrisa	2	1.5 - 4	1	1 - 2
Sonríe espontáneamente	3	2 - 6	2	1.5 - 5
Reconoce a la madre o al padre	3.5	3- 6	2	1 - 5
Come bien los sólidos	8	5 - 8	5	4 - 12
Se sirve y come galletas	10	6 - 14	7	4 - 10
Juega a "¿A dónde está el bebé? o al juego de las palmaditas	11	9 - 16	8	5 - 13
Bebe de una taza	20	12 - 30	12	9 - 17
Usa cuchara o tenedor	20	12 - 36	13	8 - 20
Se alimenta por sí solo	30	20 - 48	24	18 - 36
Se desviste	38	24 - 60	30	20 - 40
Participa en juegos sociales o interactivos	3 ½ a 4 ½ años			
Usa el inodoro u orinal sin ayuda	4 a 5 años			

Fuente: New York State Department of Health, Division of Family, Bureau of Early Intervention, Síndrome de Down, Evaluación e intervención para niños pequeños, recuperado: <https://www.health.ny.gov/publications/5304.pdf>

- El desarrollo social es la capacidad de relacionarse con otras personas y dentro de las que son socialmente importantes para los niños y niñas con SD, son la integración social, las interacciones sociales, el apego y el juego.
- Durante el período del primer año de vida las respuestas sociales se desarrollan de manera similar a las niñas o niños sin discapacidad, posteriormente se van ir viendo ciertas variaciones, como el tipo de respuesta a las interacciones sociales, pues ellos se les dificulta tomar la iniciativa de iniciar alguna relación social, para la familia es difícil comprender sus respuestas ya que pueden ser impredecibles y cambian de manera repentina la atención durante el juego, por eso es importante que desde el embarazo se apoye a la familia a superar el rechazo y se inicie de manera temprana la estimulación social afectiva que beneficiarán en el futuro.
- Debe tener en cuenta que suelen:
 - Prestar más atención a las personas que a los objetos.
 - Presentar un nivel más bajo de dedicación y atención constante.
 - Responde muy bien a pedidos directos y no aquellos sugestivos.
 - Para responder necesita tiempo posterior a lograr de nuevo su atención.
 - Responden adecuadamente con estímulos visuales que se colocan a su misma altura.

Durante la evaluación del desarrollo social debe tomar en cuenta:

- La manera en que inician la socialización. Por ejemplo, muestran o entregan objetos a los demás.
- La imitación.
- Reciprocidad del juego. Turnarse durante el juego.
- Los patrones de conducta de apego que presenta el niño(a) en presencia de las personas a cargo de su cuidado (neutralidad, "pegarse a las faldas" en forma excesiva o elusión del padre o de persona a cargo de su cuidado).
- Las interacciones que se hacen con la familia y con extraños.
- El intercambio que realiza en el juego o de juguete.
- El interés compartido que se mantiene por una actividad o juguete.

Tabla N°5. Parámetros del desarrollo motor

Motricidad gruesa	Edad en meses			
	Síndrome de Down		Niños sin discapacidad	
	Normal	Rango	Normal	Rango
Mantiene la cabeza quieta o equilibrada	5	3 - 9	3	1 - 4
Se da la vuelta	8	4- 12	5	2 - 10
Se sienta sin apoyo (Durante 1 minuto o más)	9	6 - 16	7	5 - 9
Se da un impulso para pararse	15	8 - 26	8	7 - 12
Camina con ayuda	16	6 - 30	10	7 - 12
Se para solo	18	12 - 38	11	9 - 16
Camina solo	23	13 - 48	12	9 - 17
Sube escalones con ayuda	30	20 - 48	17	12 - 24
Baja escalones con ayuda	36	24 - 60+	17	13 -24
Corre	Alrededor de los 4 años			
Motricidad fina / la adaptación				
Sigue los objetos con los ojos	3	1.5 - 6	1.5	1 - 3
Toma un aro que cuelga	6	4 - 11	4	2 - 6
Se pasa un objeto de una mano a la otra	8	6 - 12	5.5	4 - 8
Tira de una cuerda para conseguir un juguete	11.5	7 - 17	7	5 - 10
Encuentra un juguete escondido bajo un paño	13	9 - 21	8	6 - 12
Pone más de 3 objetos de un recipiente	19	12 - 34	12	9 - 18
Construye una torre con cubos de 2 pulgadas (5 cm) de lado	20	14 - 32	14	10 - 19
Hace rompecabezas de tres formas simples	33	20 - 48	22	16 - 30+

Copia un círculo	48	36 - 60+	30	24 - 40
Combina formas con colores	A los 4 a 5 años		-	-

Fuente: New York State Department of Health, Division of Family, Bureau of Early Intervention, Síndrome de Down, Evaluación e intervención para niños pequeños, recuperado: <https://www.health.ny.gov/publications/5304.pdf>

- El desarrollo motor depende de cómo se procesa la información sensorial en el cerebro para generar un movimiento intencional. En esta área es con frecuencia que se presenta deficiencia desde muy temprana edad y por lo tanto muestran diferencias con los niños y niñas sin discapacidad, su evaluación incluye el control del movimiento y de la postura, el tono, la fuerza y la calidad con que lo hace; entre los aspectos importantes del desarrollo motor para los niños pequeños con SD, están el control postural, los reflejos y las reacciones, la motricidad gruesa y fina y el procesamiento sensorial, la importancia de su abordaje es por influir sobre las decisiones en las intervenciones y sus complicaciones a corto, mediano y largo plazo.
- Los niños pequeños con SD suelen presentar hipotonía muscular, hiper flexibilidad, retraso en el desencadenamiento y agotamiento de los reflejos y patrones automáticos de movimiento. Por las características anatómicas de las manos afectan la fuerza del puño, el desarrollo de los arcos de la mano, los patrones de prensión y destreza agregado a esto su fácil distracción de los objetos genera una respuesta motora más lenta.
- No olvidar que las niñas o niños con SD antes de iniciar su evaluación deben revisar si existen patologías de base para no afectar su condición, por ejemplo con un tono muscular disminuido le genera un pobre esfuerzo respiratorio, aquellos con patología cardíaca tienen similar situación además de tener problemas de alimentación, en la succión y al tragar; se deben evitar movimientos rotatorios rápidos y los movimientos de cabeza que pueden causar hiperflexión o hiper extensión del cuello, por tal motivo se debe asegurar contar con apoyo para la cabeza y tronco, se deben identificar signos o síntomas neurológicos, todo esto puede propiciar en cualquier momento suspender la evaluación.

Tabla N°6. Parámetros de autoayuda

Autoayuda	Edad en meses			
	Síndrome de Down		Niños sin discapacidad	
	Normal	Rango	Normal	Rango
Come bien puré	8	5 - 18	7	4 - 12
Bebe de una taza	20	0	12	8 - 17
Usa el tenedor o la cuchara	20	12 - 36	13	8 - 20
Se desviste	38	0	30	20 - 40
Se alimenta por si solo	30	0	24	18 - 36
Controla el deseo de orinar durante el día	36	0	24	14 - 36
Controla el esfínter anal	36	0	24	16 - 48

Se viste solo parcialmente (sin abrocharse)	4 a 5 años	-	-
Usa el inodoro u orinal sin ayuda	4 a 5 años	-	-

Fuente: New York State Department of Health, Division of Family, Bureau of Early Intervention, Síndrome de Down, Evaluación e intervención para niños pequeños, recuperado: <https://www.health.ny.gov/publications/5304.pdf>

- Las habilidades de autoayuda son muy importantes al momento de establecer algún grado de independencia, aunque si bien las niñas y niños con SD logran llegar a realizar las tareas de manera similar que los niños sin discapacidad, lo logran realizar en un rango mayor de tiempo, lo anterior debido a la dificultad en la resolución de problemas, ciertos pasos en la retención de la memoria, capacidad de concentrarse y realizar tareas, la autopercepción de las diferentes partes del cuerpo y la planificación de movimientos necesarios para realizar alguna actividad motora nueva.
- En el área del lenguaje, el componente vocal temprano en los bebés con SD, es muy similar a los niños sin discapacidad, sin embargo, esto comienza a cambiar alrededor de los 6 a 8 meses de vida, ejemplo, el balbuceo monosílabo (Ba, ma, pa) se inicia alrededor de los 9 a 10 meses.
- Es importante retomar que es muy probable que los niños con SD puedan comprender el lenguaje antes de articularlo, y esto en algunos momentos pueden confundirlo con un temperamento fuerte, sin embargo, no es así pues en algunas ocasiones se pueden deber más a la frustración de no poder darse a comprender.
- Una de las acciones más importantes para este componente es la realización del tamizaje auditivo, pues una detección temprana de alguna anomalía hará una diferencia significativa al momento de establecer planes terapéuticos para mejorar sus estilos de vida. Es importante recordar que esta prueba debe realizarse en los establecimientos que cuenten con el equipo, caso contrario hay que solicitar cita al “Centro de Audición y Lenguaje” CALE u Hospital de la RIIS que proporcione el servicio, para que se evalúe a la brevedad posible, este le brindará su seguimiento de acuerdo con los resultados de las pruebas.
- Al examen físico se debe realizar adecuada evaluación, pues sufren con mucha frecuencia otitis media exudativa y al ser recurrente puede provocar pérdida de la audición conductiva, siendo necesario programar una cita con el otorrinolaringólogo.
- Cuando se evalúe el componente comunicacional es importante prestar atención a:
 - ➔ Evidencia del uso del balbuceo repetitivo (bababa, mamama).
 - ➔ Interacción social con sus referentes familiares.
 - ➔ Uso de sonido onomatopéyicos para conseguir lo que quieren.
 - ➔ Las estrategias de lenguaje no verbal para conseguir lo que quieren (señalar o mostrar un objeto), también es importante ver su facilidad para gesticular y la manera en que percibe las emociones u órdenes y como responde a ellas.
 - ➔ Es importante conocer previamente si la niña o niño se comunica a través del lenguaje por señas o tecnología asistencial como audífonos, equipos de modulación del sonido; si este no contara con este tipo de insumos, debe registrarse en el expediente para demostrar algún hallazgo de anomalía, además se debe considerar las habilidades motoras, su capacidad cognitiva y sus habilidades para el lenguaje receptivo – expresivo.

F) Intervención temprana [3,8]

Atenciones que debe brindar el personal de salud en intervención temprana.

Personal médico:

- Es responsabilidad del médico tratante referir a la niña o niño con SD para que reciban intervención temprana, por parte del personal de terapia física del establecimiento más cercano de RIIS incluyendo al ISSS, según corresponda.

Fisioterapeuta:

- Debe realizar la valoración inicial y orientar el manejo de acuerdo con las necesidades específicas de cada caso en particular y registrar la atención en la hoja de inscripción de la atención del neurodesarrollo del niño y niña de alto riesgo en el servicio de fisioterapia.
- Las citas de seguimiento se establecerán de acuerdo con el riesgo encontrado, asegurándose que los padres hayan comprendido la importancia del cumplimiento del plan para en el hogar.
- En cada sesión debe valorar y trabajar las diferentes áreas del neurodesarrollo: motora gruesa, motora fina, cognitiva, socio afectiva, lenguaje y hábitos de salud sin perder de vista que el desarrollo de las niñas y niños con SD está influenciado por muchos factores, los cuales hacen que las diferentes habilidades de forma variable en el tiempo.
- No se brindará la atención si el niño o niña, previamente o durante la terapia, presenta llanto inusual o signos de alarma que imposibilitan recibir fisioterapia, siendo necesario referirlo para evaluación con médico o pediatra. Además, debe reportarlo a la UCSF o Unidad Médica del ISSS del área geográfica a la que pertenece, posteriormente al encontrarse estable se debe tramitar cita a la brevedad posible para recuperar sesión.
- Es importante que al menos uno de los padres o cuidador esté presente durante el tiempo de la intervención, el cual no deberá ser menor a 30 minutos por sesión.
- Debe dar seguimiento a la niña o niño en los establecimientos de la RIIS correspondiente hasta los cinco años, pero en aquellos casos que detecte algún riesgo o inhabilidad mayor deberá continuar hasta lograr el mayor grado de independencia posible. Además, previo al alta debe asegurarse que el niño este inscrito en los servicios de atención del CRINA, CRIO o CRIOR.
 - ➔ Por las razones antes expuestas sobre el desarrollo de los niños con SD, se necesita realizar una programación de actividades como parte de la intervención temprana, definida como el conjunto de los servicios interdisciplinario que se proveen a niños que presentan vulnerabilidades en su desarrollo o incapacidades, en el período que va desde el nacimiento hasta los 3 años, abarcando estos servicios también a sus familias.
 - ➔ La mayoría de estos programas se desarrollan en el hogar, por lo tanto los padres deben estar comprometidos desde el primer momento, para que se cumpla los planes de manejo; los equipos comunitarios deben asegurar que se cumplan los planes y apoyar ante cualquier

duda, identificar posibles patrones anormales en el desarrollo, a pesar de los planes y derivar de manera oportuna al especialista correspondiente.

- Estos planes de manejo están diseñados para fomentar y mejorar su desarrollo, minimizar potenciales retrasos, remediar los problemas existentes, prevenir mayores deterioros, limitar la adquisición de minusvalía adicionales y/o promover un funcionamiento familiar adaptativo.

Principios generales de la atención fisioterapeuta

- Informar al usuario, responsable o cuidadores, para concientizarlos e involucrarlos en la habilitación y rehabilitación, así como en su continuidad en el hogar.
- Mostrar empatía y respeto a los derechos de las niñas y niños.
- Detectar, diagnosticar y establecer la terapia en las áreas evaluadas.
- El manejo del fisioterapeuta debe incluir terapia física, estimulación temprana e integración sensorial.
- Referir para continuar con la terapia de lenguaje dentro de la RIIS.
- Recordar que cada intervención debe ser previamente planificada, de acuerdo con las necesidades individuales.
- Los siguientes objetivos deben de tomarse como meros indicadores que deben lograrse en relación con el nivel del desarrollo de cada niño en las principales áreas que se evalúan: la motora, perceptiva – cognitiva, socio comunicativa y hábitos de autonomía, representando así una orientación para elaborar un plan de trabajo, tomando en cuenta que se basa en el desarrollo evolutivo de un niño normal.
- Con el pasar del tiempo y de la experiencia adquirida cada fisioterapeuta irá estableciendo su propio método de trabajo con los niños con SD, la que estará condicionada como se ha mencionado con anterioridad por las características propias de cada niño y su familia.

A continuación, se describen las áreas a estimular:

Área motora gruesa:

- Control cefálico
- Estimular giros
- Decúbito prono
- Apoyo de antebrazos
- Estimular, mantener y adoptar posición sedante (sentado)
- Estimular gateo en 4 puntos (posición de gato)
- Estimular posición de hincado, manteniendo y adoptándola.
- Estimular posición de pie, cargas y descargas de peso, apoyos.
- Estimular marcha y valorar ayudas técnicas si fuera necesario.

Cuadro N.º 1. Resumen de medidas a desarrollar en los diferentes grupos etarios, área motora gruesa:

Habilidades por grupos de edad
0 a 3 meses
Estimulación de reflejos
Favorecer los movimientos del cuerpo
Control cefálico en diferentes posiciones
Estimulación vestibular
3 a 6 meses
Reforzamiento del control cefálico
Control de tronco
Apoyo en antebrazos en prono
Iniciación a los desplazamientos en prono
Apoyo en manos
Volteos
Reacciones de equilibrio
Toma de peso en los pies
Sedestación
6 a 9 meses
Posición de rodillas
Control de tronco
Sedestación de apoyo
Toma de peso en manos
Rastreo
Reacciones de equilibrio
Sedestación sin apoyos
Equilibrio en sedestación
Mantenimiento en cuatro apoyos
Marcha de rodillas
Cambios posturales
Gateo
Bipedestación
Estimulación vestibular
9 a 12 meses
Reforzar adquisiciones anteriores
Bipedestación con apoyo
Equilibrio en bipedestación
Reacciones de equilibrio: caídas

Marcha con ayuda
Bipedestación sin ayuda
Estimulación vestibular
Marcha independiente
12 a 18 meses
Cambios posturales: incorporarse sin apoyo
Perfeccionamiento de la marcha
Equilibrio y coordinación general
Subir y bajar escaleras
Estimulación vestibular
Marcha rápida
18 a 24 meses
Reforzar y perfeccionar adquisiciones
Control del movimiento. Saltos
Carrera
Patear objetos
Coordinación dinámica general

- En la intervención del desarrollo motor con la hipotonía que se presenta en estos niños, el objetivo del fisioterapeuta no es acelerar la velocidad del desarrollo, sino es evitar el desarrollo de patrones de movimientos compensatorios que no son más que un patrón de movimiento musculo esquelético que realiza el cuerpo como un esfuerzo para que un movimiento desalineado se convierta en un riesgo menor a corto plazo mientras se realiza algún tipo de intervención, caso contrario al tornarse crónico y sin intervención presentará un daño irreversible con afectación de áreas musculo – esqueléticas que provocaran una dependencia mayor por parte de familia y cuidadores.

b. Área cognitiva y motora fina

- El niño debe estar conectado con su entorno, mostrando una buena capacidad de respuesta ya que existe una interdependencia entre las distintas áreas del desarrollo recibiendo diferentes estímulos y reaccionando entre ellas sin perturbarle.
- Al establecer un programa, deben planearse rutinas diarias sensorio motoras, ya que es un área importante de estimular en los primeros años del niño y niña, interesándolo por el medio que lo rodea y que interactúe adecuadamente con él, que tenga niveles de manipulación y exploración de objetos a su alcance, que sea capaz de resolver pequeños problemas que se le plantean en sus rutinas de cada día brindándole oportunidades de relación que tendrán una notable influencia en su desarrollo socio afectivo.

Los objetivos metas a establecerse en esta área serán:

Cuadro N.º 2. Resumen de medidas a desarrollar en los diferentes grupos etarios, área cognitiva y motora fina

0 a 3 meses
Favorecer la exploración visual
Fijación de la mirada y contacto ocular
Orientación a estímulos visuales
Seguimiento visual
Estimulación auditiva
Respuesta de orientación a sonidos
Estimular respuesta de habituación
Reacción a estímulos aversivos
Estimulación táctil
Estimulación del olfato
Desarrollo de esquemas
Alternar la mirada
Experimentación de las consecuencias de sus propias acciones
Estimulación vestibular
Advertir la desaparición de personas u objetos de su campo visual
Estimulación del reflejo de prensión
Conciencia de su propio cuerpo: manos
Estimular la apertura de las manos
3 a 6 meses
Estimular la discriminación de diferencias
Mirar activamente alrededor
Alternar la mirada ante varios objetos
Seguimiento de objetos que se desplazan rápidamente
Localización de sonidos
Prensión voluntaria
Desarrollo de esquemas
Permanencia del objeto
Reconocimiento y exploración de su cuerpo y de su propia imagen
Comprensión de la relación de sus propias conductas sobre los objetos
Repetición de acciones lúdicas interesantes para el niño
Imitación de gestos y acciones sencillas
6 a 9 meses
Seguimiento y búsqueda de objetos que se desplazan rápidamente
Manipulación y exploración de los objetos
Estimulación del uso de medios para alcanzar un objeto
Permanencia del objeto
Discriminación visual y auditiva

Relaciones espaciales
Estimular la anticipación de conductas en el juego
Perfeccionamiento de la presión
Desarrollo de esquemas
Estimular las acciones del niño sobre los objetos
Estimular la conciencia del propio cuerpo
Imitación
9 a 12 meses
Relaciones causa – efecto
Desarrollo de esquemas
Relaciones espaciales del objeto
Uso de medios para alcanzar el objetivo
Combinación de objetos
Reconocimiento de objetos y personas familiares
Permanencia del objeto
Imitación
Discriminación de objetos familiares
Reconocimiento de sí mismo
Perfeccionamiento de la prensión: pinza
Juegos de agua
12 a 18 meses
Mejora la atención y la exploración
Permanencia del objeto
Estimular el control ambiental
Estimular conceptos de tiempo
Exploración del ambiente externo
Relación causa – efecto
Relación tamaño y espacio
Uso de medios
Discriminación auditiva
Coordinación óculo – manual
Rotación de la muñeca
Relaciones espaciales
Reforzar la combinación de objetos
Garabateo
Concepto de sí mismo
Perfeccionamiento de la prensión
Esquemas de acción: juego simbólico
Imitación

18 a 24 meses
Uso de medios
Causalidad operacional
Garabateo: imitación de trazos
Coordinación óculo – manual
Estimular la habilidad de solución de problemas
Permanencia del objeto
Agrupar objetos
Iniciación a algunos conceptos
Estimulación táctil
Discriminación de sonidos
Estimulación olfativa y gustativa
Imitación
Relaciones espaciales
Esquemas de acción

Área socio comunicativa (lenguaje)

- El área de lenguaje especialmente en su faceta expresiva es una de las principales dificultades para niños con SD, por ejemplo, contacto visual disminuido, menor capacidad de respuesta o mayor lentitud para responder a los estímulos, reacciones emocionales menos intensas, temperamento difícil en algunas ocasiones.
- Se deben fomentar las habilidades comunicativas, como parte importante en la relación del niño con su medio social, debiendo reforzarlo desde los primeros días de su vida, cada día debe ser un momento de juego con el padre, madre y su familia; si en el apartado anterior hablamos de la relación niño con su medio físico, ahora nos referiremos a la relación del niño con su medio social.
- En la relación de los padres con sus hijos, se adoptan diferentes estilos para abordarlos, esto depende de la misma forma de ser de cada uno de ellos, del apoyo y la forma de ver la situación en cada familia y de las características propias de cada niña o niño. Se pueden distinguir seis estilos predominantes de los padres en su relación con su hijo:
 1. Pasivo: El cuidador raramente responde a la conducta del niño.
 2. Asequible: El cuidador responde de forma verbal o no verbal a la conducta del niño.
 3. Implicado: El cuidador anima al niño a interactuar con persona u objetos.
 4. Elaborador: El cuidador ofrece oportunidades para la diferenciación de la conducta.
 5. Impositivo: El cuidador provoca la atención / Interrumpe la conducta espontánea del niño.
 6. Coercitivo: El cuidador dirige y controla la conducta del niño

- Es de hacer notar a los padres que en esta área el pasar “estimulando” de manera continua es un error muy frecuente, se trata de que en los períodos donde su nivel de atención es mayor debe aprovecharse para interactuar con ellos y lograr un lenguaje que satisfaga el nivel de comprensión del niño con el fin de facilitar el procesamiento del mensaje. Por lo tanto, la interacción de los padres con sus hijos es fundamental para establecer un programa que debe incluir: actividades y juegos placenteros para que se sienta motivado y reaccione más y mejor, y que los padres disfruten su rol, desarrollar la habilidad de observar para interpretar las señales de su hijo, aumentar y mejorar la comunicación del binomio madre/padre – hijo, además muchas veces queremos solo centrar la intervención centrada en la niña y niño y se nos olvida la importancia del ambiente en que se desenvuelve.
- Uno de los principales objetivos es estimular el tratamiento oral motor, esto para favorecer una mejor manera la función motora que los habilita para poder beber, comer y hablar.

En el cuadro siguiente se recogen algunos objetivos de intervención a alcanzar en los primeros dos años de vida.

Cuadro N.º 3. Resumen de medidas a desarrollar en los diferentes grupos etarios, área socio-comunicativa:

0 a 3 meses
Estimulación verbal y táctil
Contacto ocular y fijación visual
Exposición a ambientes hogareños
Orientación a estímulos visuales y auditivos
Respuesta a estímulos aversivos
Estimular la sonrisa social
Establecimiento de pautas de interacción padres – hijo
Socio – comunicación
3 a 6 meses
Reforzar el contacto ocular y la fijación de la mirada
Discriminaciones visuales de referencia
Reacciones ante el espejo
Imitación
Juegos y estímulos socio – emocionales
Juegos de interacción
Discriminación ambiental
Intercambios comunicativos
Adaptación social al medio
6 a 9 meses
Comprensión social del medio
Conductas de juego

Expresiones emocionales
Intercambios comunicativos. Imitación
Juegos de interacción
Adaptación social
9 a 12 meses
Miradas de referencia
Comprensión de situaciones familiares
Adaptación social y afectiva
Imitación
Juegos comunicativos y de interacción
Comprensión de la prohibición
Expresiones emocionales
Comprensión verbal
Expresión verbal: iniciación
12 a 18 meses
Socialización
Imitación gestual
Comunicación
Imitación vocal
Comprensión verbal
Expresión verbal
18 a 24 meses
Socio – comunicación
Imitación
Comprensión
Expresión verbal

G) Apoyo psicosocial

En este apartado se presentan las líneas generales de apoyo psicosocial que debe aplicar el prestador de servicio de salud que atiende casos con sospecha diagnóstica prenatal o postnatal de SD. Entendido el apoyo psicológico como el acompañamiento emocional que el equipo de profesionales en salud brindará a los padres, familia o cuidadores y posteriormente al niño y niña con SD en diferentes momentos. Y lo social que estará encaminado a las acciones de coordinación intra e interinstitucional, y gestión correspondiente de diversos apoyos dentro de la comunidad a la familia.

- La forma en que algunos profesionales comunican el diagnóstico de SD puede generar descontento o tristeza en la familia que recibe la noticia. En muchos casos, esta situación sucede por la falta de información adecuada y actualizada acerca del diagnóstico o por una escasa sensibilización del personal de salud hacia las personas con SD.

- Proporcionar a los padres el diagnóstico, ya sea antes o después del nacimiento puede convertirse en un momento difícil para algunos profesionales. Son muchas las experiencias de padres que comentan sobre el gran impacto que han tenido en sus vidas las palabras que recibieron en esos primeros momentos, pero sobre todo la forma en que se las comunicaron; quedando grabadas para siempre en su memoria.

Diagnóstico prenatal

En caso de existir la sospecha clínica durante la etapa prenatal, es el médico tratante y otro miembro del equipo multidisciplinario quienes son los responsables de dar la noticia tomando en cuenta lo siguiente:

- Al dar la noticia dejar claro que los hallazgos ultrasonográficos hacen sospechar el diagnóstico de SD en el feto y que se corroborará en las ultrasonografías posteriores.
- Referir a la paciente a USG morfológica al hospital que cuenta con dicho servicio para confirmar el diagnóstico.
- Dar referencia a psicología o psiquiatría de su RIIS, para el seguimiento del apoyo emocional durante el embarazo.
- En aquellos casos que al dar la noticia el prestador de servicios de salud observa afectación emocional marcada o algunos de los siguientes signos o síntomas:
 - Llanto incontrolable.
 - Silencio o aplanamiento afectivo.
 - Rechazo al embarazo.
 - Desvanecimiento o desmayos.
 - Madre adolescente.
- Se debe brindar primeros auxilios psicológicos a la embarazada o al acompañante en el mismo establecimiento, cuando este último se evidencie mayormente afectado, a la embarazada NUNCA se debe dejar sola; de no poder resolver dicha situación debe ser referida al establecimiento de la RIIS más cercano, asegurándose que esta se haga efectiva.

Recomendaciones para comunicar la noticia:

Al tener resultado de ultrasonografía morfológica que confirme el diagnóstico:

- Llamar a los padres si es posible en conjunto, pero si un progenitor está ausente, se sugiere llevar a un familiar o una persona de su confianza.
- La información debe darse de manera clara y concisa, de lo que supone la trisomía 21 y las patologías asociadas.
- Recaltar los aspectos positivos que pueden tener los niños y niñas con SD.
- Tomar en cuenta que los niños y niñas presentan diferentes grados de discapacidad, requiriendo atenciones adicionales por parte del personal de salud, pero con vital importancia y compromiso por parte del núcleo familiar para lograr un adecuado desarrollo físico y mental, en consecuencia, una mejor calidad de vida.

Apoyo psicosocial al nacimiento:

- La atención debe ser brindada a los progenitores y familia cercana, tomando en cuenta que la atención será integral colocando al centro a los niños y niñas con SD. Sin etiquetarlo, ni brindarle sobre atención o considerarlo una “niña o niño especial”.
- La primera información, actuación y actitud que el equipo médico transmita a los padres tras el nacimiento pueden influir muy positivamente en la aceptación de la noticia al momento de recibir al niño, debe realizarse sin prisa o frialdad, sino con calma y amabilidad.
- Las madres y padres de niños y niñas con SD muestran en el momento del diagnóstico una avalancha de sentimientos encontrados, con reacciones que van desde la tranquilidad hasta un desasosiego incontrolable, el enojo o la ira y hasta el rechazo en algunos casos.
- La persona encargada de dar la noticia debe tener claridad respecto que no existen reglas fijas sobre el abordaje con las familias, para lo cual debe prepararse en habilidades comunicativas y de control emocional para controlar las emociones propias y las de los padres, observando las siguientes recomendaciones:
 - ➔ Felicitar a los padres por el recién nacido, preguntar el nombre y usarlo para referirse a él.
 - ➔ En cuanto sea posible entregarlo a los padres y procurar que el ambiente sea lo más íntimo posible. Que pueda mirarlo y desarrollar un vínculo afectivo.
 - ➔ Valorar cuidadosamente la urgencia de cualquier procedimiento, teniendo en cuenta que el contacto precoz con la madre será de gran ayuda para la formación del vínculo y el establecimiento de la lactancia.
 - ➔ Informar sobre la sospecha del diagnóstico y, si es necesario, el grado de certeza de este. Para ello puede usarse la frase: “Ha tenido un bebe lindo, pero observamos algunos rasgos que hacen sospechar que tiene SD (pueden mencionarse los rasgos), por lo que lo ingresaremos para hacerle estudios complementarios y descartar otras complicaciones de salud”.
 - ➔ Cada profesional deberá emplear tono y lenguaje empático, generando cercanía y apoyo para que los padres puedan expresar sus emociones y dudas.
 - ➔ En los primeros momentos después de la noticia, los padres que la reciben pueden iniciar una fase de negación, como parte del proceso de duelo. Son normales: el llanto, la sensación de bloqueo o la ira repentina. El profesional deberá comprender que todo lo que suceda y se diga es natural y así debe hacérselo entender a los padres.
Por otro lado, es necesario intentar que ellos comprendan que lo que más necesita la niña o niño en estos momentos, es su cariño y la lactancia materna, explicándole los beneficios en su desarrollo posterior.
 - ➔ Veinticuatro horas después del nacimiento, se debe propiciar nuevas oportunidades para ampliar información, como también aclarar dudas y desmentir mitos. Es necesario, además, explorar temores en los padres acerca del futuro y cuidados del recién nacido, en estos momentos es conveniente que el recién nacido esté presente y en brazos de sus progenitores, pudiéndose aprovechar la hora de la visita.
 - ➔ Se debe ofrecer una visión optimista y esperanzadora a los padres, y que éstos puedan llegar a la reflexión de que al igual que las demás personas, el recién nacido que viene al mundo con el SD, trae consigo grandes potencialidades.

- El personal médico con apoyo del equipo multidisciplinario debe abordar a la familia y amigos pues serán un valioso apoyo, por lo que habrá que precisarles algunas indicaciones, tales como: hablar en positivo con abuelos, tíos y hermanos mayores; hacerlos comprender que no se deben buscar culpables, que su ayuda será fundamental y que serán niñas y niños de los que aprenderán a disfrutar.
- De acuerdo con la capacidad resolutoria de cada hospital, antes del alta, debe entregárseles material escrito que servirá como un recurso de apoyo para ello, como también recomendarles sitios en internet que ofrezcan información veraz y actualizada.
- Durante el tiempo de hospitalización, posterior al nacimiento, el equipo multidisciplinario debe generar un ambiente de apoyo, paz (a pesar de que la niña o niño pudieran tener un cuadro clínico complicado), confianza y esperanza, haciéndoles sentir que van a estar bien, que cuentan con recursos para mejorar la calidad de vida de una persona con SD.
- El acercamiento físico respetuoso (un abrazo a la madre, mirarlos a la cara, una caricia al recién nacido) puede ser significativo. Es necesario motivarles a hablar de lo que piensan, sienten y les preocupa, obtenida esta información, deberá intervenir con aclaraciones, recomendaciones y gestión de acciones inmediatas de apoyo. Finalizado el período de atención hospitalaria y derivado a las instancias correspondientes, se inicia otro proceso de intervención a partir de sus necesidades.
- Para hacer efectivo este proceso, es necesario que todo el personal que labora en la atención directa e indirecta en partos y hospitalización, conozca y apliquen estos lineamientos y es responsabilidad del jefe de servicio hacer efectiva su divulgación; de esta manera evitar la estigmatización por parte del personal de salud.

Apoyo psicosocial en habilitación - rehabilitación

- Al alta hospitalaria de la niña o niño con SD se debe asegurar dar la referencia para intervención temprana en los diferentes centros de atención del ISRI: CRINA, CRIO y CRIOR, así como en los establecimientos del MINSAL que cuenten con fisioterapeuta.
- Será responsabilidad del personal que brinda las atenciones de seguimiento en RIIS, brindar apoyo psicosocial de acuerdo con la discapacidad detectada que se esté habilitando.

H) Educación para la familia

El siguiente cuadro expone los principales mitos y realidades respecto a las niñas y niños con SD y es importante conocerlos, para saber orientar a los padres y familiares de niñas o niños con SD.

Cuadro N.º 4. Mitos y realidades sobre el SD

Mito	Realidad
El SD es una condición genética rara.	El SD es una condición genética frecuente es un estimado de 1:1000.
Las niñas y niños con SD siempre están felices y sonrientes.	Las niñas y niños con SD experimentan todas las emociones al igual que cualquier otra persona.
Las niñas y niños con SD son niñas y niños eternos.	No es cierto, ellos son personas que van logrando una madurez física y emocional de acuerdo con su edad, se les debe otorgar sus derechos y deberes como ciudadanos.
Las niñas y niños con SD son igual entre sí.	Ellos son más parecidos a sus padres o familiares, que entre sí.
Deben estar en escuelas o colegios "especiales"	Actualmente deben estar incluidos en las escuelas o colegios de educación regular.
Se dice que los niños con SD son "ángeles" o "castigo para los padres"	El etiquetar de esta manera a los niños con SD provoca estigmatización junto a la familia, lo que provoca que se les trate de aislar de la sociedad.
Las niñas y niños con SD mueren jóvenes.	Hoy en día con muchos avances en la medicina, su expectativa de vida es igual a cualquier persona.
No pueden tener vida social	Ellos son capaces de interactuar con su grupo de amigos, experimentar emociones en reuniones en el hogar como fuera de él.
Por su apariencia parecen que están enfermos.	La discapacidad cognitiva es una condición no una enfermedad, al estar en contacto con ellos te darás cuenta de que tiene diferentes habilidades y destrezas.
Son personas asexuadas o hipersexua	Ellos al llegar a la etapa de adolescentes y adultos, presentan necesidades sexuales como cualquier persona. Por lo que es necesario proporcionarles junto a los padres orientación para obtener el goce pleno con responsabilidad.
Les es imposible tomar decisiones	Todos tienen capacidad de decisión, pero en algunas oportunidades necesitan de apoyo para hacerlo.
No pueden colaborar en el hogar o trabajar.	Con una adecuada orientación ellos son muy buenos para realizar tareas y trabajar.

Fuente: MINSAL, Gerencia Atención Integral a Niñez, Mujer y Adolescencia, julio de 2019.

I) Actividades para el ambiente escolar

La educación inclusiva es un conjunto de acciones, adaptaciones o modificaciones del sistema educativo y la gestión escolar, a través de planes de estudios pertinentes a la realidad y necesidades centradas en la niña o niño, que garanticen un desarrollo, aprendizaje y participación óptimas, logrando así una promoción, egreso o titulación exitosa.

Algunas recomendaciones necesarias para una buena adaptación y participación en el sistema educativo son:

- Promocionar la integración de la niña o niño con SD a alguna modalidad de atención en primera infancia (círculos de familia, centros de desarrollo integral, entre otros), es importante que padres y familiares cercanos participen de manera activa.
- Los maestros junto a sus compañeros no deben sentir lástima o dar trato diferente, porque puede provocar aislamiento y ser frustrante en la interacción social.
- Debe estimularse a los compañeros de clase a interactuar tanto en lo académico, como en lo social, pues el aprendizaje cooperativo es beneficioso para ambas partes.
- Se debe apoyar (no forzar o exigir) el aprendizaje del contenido académico que se desarrolla en el salón de clases; ellos lograrán comprenderlo, pero de una manera más lenta.
- El personal de salud debe estar pendiente de la evaluación oftalmológica, pues las niñas y niños con SD, tienen más memoria visual que auditiva, por lo cual es útil colocar imágenes alusivas al desarrollo de la clase, tareas o evaluaciones puede dar mejores resultados, la letra utilizada debe tener buen tamaño con adecuado contraste.
- Al momento de dar una indicación, no se debe realizar de manera pausada y aumentando del tono de la voz, si debe ser clara, concisa y mirando a los ojos utilizando el lenguaje corporal como un apoyo para la mejor comprensión.
- Deben sentarlos al frente del salón, de manera accesible a la profesora o profesor, pues motiva la concentración.
- Su lenguaje expresivo es menor que su lenguaje comprensivo, por lo que se le debe dar más tiempo para que se pueda responder.
- Si existiera una tarea o actividad de mucho tiempo, deberá dividirse en actos cortos, insistiendo en completar tareas; si se equivoca, se debe evitar borrar e trabajo realizado.
- Como la motricidad fina es muy reducida, se puede cansar de escribir textos largos, debe utilizarse como alternativa la complementación de ideas o frases; así como la metodología de opciones múltiples de acuerdo a la complejidad requerida en las evaluaciones.
- Las niñas y niños con SD tienden a levantarse de manera frecuente, pero con reglas claras y con orientación adecuada, logran mantener una rutina, evitando de este modo que se llegue a malos comportamientos, de ser así hay que hablar de manera clara y contundente.

J) Asesoría genética (AG)

En este apartado se desarrollan las generalidades de la AG que se deben proporcionar a los padres y familiares de la niña o niño con SD.

- El prestador de servicios de salud debe apoyarse con esta información para fortalecer el abordaje integral de los pacientes, sin embargo, es su responsabilidad asegurarse que los padres, hayan asistido o tengan la cita para su asesoría con especialista en genética en el Hospital Nacional de la Mujer u Hospital Materno Infantil Primero de Mayo del ISSS. Se refiere al consejo genético como asesoría, ya que este término representa e integra los diferentes tópicos para el adecuado proceso de acompañamiento del paciente y sus familiares.

Se aplicará el sistema de tres categorías para la comunicación necesaria: [2]

- a) Información, consiste en la explicación de síntomas y signos de la patología, riesgo de recurrencia y transmisibilidad genética.

- b) Opciones, descripción de las diferentes estrategias de manejo, incluyendo grupos de soporte, remisión a psicología y consultas subsecuentes de asesoría genética.
- c) Soporte social, toda expresión de empatía o reconocimiento de dificultades familiares a afrontar en el contexto por parte del asesor. [9]

Definición

Según la American Society of Human Genetics el Consejo Genético (CG) es un proceso de comunicación que trata de problemas humanos asociados con la producción o riesgo de producción de un trastorno genético en una familia. [10]

La mejor definición es aquella que indica que el CG es un proceso por el que un paciente o familiares del mismo, con riesgo de un trastorno que puede ser hereditario, son advertidos de las consecuencias de dicho trastorno, de la probabilidad de tenerlo o transmitirlo y de la forma en que esto puede ser evitado o mejorado.

Consulta de asesoría genética en la consulta externa

Durante la atención en consulta externa debe realizarse lo siguiente:

- a) Elaboración de historia clínica que incluya árbol genealógico, patronímicos, registrar edad de ambos, nivel de estudio y describir profesión u oficio, además del examen físico completo de propósitos.
- b) En la niña o niño con sospecha clínica de SD, el cariotipo debe ser indicado al nacer o durante el transcurso de vida, con 6 signos establecidos por diagnóstico clínico. Y de estos se debe evidenciar la presencia de estos tres signos: facies típica de SD, hipotonía muscular e hiperlaxitud articular.
Pueden presentarse trisomías 21 (parciales o completas) por otros mecanismos, como translocaciones recíprocas, fusiones teloméricas y otras.
- c) Establecimiento del diagnóstico
 - i. Diagnóstico clínico (hacer referencia a examen físico de recién nacido)
 - ii. Diagnóstico confirmatorio con el cariotipo
- d) Explicar historia natural de la enfermedad
 - i. Explicar a ambos padres el cuadro clínico del SD, lo más comprensible posible.
- e) Explicación de riesgo de recurrencia.
 - i. De acuerdo con el tipo citogenético, sexo del portador de una traslocación o edad materna.
- f) Opciones reproductivas
 - i. En el caso de la translocación 21/21 por un 100% de recurrencia, como aborto monosómico en un 50% o SD por trisomía 21 regular en un 50% u otra translocación con alto riesgo de recurrencia.
- g) Cuidado preconcepcional
 - i. Se debe proporcionar según *Lineamientos técnicos para la atención de la mujer en el período preconcepcional, parto, puerperio y al recién nacido*.

Etapas:

1. Asesoría genética en etapa pregestacional

(a) Padre o madre *sin antecedentes* de niños y niñas con SD:

- i. Cuidado preconcepcional de acuerdo con *Lineamientos técnicos para la atención de la mujer en el período preconcepcional, parto, puerperio y al recién nacido*, con énfasis en mujeres mayores de 35 años (relacionado a cromosomopatías) y hombres mayores de 45 años (relacionado a genopatías).

Tabla 7. Incidencia de SD con relación a edad materna

Edad materna al parto	Incidencia de SD
20	1 en 1500
25	1 en 1350
30	1 en 900
35	1 en 400
36	1 en 300
37	1 en 250
38	1 en 200
39	1 en 150
40	1 en 100
41	1 en 85
42	1 en 65
43	1 en 50
44	1 en 40
45	1 en 30

Fuente: Tabla 17.4, página 247, Emery's Elements of Medical Genetics, Robert F. Mueller e Ian D. Young, 30 edición, 1998, EDITORIAL Churchill Livingstone.

(b) Padre o madre con antecedentes de recién nacido con SD

- i. Cuidado preconcepcional de acuerdo con *Lineamientos técnicos para la atención de la mujer en el período preconcepcional, embarazo, parto, puerperio y recién nacido*.
- ii. Riesgo de recurrencia del próximo embarazo se establece de acuerdo con cariotipo del caso previo. Si no tiene cariotipo tramitarlo y si bebé falleció sin habérselo realizado se establecerá el riesgo de acuerdo a edad materna.
El resultado de cariotipo puede ser de tres tipos cito genéticos:

- ➔ Trisomía 21 regular, libre y homogénea presente en el 92.5% de los casos (100% células trisomías) con un riesgo de recurrencia descrito desde el 1 hasta el 7%
- ➔ Por translocación Robertsoniana del cromosoma 21 con cromosomas 14, 21 y 22 observada en el 4.8% de los casos.

A los padres se les indicará cariotipo sólo si el resultado de su niño o niña muestra una translocación de cr 21 con cr 14, 21 ó 22, para descartar: o que fue una translocación post cigótica espontanea, la cual tiene un porcentaje de recurrencia menor del 1% o que uno de los padres es portador cuyo riesgo de recurrencia se describe en la siguiente tabla:

Tabla 8. Riesgo de recurrencia de translocaciones de cromosoma 21

Tipo de traslocación	RR si el portador es la madre	RR si el portador es el padre
14/21 o 21/22	16%	5%
21/21 *Importante explicar opciones reproductivas	100%	100%

Fuente: Genética Clínica, Diagnóstico y Manejo de las enfermedades hereditarias, J. Jesús Guizar-Vásquez; 3ª edición, México D.F Editorial El Manual Moderno, 2001

- ➔ Trisomía 21 en mosaico (una línea trisómica 21 y una normal) que ocurre en el 2.7 % casos.

En este caso el riesgo de recurrencia es menor al 1% y su presencia no significa un mejor desarrollo psicomotor.

El riesgo de ocurrencia depende de la edad materna, el de recurrencia está sujeto al tipo de trisomía observada y en el caso de translocación familiar al sexo del progenitor portador (tabla N° 10).

2. Etapa prenatal [11]

- (a) Madre mayor de 35 años sin antecedentes de hijo previo con SD indicar USG para marcadores ultrasonográficos de cromosomopatía entre la 9 y 13 semana.
 - i. Si es negativa: continuar prenatal de acuerdo con *Lineamientos técnicos para la atención de la mujer en el período preconcepcional, embarazo, parto, puerperio y recién nacido*.
 - ii. Si es positiva: explicar que el examen es un tamizaje y no es diagnóstico, dar referencia para seguimiento con USG en tercer nivel de atención.

- (a) Madre de cualquier edad con antecedentes de hijo previo con SD indicar ultrasonografía para marcadores ultrasonográficos de cromosomopatía entre la 9ª y 13ª semana.
- i. Si es negativa: continuar prenatal de acuerdo con Lineamientos técnicos para la atención de la mujer en el período preconcepcional, embarazo, parto, puerperio y recién nacido (2011).
 - ii. Si es positiva: explicar que el examen es un tamizaje y no es diagnóstico, referir para seguimiento con ultrasonografía de tercer nivel.
 - iii. Solicitar el cariotipo del hijo previo e informar riesgo de recurrencia de acuerdo con numeral 1.b

3. Asesoría genética en etapa post parto inmediato

Ante el diagnóstico clínico de SD, la asesoría genética debe ser brindada lo antes posible, con las consultas subsecuentes para dar la respuesta del cariotipo y el seguimiento respectivo.

a) Solicitar el examen con la boleta correspondiente

- i. En el caso del MINSAL tramitar cita en Laboratorio de Citogenética HNNBB.
 - ii. En el caso de ISSS tramitar cita en Laboratorio de Hospital Primero de Mayo.
- b) Dar referencia a clínica de asesoría genética en Hospital Nacional de la Mujer o a consulta alto riesgo neonatal del Hospital Materno Infantil 1° de Mayo ISSS.

Observaciones importantes:

- El tipo citogenético de SD que reporte el cariotipo no está relacionado a la evolución en su desarrollo psicomotor ni en el desarrollo de las diferentes inteligencias o competencias, habilidades o destrezas.
- Aunque la trisomía 21 regular u homogénea esté presente en el 100% de las células, en el mosaico la trisomía solo está presente en un porcentaje de células y las diferentes translocaciones del cromosoma 21 que causan el SD pueden estar en todas las células, en los tres casos el retraso en el desarrollo psicomotor puede ser leve, moderado o severo, independientemente del tipo citogenético, ya que el desarrollo psicomotor depende de la intervención temprana y oportuna, de una educación integral, inclusiva, y de la potencialidad que cada niño o niña tiene para desarrollarse, y no de la cantidad de células trisómicas o de las translocaciones del cromosoma 21 existentes en los niños y niñas.

K) Higiene dental para niños y niñas con SD

- La salud bucodental es imprescindible en los niños y niñas con SD, por lo que se debe orientar para instaurar hábitos de prevención desde muy temprana edad como: dieta saludable, consumo regular de agua para evitar sequedad en la boca y el cepillado dental.

- Debe utilizarse un cepillo dental de cerdas suaves y con tamaño adecuado a la boca, realizando la técnica de cepillado dental adecuada, se utilizará pasta dental si el niño o niña puede escupir, de lo contrario se utilizará solo el cepillo dental y agua.
- Es importante señalar que al lograr la habilidad, los padres o cuidadores deben permitir que sea realizado de manera independiente y monitorear que se ha realizado de manera adecuada, de ser posible complementarlo con el uso regular de hilo dental y enjuagues bucales para obtener mejores resultados.
- Para realizar el cepillado dental, se explicará a los padres de familia o cuidadores que pueden hacerlo a través de tres posiciones que se muestran a continuación.

Cuadro N.º 5. Posiciones para realizar higiene dental en niñez con SD

Posición 1	
<p>El niño o niña con SD está sentado en una silla de respaldo recto o silla de ruedas. Quien asiste se coloca por detrás, brindando estabilidad a la cabeza, ya que la misma descansa sobre su cuerpo. Posteriormente, realiza la técnica cepillado. Se puede hacer frente a un espejo para facilitar la ejecución de la técnica, además de identificar posibles errores.</p>	
Posición 2	
<p>El niño o niña con SD en posición acostado con la cabeza sobre las piernas de quien le asiste y se procede a realizar las técnicas de higiene bucal mientras otra persona sostiene las manos para controlar los movimientos de los miembros superiores.</p>	

Posición 3

El niño o niña con SD se sienta en el piso, de espaldas a una silla mientras que quien le asiste se encuentra sentado en ella.

En esta posición las piernas pueden ser usadas para restringir los brazos, de ser necesario y no contar con ayuda.



- En los casos que al niño o niña con SD se le dificulte mantener la boca abierta se puede hacer uso de un abrebocas. Estos se colocan dentro de la boca, del lado opuesto al que se va a realizar el cepillado, posteriormente es cambiado al otro lado y se aplica el mismo procedimiento.
- Para elaborar el abrebocas, se necesitan dos o tres bajalenguas, envueltos con gasa y se aseguran con cinta adhesiva; éstos son sencillos, fácil de utilizar, desechables y poco lesivos para el niño o niña con SD.



Fotografías cortesía Unidad de Odontología, MINSAL. Noviembre de 2019.

VI. Disposiciones finales

a) Sanciones por el incumplimiento

Es responsabilidad del personal del MINSAL involucrado en la atención de niños y niñas, dar cumplimiento a los presentes Lineamientos técnicos, caso contrario se aplicarán las sanciones establecidas en la legislación administrativa respectiva.

b) De lo no previsto

Todo lo que no esté previsto por el presente documento, se resolverá a petición de parte, por medio de escrito dirigido al Titular de esta Cartera de Estado, fundamentando la razón de lo no previsto, técnica y jurídicamente.

c) Revisión y actualización

Los presentes Lineamientos técnicos serán revisados y actualizados cuando existan cambios o avances en los tratamientos y abordajes, o en la estructura orgánica o funcionamiento del MINSAL, o cuando se determine necesario por parte del Titular.

d) Anexos

Forman parte de este documento los siguientes anexos:

- Anexo 1:** Curva de peso de niños con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses.
- Anexo 2:** Curva de longitud de niños con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses.
- Anexo 3:** Curva de perímetro cefálico de niños con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses.
- Anexo 4:** Curva de peso/longitud de niños con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses.
- Anexo 5:** Curva de peso de niñas con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses.
- Anexo 6:** Curva de longitud de niñas con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses.
- Anexo 7:** Curva de perímetro cefálico de niñas con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses.
- Anexo 8:** Curva de peso/longitud de niñas con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses.
- Anexo 9:** Curva de peso de niños con SD desde los 2 años hasta los 20 años.
- Anexo 10:** Curva de talla de niños con SD desde los 2 años hasta los 20 años.
- Anexo 11:** Curva de perímetro cefálico de niños con SD desde los 2 años hasta los 20 años.
- Anexo 12:** Curva de peso de niñas con SD desde los 2 años hasta los 20 años.
- Anexo 13:** Curva de talla de niñas con SD desde los 2 años hasta los 20 años.
- Anexo 14:** Curva de perímetro cefálico de niñas con SD desde los 2 años hasta los 20 años.
- Anexo 15:** Escala de evaluación del desarrollo.
- Anexo 16:** Hoja de seguimiento de la niña y niño con SD.
- Anexo 17:** Evaluar la tendencia de crecimiento de la niña o niño de 29 días a menor de 5 años.
- Anexo 18a:** Hoja de estudio citogenético anverso.
- Anexo 18b:** Hoja de estudio citogenético reverso.

e) Terminología

Asesoría genética: el asesoramiento genético ofrece información y apoyo a las personas que tienen o pueden tener riesgos de aparición de un trastorno hereditario en una familia ya constituida o por constituir.

Cariotipo: es el patrón cromosómico de una especie expresado a través de un código, establecido por convenio, que describe las características de sus cromosomas.

Cigoto: célula que resulta de la unión de las células sexuales masculina y femenina y a partir de la cual se desarrolla el embrión de un ser vivo.

Coloboma: es un defecto hereditario del iris del ojo que se describe como un orificio, fisura o hendidura, presente desde el nacimiento.

Discapacidad: es aquella condición bajo la cual ciertas personas presentan alguna deficiencia física, mental, intelectual o sensorial que a largo plazo afectan la forma de interactuar y participar plenamente en la sociedad.

Enfermedad de Hirschprung: es una afección en el intestino grueso y provoca problemas para la evacuación intestinal. La afección se presenta desde el nacimiento siendo de condición genética, como resultado de la falta de neuronas en los músculos del colon.

Estimulación temprana: consiste en proporcionar al bebé y al niño las mejores oportunidades de desarrollo físico, intelectual y social para que sus capacidades y habilidades le permitan ser mejor de lo que hubiera sido sin ese entorno rico en estímulos intelectuales y físicos de calidad.

Fenotipo: es cualquier característica o rasgo observable de un organismo, como su morfología, desarrollo, propiedades bioquímicas, fisiología y comportamiento.

Integración: consiste en que las personas con discapacidad tengan acceso al mismo tipo de experiencias que el resto de su comunidad. Se busca su participación en todos los ámbitos (familiar, social, escolar, laboral) y por tanto la eliminación de la marginación y la segregación.

Intervención temprana: provee servicios integrados de desarrollo en un contexto de orientación hacia la familia para facilitar el progreso de niños en situaciones de riesgo social y cuyas edades no sobrepasan los tres años.

Modelo Inclusivo: son estrategias o políticas que permiten a las personas con discapacidades aprovechen los beneficios de las mismas actividades de prevención y promoción relacionadas con la salud en que participan quienes no tienen una discapacidad.

Modelo de Prescindencia o exclusión: en este modelo existe la idea de que hay personas “normales” y otras que no lo son. En consecuencia, las personas con discapacidad quedan por fuera de la sociedad ya que no se las considera “normales”. No se piensa en la posibilidad de que formen parte de ella.

Desde esta forma de pensar se habla de impedido, discapacitado, inválido y todas las palabras que implican que tener una discapacidad implica ser considerado inferior, perder derechos básicos y no ser considerado parte de la sociedad.

Modelo de segregación: en este modelo todas las personas que no son consideradas “normales” pasan a ser sujetos de cuidado. Para ello se crean instituciones especiales que cumplen la función de atender las necesidades de estos sujetos considerados “especiales”.

Desde esta forma de pensar también se habla de impedido, discapacitado e inválido, todas palabras que implican que tener una discapacidad implica considerarlo inferior, la pérdida de derechos básicos y no ser considerado parte de la sociedad.

Mosaicismo: es un trastorno por el cual un individuo tiene dos o más poblaciones de células que difieren en su composición genética. Esta afección puede afectar a cualquier tipo de célula.

Presbiacusia: se define como la pérdida progresiva de la capacidad para oír altas frecuencias, debido al deterioro producido en el sistema auditivo generado por la edad, principalmente a nivel del oído interno y de nervio auditivo.

Policitemia: también conocida como plétora, poliglobulia o eritrocitosis, es un trastorno en el cual aumenta el hematocrito, es decir, la proporción de glóbulos rojos por volumen sanguíneo, debido a un aumento del número de eritrocitos o a una disminución del plasma sanguíneo.

Queratocono: es una patología degenerativa de la córnea no inflamatoria, caracterizada por una alteración en su forma, que se hace irregular, como consecuencia de la alteración del colágeno.

Translocación: es el desplazamiento de un segmento de un cromosoma a un nuevo lugar en el genoma.

Abreviaturas y siglas

CRINA: Centro de Rehabilitación Integral para la Niñez y Adolescencia.

CRIO: Centro de Rehabilitación Integral de Occidente.

CRIOR: Centro de Rehabilitación Integral de Oriente.

CUN: Código Único al Nacimiento.

Hb: Hemoglobina

HEM: Hogar de Espera Materna

RN: Recién nacido

SD: Síndrome de Down

SIMMOW: Sistema de Morbimortalidad en Línea del Ministerio de Salud.

UCSF: Unidad Comunitaria de Salud Familiar

USG: Ultrasonografía.

VII. Vigencia

Los presentes lineamientos técnicos entrarán en vigencia a partir de la fecha de la firma de los mismos, por parte de la Titular de esta Cartera de Estado.

San Salvador a diez días del mes de diciembre del año dos mil diecinueve.



Dra. Ana del Carmen Orellana Bendek
Ministra de Salud

Referencias bibliográficas

1. Día Mundial del Síndrome de Down, 21 de marzo
<http://www.un.org/es/events/downsyndromeday/background.shtml>.
2. Jesús Guízar-Vázquez; Jorge Alberto Santos Pérez, Genética clínica : diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias, México, Manual Moderno, 2006.
3. Programa español para personas con síndrome de Down, edición revisada, 2011, España.
4. Health Supervision for Children With Down Syndrome, Marilyn J. Bull, the Committee on Genetics, Pediatrics Aug 2011, 128 (2) 393-406; DOI: 10.1542/peds.2011-1605.
5. Clinical Practice Guideline: The Guideline Technical Report (Normas de práctica clínica: Informe técnico sobre normas). Síndrome de Down, evaluación e intervención para niños pequeños (desde el nacimiento hasta los 3 años de edad). 8½" x 11", 404 páginas. Publicación 4959, 2006.
6. Lineamientos técnicos para la atención de la mujer en el período preconcepcional, embarazo, parto, puerperio y recién nacido, Ministerio de Salud, 2011.
7. Kaul, A., Singh, C. Gupta, R. , Arora, N. and Gupta, A. (2017), Observational study comparing the performance of first-trimester screening protocols for detecting trisomy 21 in a North Indian population. Int J Gynecol Obstet, 137: 14-19. doi:10.1002/ijgo.12087.
8. DSMIG 2000. Cunningham, 1988. Down's syndrome. An Introduction for Parents. Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series.
9. Callahan D. Ethics, law, and Genetics counseling. Science 1972: 176(4031):197-200.
<http://dx.doi.org/10.1126/science.176.4031.197>
10. Galán Gómez E, Consejo genético. Protoc diagn ter pediater. 2010; 1:51-5
11. Genética Clínica, Diagnostico y Manejo de las enfermedades hereditarias, J. Jesús Guízar-Vázquez; 3ª edición, México D.F Editorial El Manual Moderno, 2001.
12. De Rubens J, Del Pozzo B, Pablos JL, et al. Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down, Instituto Nacional de Pediatría, México, Septiembre, 2003.
13. Puig J, Galán A. Guía Oftalmológica del Síndrome Down. Patología Oftalmológica, asociada al Síndrome de Down. Departamento de Oftalmología
14. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. Lancet. 2003;361(9365):1281-1289.
15. Bull M, y Comité de Genética. Supervisión de la Salud de los Niños con Síndrome, 2011. Down. Informe clínico R., emia Americana de Pediatría, 2011.
16. Prasher V, Ninan S, Haque S. Fifteen-year follow-up of thyroid status in adults with Down syndrome. J Intellect Disabil Res. 2011 Apr;55(4):392-6.

17. Goday A, Carrera MJ, Chillarón JJ, Puig J, Cano JF. Trastornos endocrinológicos en el síndrome de Down. En: Corretger JM, Serés A, Casaldaliga J, Trias K (eds). Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Barcelona: Masson; 2005. p. 174-86.
18. Republica de El Salvador, Constitución de la Republica de El Salvador, aprobada por Asamblea Legislativa el 16 de diciembre de 1983.
19. Ley de protección integral de la niñez y adolescencia “LEPINA” / comp. Unidad Técnica Ejecutiva del Sector Justicia. -- 1a. ed.-- San Salvador, El Salv.: Comisión Coordinadora del Sector Justicia (UTE), 2009. ISBN 978-99923-71-97-8
20. Republica de El Salvador, Ley De Equiparación De Oportunidades Para Las Personas Con Discapacidad, 24 de mayo del 2000.
21. Republica de El Salvador, Código de Salud, aprobada por Asamblea Legislativa el 05 de noviembre 1988.
22. Ministerio de Salud, Política Nacional de Salud 2015-2019.
23. Política Nacional de Atención Integral con la Personas con Discapacidad, CONAIPD, El Salvador, abril 2014.
- 24.** Convención sobre las personas con discapacidad de la ONU, Asamblea General de las Naciones Unidas el 13 de diciembre de 2006.
25. Atención Integral de la persona con Síndrome de Down. Lineamiento técnico. Secretaria de Salud. Centro de equidad de género y salud reproductiva. México DF 2007.
26. Atención temprana niños con Síndrome de Down y otros problemas del desarrollo, Federación Española del Síndrome de Down, Isidoro Candel Gil, Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales,
http://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2014/09/30L_atenciontemprana.PDF
- 27.** Growth Charts for Children with Down Syndrome, Center for Disease Control and Prevention, <https://www.cdc.gov/>
<https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome/growth-charts.html>
28. Normas de práctica clínica, guía rápida de consulta para padres y profesionales, atención temprana en Síndrome de Down, evaluación e intervención para niños pequeños (0 a 3 años), Departamento de Salud del Estado de Nueva York,
29. Guía de salud para personas con Síndrome de Down, Fundación Síndrome de Down Madrid, edición revisada 2008.
30. Nancy McCrea Iannone y Stephanie Hall Meredith, La bienvenida a un bebé con síndrome de Down: Una guía para nuevos padres, DownSyndromePregnancy.org, 2015.
31. Glasson, E.J., Sullivan, S.G., Petterson, B.A., Montgomery, P.D., Bittles, A.H. (2002). The changing survival profile of people with Down syndrome: implications for genetic

- counselling (Cambios en el perfil de supervivencia de las personas con síndrome de Down: implicaciones para el consejo genético). *Clinical Genetics*, 62:390-393.
32. Skotko, B. (2005). Prenatally diagnosed Down syndrome: Mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers (El diagnóstico prenatal de síndrome de Down: Las madres que mantuvieron el embarazo evalúan a los profesionales sanitarios que les atendieron). *American Journal of Obstetrics & Gynecology*, 192: 670-677.
- 33.** JR. Villa Asensia^a, C. Martínez Carrascob^b, G. Pérez Pérez^c, I. Cortell Aznard^d, Guía de diagnóstico y tratamiento del síndrome de apneas-hipopneas del sueño en el niño, [Vol. 65. Núm. 4](#), Octubre 2006, páginas 301-409, DOI: 10.1157/13092492.
34. M.L. Martínez-Frías, E. Bermejo Sánchez, E. Rodríguez Pinilla, Diagnóstico clínico del síndrome de Down basado en 11 rasgos. Análisis epidemiológico de la especificidad de los rasgos estudiados, *An Esp Pediatr* 1996;45:522-526

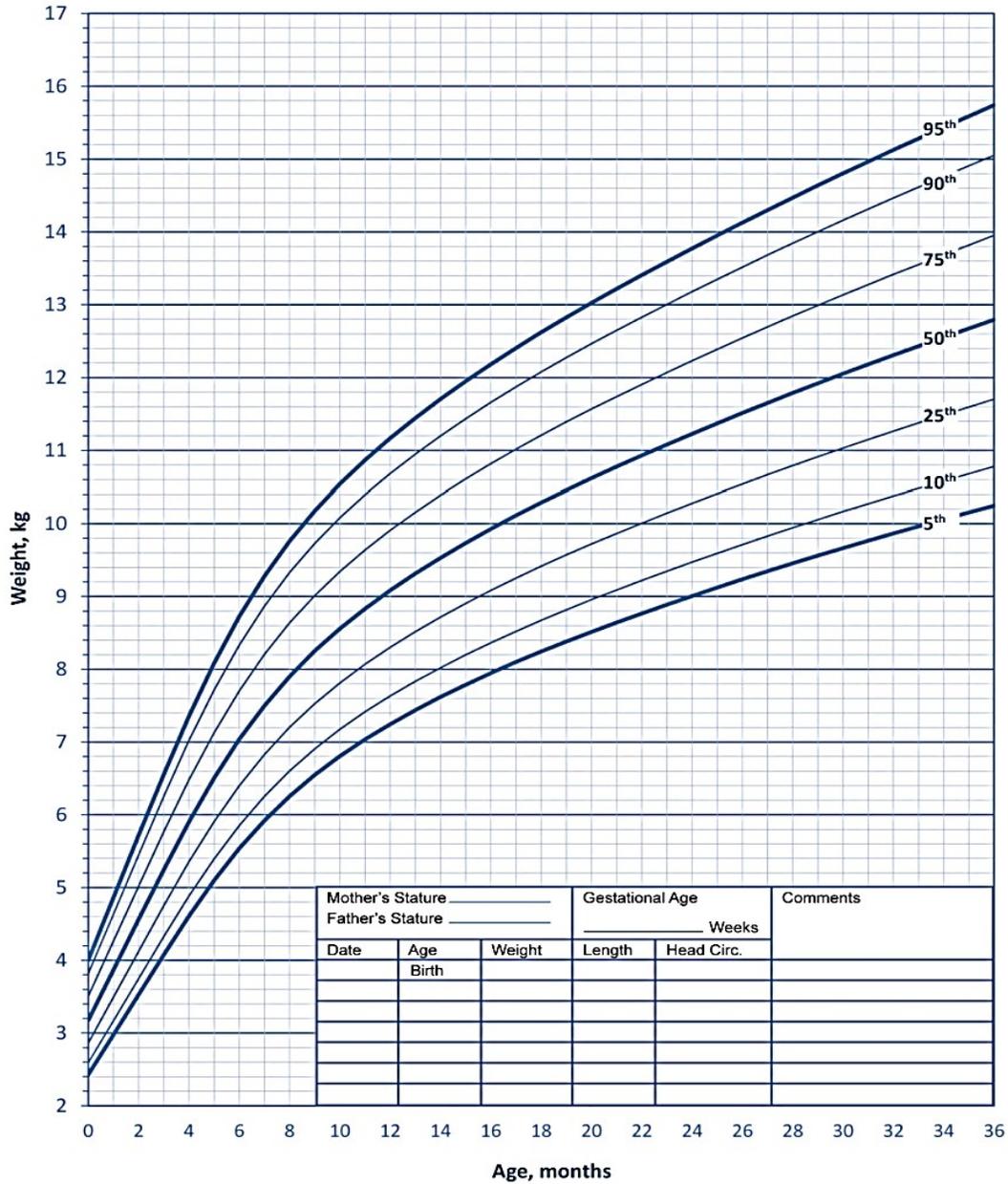
Anexos

Anexo 1. Curva de peso de niños con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses

Growth Charts for Children with Down Syndrome
 Birth to 36 months: Boys
 Weight-for-age percentiles

Name _____

Record _____



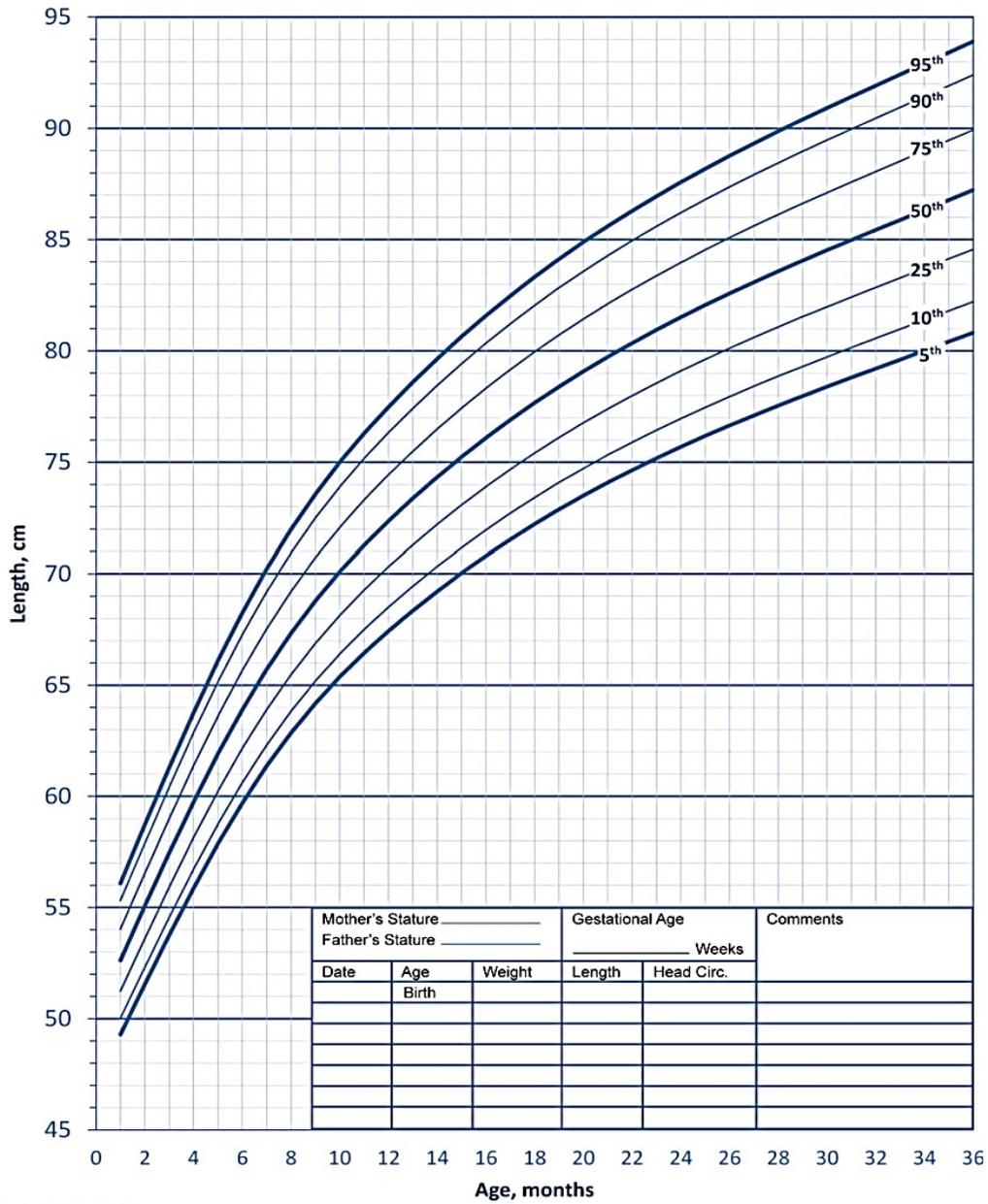
Published October 2015.
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015. CS260242-A

Anexo 2 – Curva de longitud de niños con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses

Growth Charts for Children with Down Syndrome
 Birth to 36 months: Boys
 Length-for-age percentiles

Name _____

Record _____

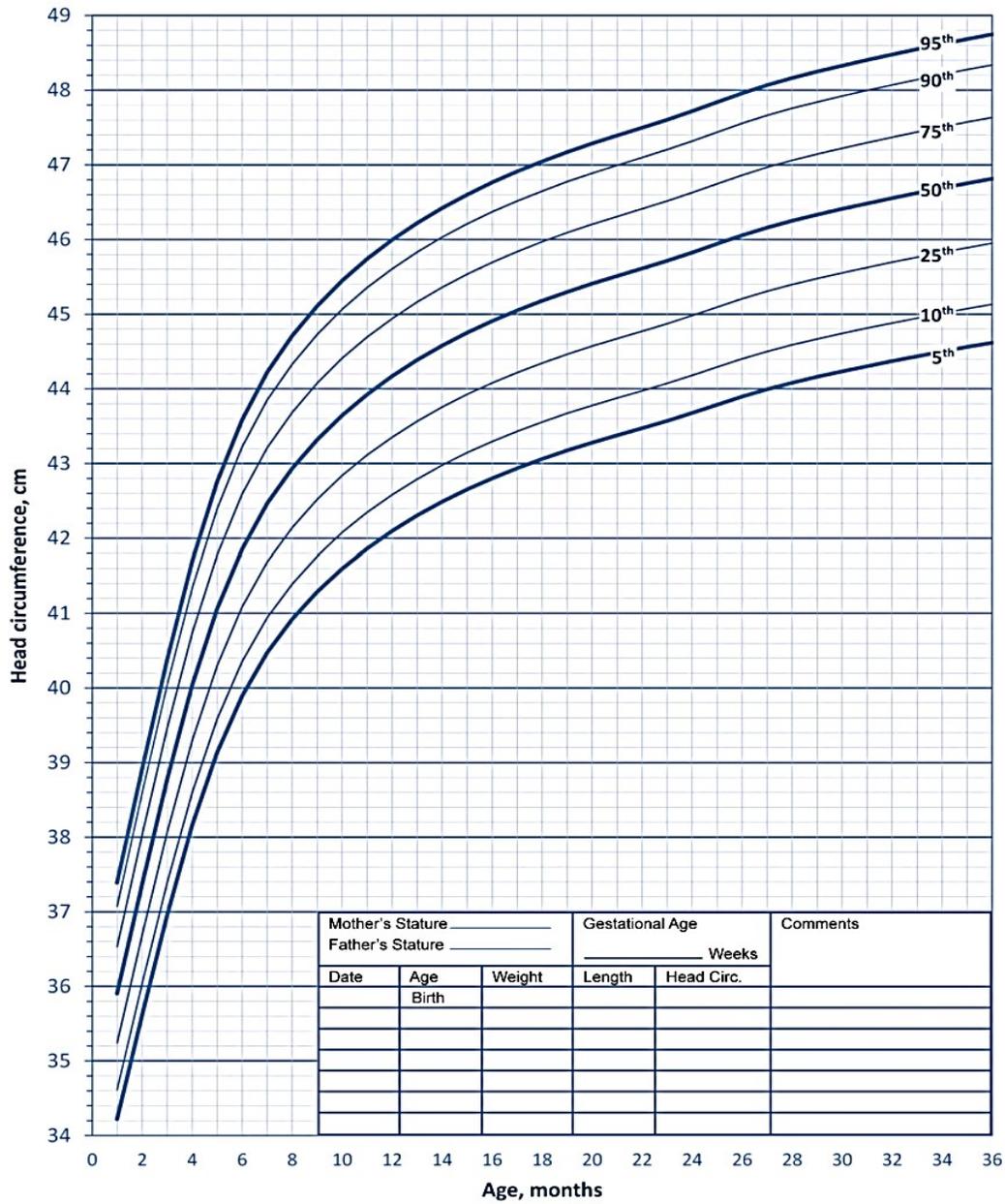


Published October 2015.
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.
 CS260242-A

Anexo 3 – Curva de perímetro cefálico de niños con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses

Growth Charts for Children with Down Syndrome
 Birth to 36 months: Boys
 Head circumference-for-age percentiles

Name _____
 Record _____



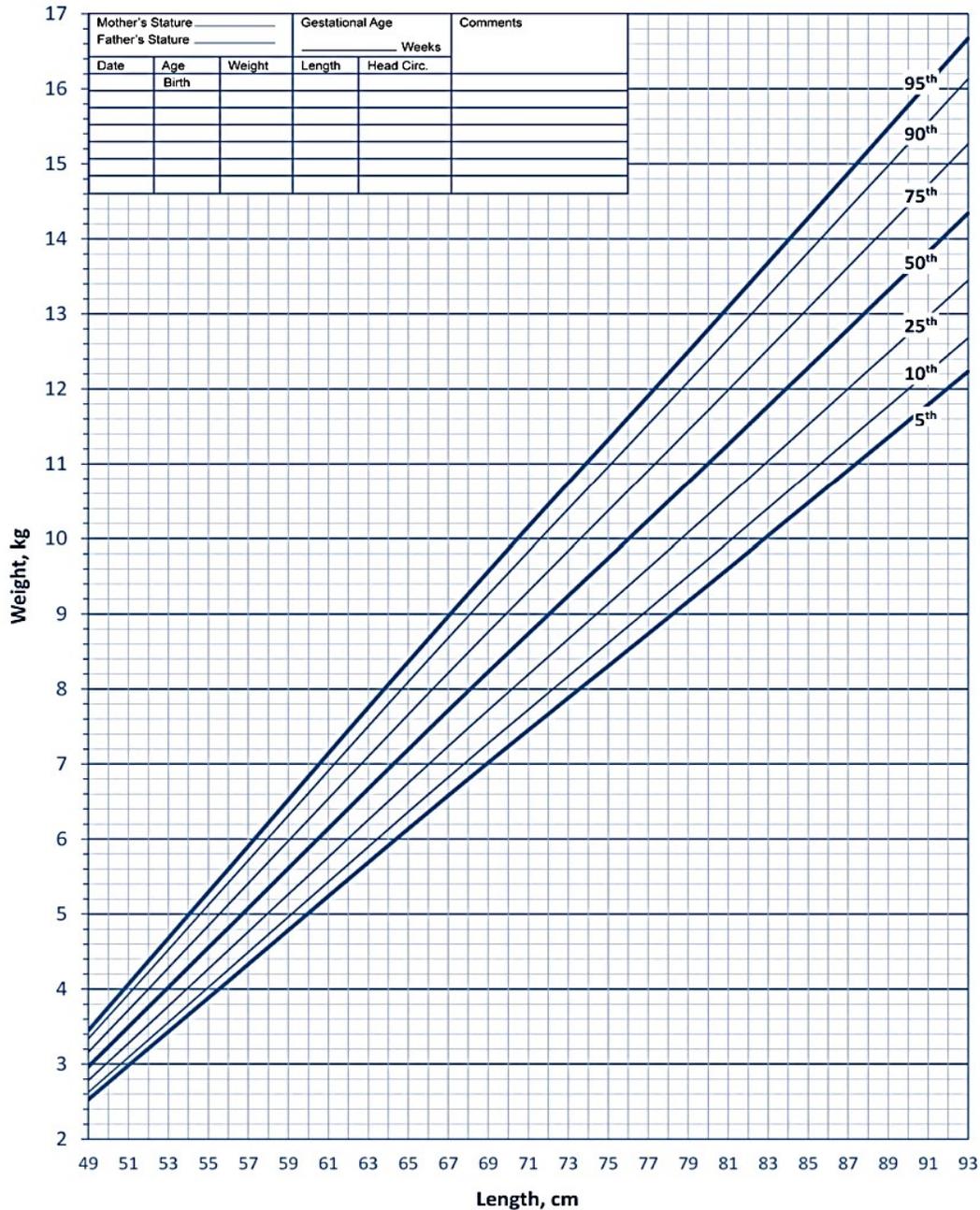
Published October 2015.
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.
 CS260242-A

Anexo 4 -Curva de peso/longitud de niños con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses.

Growth Charts for Children with Down Syndrome
 0 to 36 months: Boys
 Weight-for-length percentiles

Name _____

Record _____



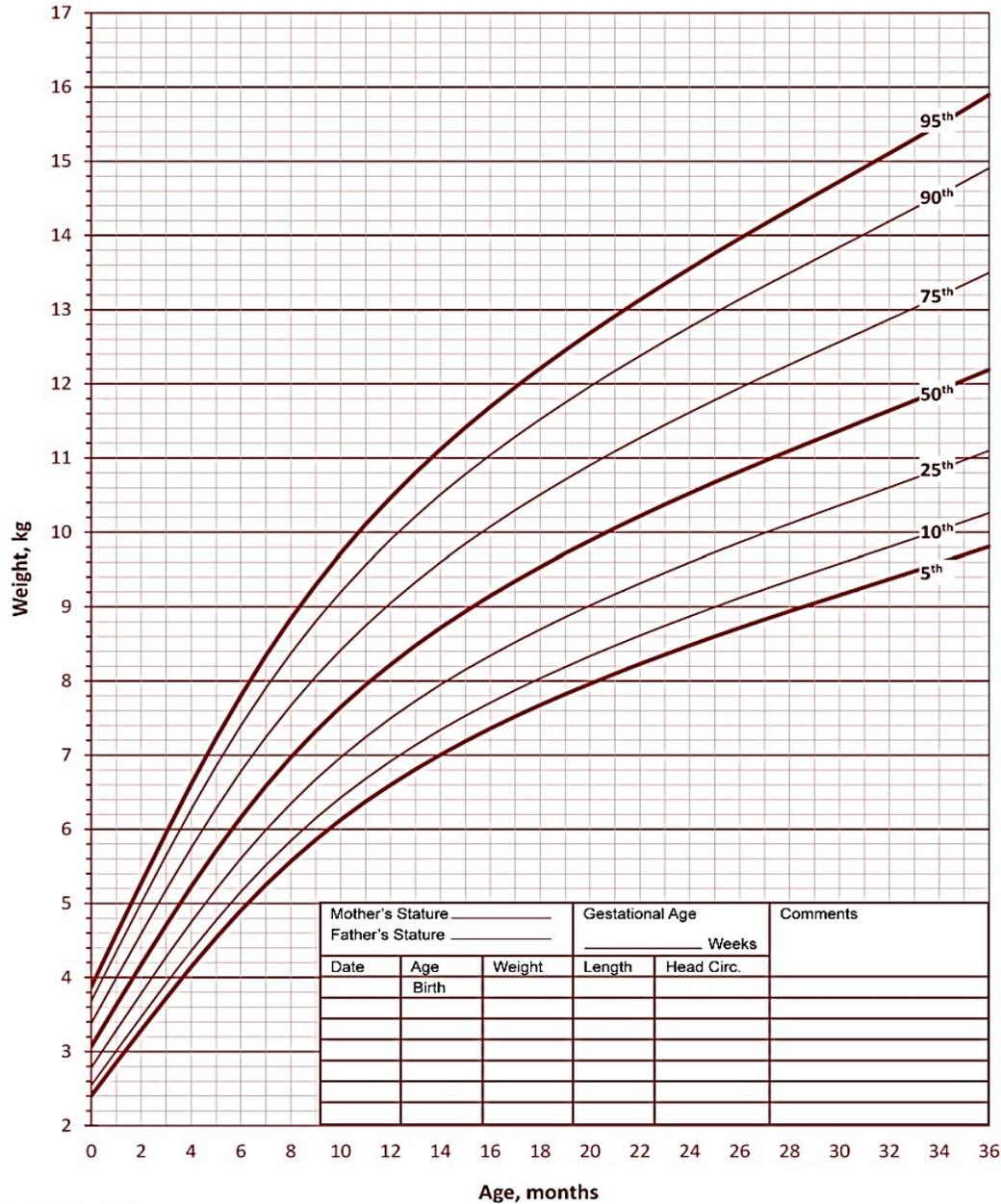
Published October 2015.
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015. CS260242-A

Anexo 5 – Curva de peso de niñas con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses

Growth Charts for Children with Down Syndrome
 Birth to 36 months: Girls
 Weight-for-age percentiles

Name _____

Record _____

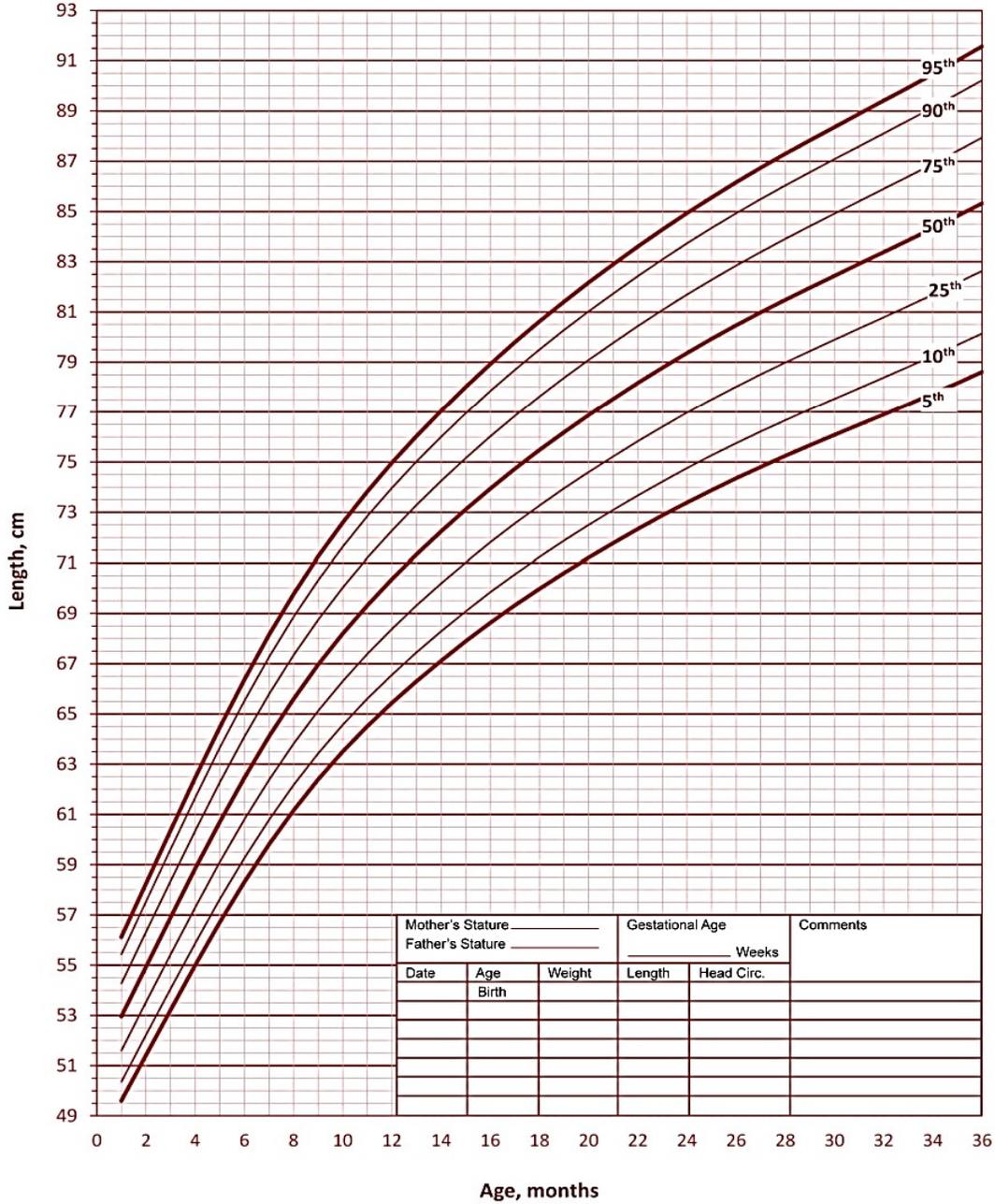


Published October 2015.
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.
 CS260242-8

Anexo 6 - Curva de longitud de niñas con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses

Growth Charts for Children with Down Syndrome
 Birth to 36 months: Girls
 Length-for-age percentiles

Name _____
 Record _____



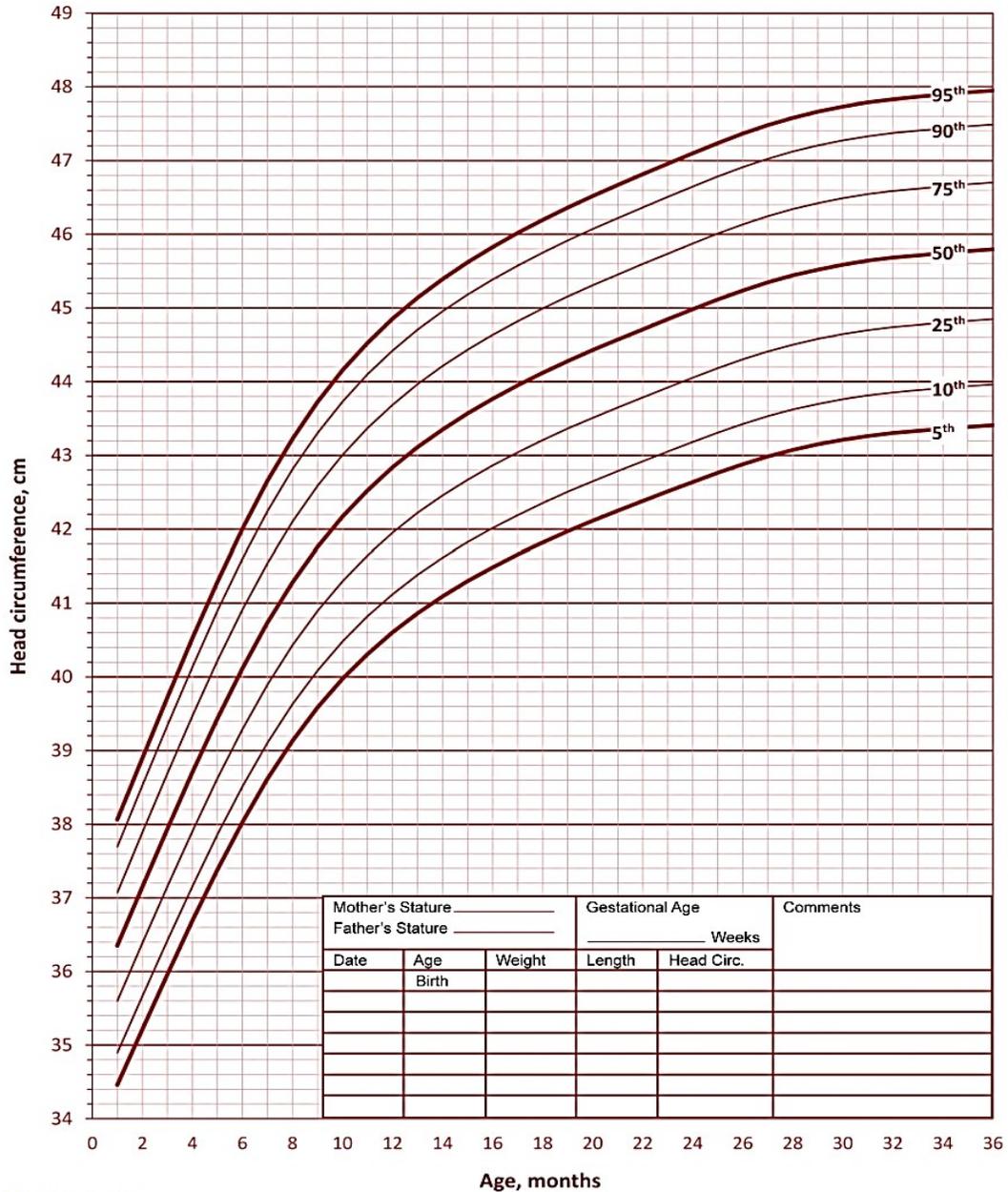
Published October 2015.
 Source: Zemel BS, Pipan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.
 CS260242-B

Anexo 7 – Curva de perímetro cefálico de niñas con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses

Growth Charts for Children with Down Syndrome
 Birth to 36 months: Girls
 Head circumference-for-age percentiles

Name _____

Record _____



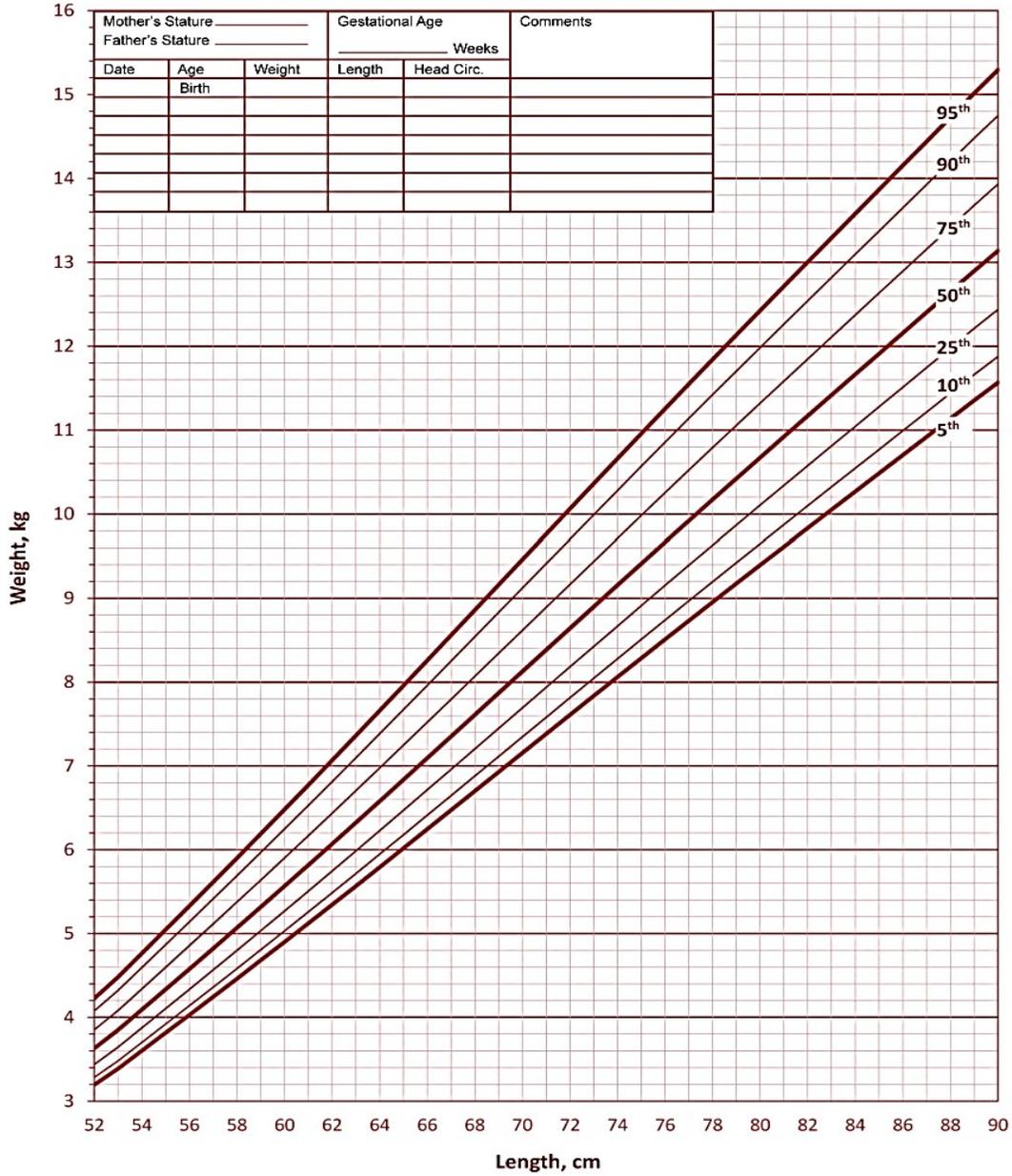
Published October 2015.
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015. CS260242-B

Anexo 8 - Curva de peso/longitud de niñas con SD desde el nacimiento hasta los 36 meses

Growth Charts for Children with Down Syndrome
 0 to 36 months: Girls
 Weight-for-length percentiles

Name _____

Record _____



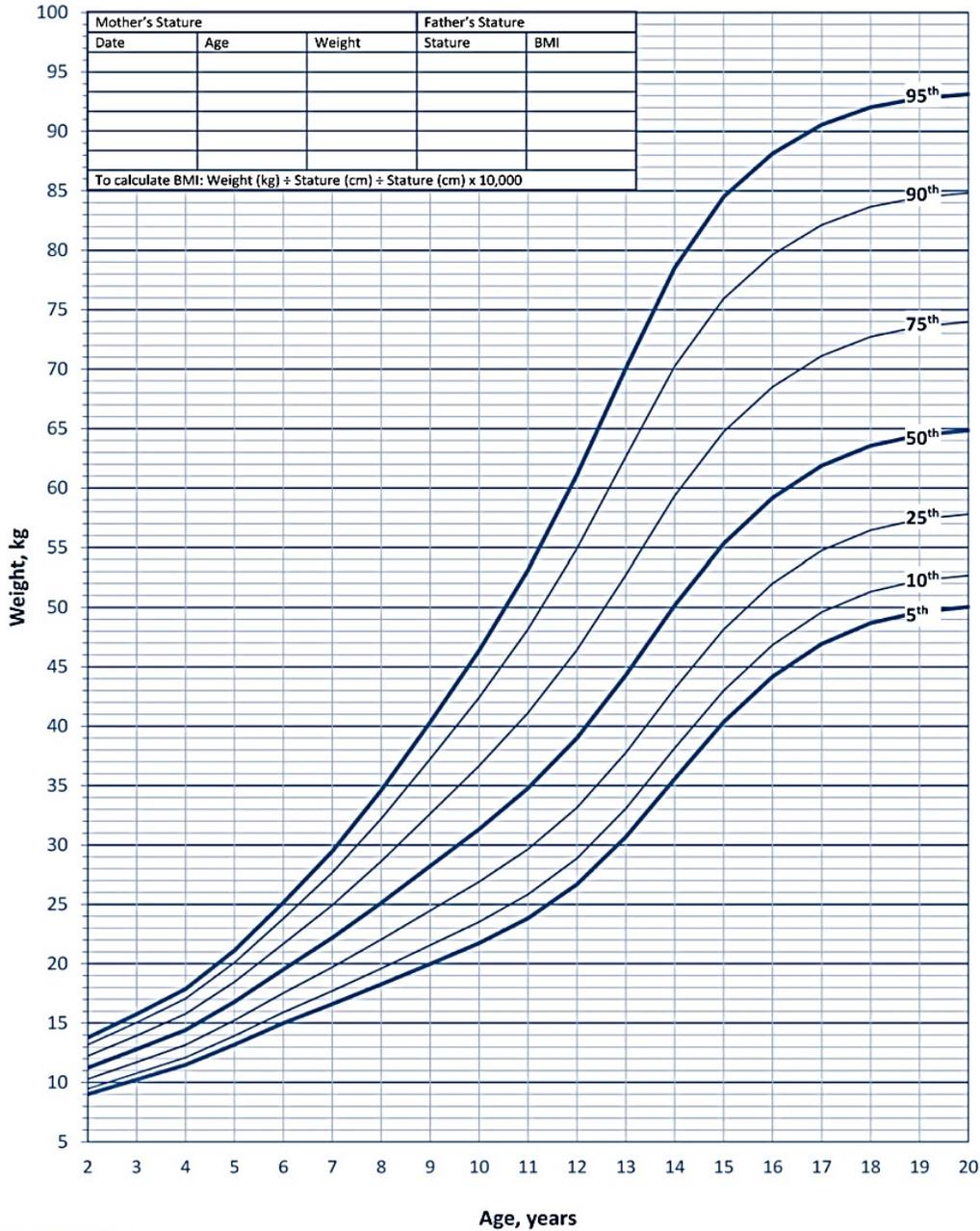
Published October 2015.
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.
 CS260242-8

Anexo 9 - Curva de peso de niños con SD desde los 2 años a 20 años

Growth Charts for Children with Down Syndrome
2 to 20 years: Boys
Weight-for-age percentiles

Name _____

Record _____



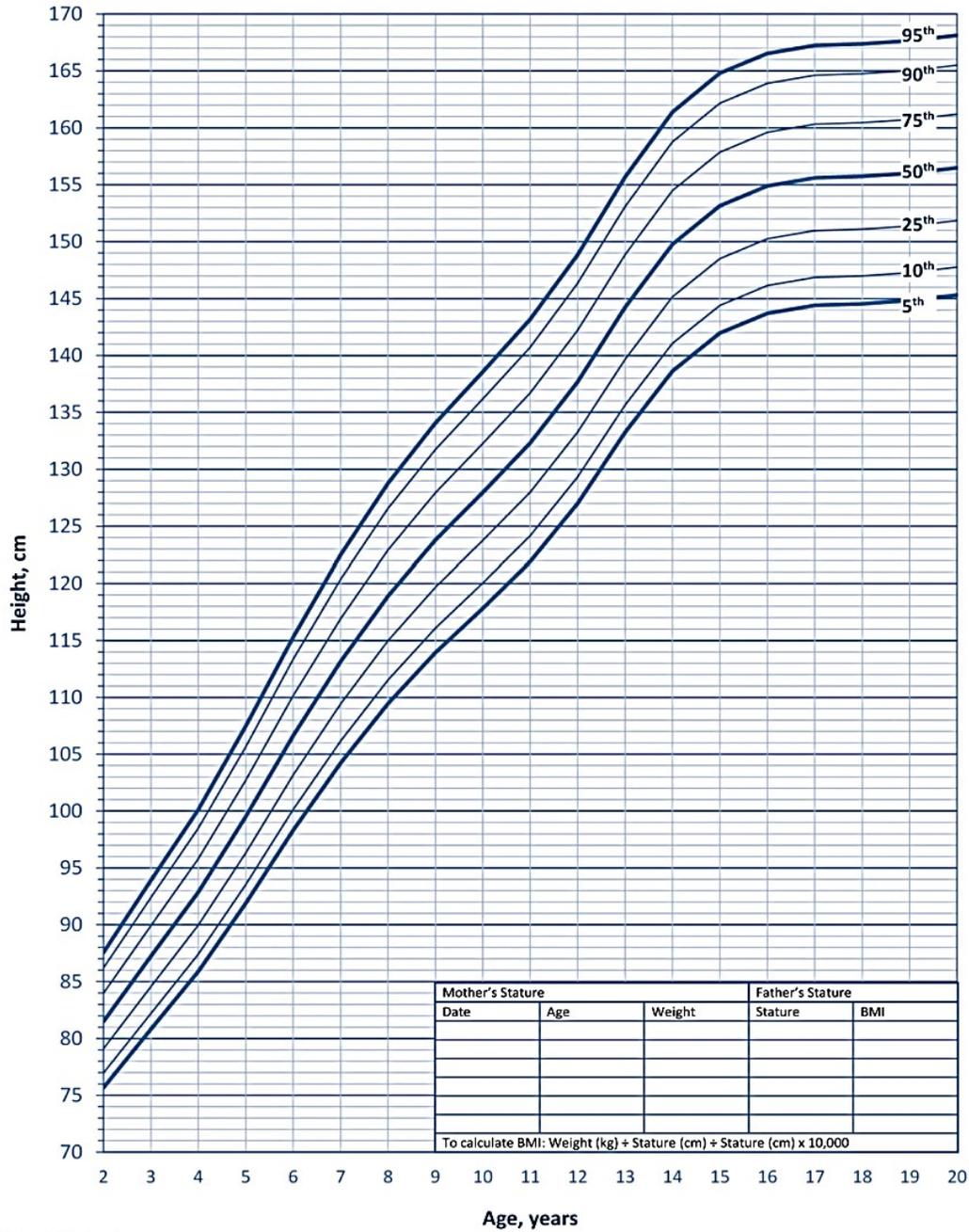
Published October 2015.
Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015. CS260242-A

Anexo 10 – Curva de talla de niños con SD desde los 2 años a 20 años

Growth Charts for Children with Down Syndrome
2 to 20 years: Boys
Height-for-age percentiles

Name _____

Record _____



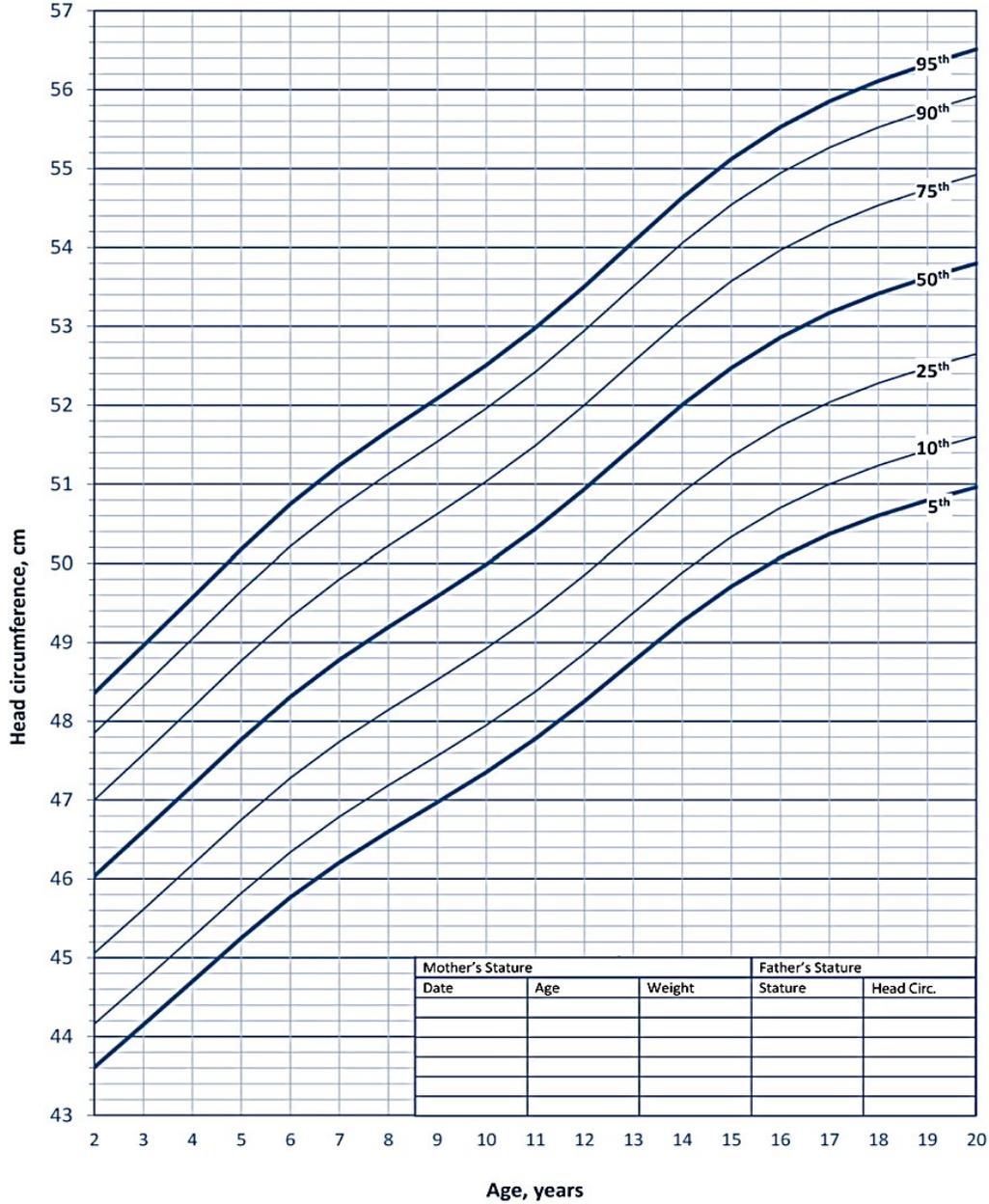
Published October 2015.
Source: Zemel BS, Pipan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015. CS260242-A

Anexo 11 - Curva de perímetro cefálico de niños con SD desde los 2 años a 20 años

Growth Charts for Children with Down Syndrome
 2 to 20 years: Boys
 Head circumference-for-age percentiles

Name _____

Record _____



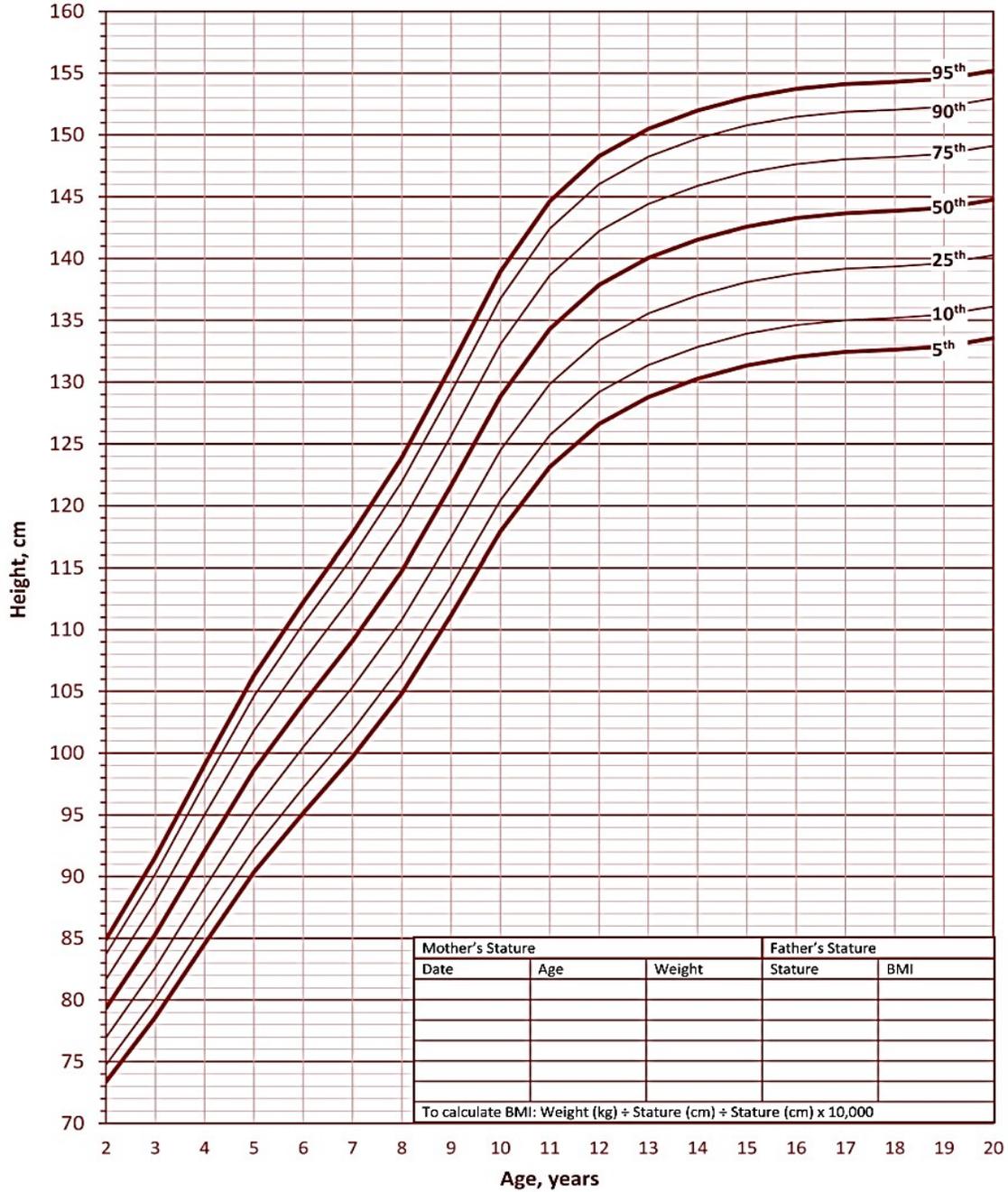
Published October 2015.
 Source: Zemel BS, Pipan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015. CS260242-A

Anexo 13 – Curva de talla de niñas con SD desde los 2 años a 20 años

Growth Charts for Children with Down Syndrome
2 to 20 years: Girls
Height-for-age percentiles

Name _____

Record _____



Published October 2015.

Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.

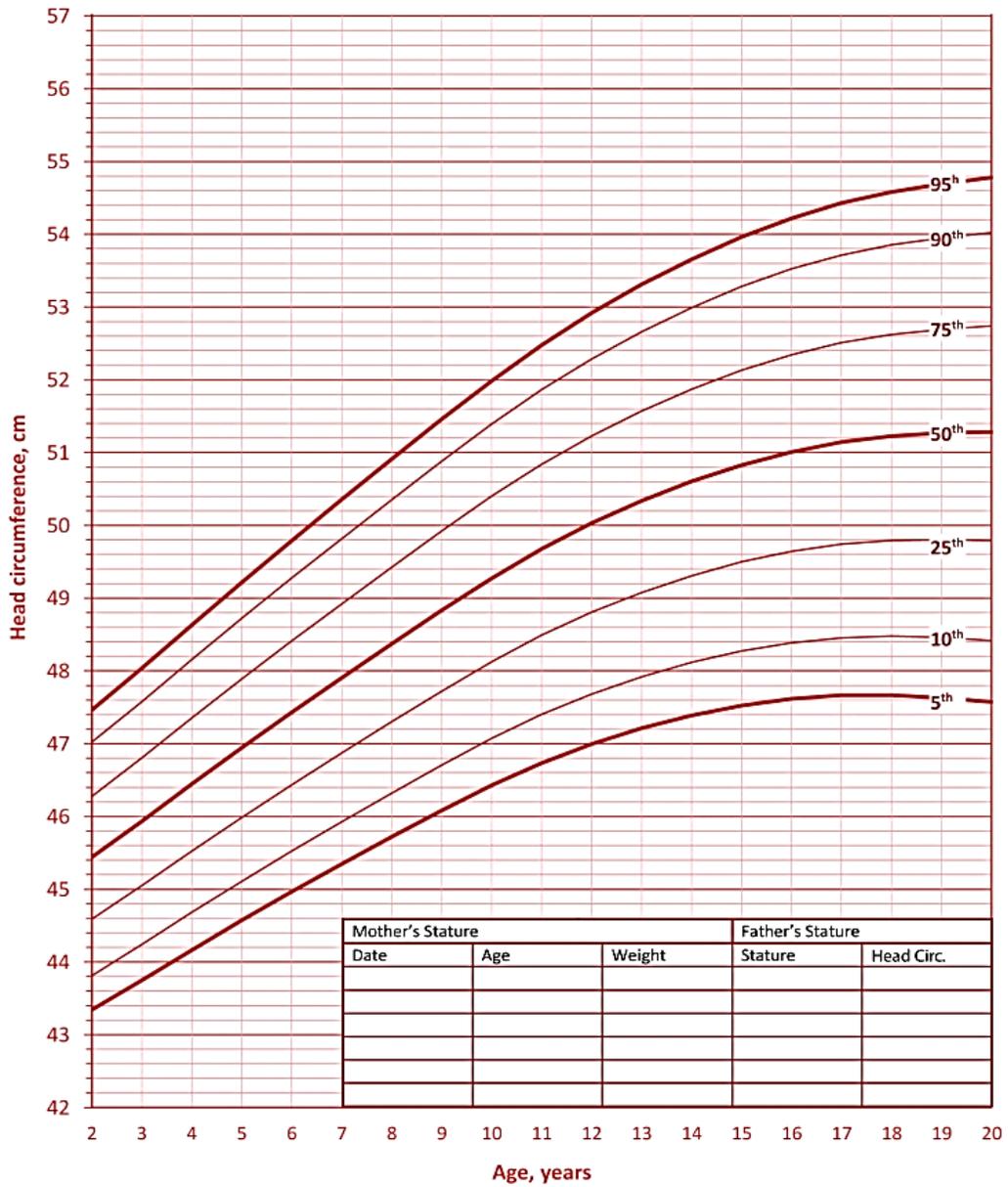
CS260242-8

Anexo 14 – Curva de perímetro cefálico de niñas con SD desde los 2 años a 20 años.

Growth Charts for Children with Down Syndrome
 2 to 20 years: Girls
 Head circumference-for-age percentiles

Name _____

Record _____



Published October 2015.

Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.

CS260242-8

Anexo 15 - Escala de evaluación del desarrollo de niña/niño con SD

Edades para el desarrollo psicomotor con sus respectivos intervalos

Área del Desarrollo	Habilidades	NN con SD		Clasificación	
		Media	Intervalo	Riesgo	Adecuado
Motor grueso (Movilidad)	Control cefálico boca abajo	2 - 7 meses	1 - 9 meses		
	Controla la posición de la cabeza estando sentado	5 meses	3 - 9 meses		
	Volteos	8 meses	4 - 13 meses		
	Se sienta solo	9 meses	6 - 16 meses		
	Andar a gatas	11 meses	9 - 36 meses		
	De pie solo	16 meses	12 - 38 meses		
	Camina solo	23 meses	13 - 48 meses		
	Bajar y subir escaleras sin ayuda	81 meses	60 - 96 meses		
Motor fino (Coordinación ojo / mano)	Sigue un objeto con los ojos	3 meses	1.5 - 8 meses		
	Alcanza objetos y los coge con la mano	6 meses	4 - 11 meses		
	Transfiere objetos de una mano a la otra	8 meses	6 - 12 meses		
	Construye una torre de dos cubos	20 meses	14 - 32 meses		
	Copia un círculo	48 meses	36 - 60 meses		
Comunicación (audición y lenguaje)	Balucea Pa Pa Ma Ma	11 meses	7 - 18 meses		
	Responde a palabras familiares	13 meses	10 - 18 meses		
	Dice las primeras palabras con significado	18 meses	13 - 36 meses		
	Manifiestas sus necesidades con gestos	22 meses	14 - 30 meses		
	Hace frases de dos palabras	30 meses	18 - 60 meses		
Desarrollo Social	Sonríe cuando se le habla	2 meses	1.5 - 4 meses		
	Se come una galleta con la mano	10 meses	6 - 14 meses		
	Bebe de una taza	20 meses	12 - 23 meses		
	Controla esfínter vesical	36 meses	18 - 50 meses		
	Ya no usa pañal	36 meses	20 - 60 meses		

Anexo 16 – Hoja de seguimiento de la niña y niño con Síndrome de Down

Hoja de seguimiento del NN con Síndrome de Down

Nombre: _____ CUN: _____
 Fecha de Nac.: ___/___/___ Edad a la inscripción: _____ Sexo: M F
 Nombre del responsable: _____
 Hospital de Nacimiento: _____
 Hospital de Egreso: _____
 Se le brindo apoyo emocional a la familia SI NO

Seguimiento por Especialistas (Colocar edad de identificación y diagnóstico)	
Cardiología	
Oftalmología	
Endocrinología	
Neurología	
Audiología	
Ortopedia	

Resultados de Estudios	
Cariotipo	
USG TF	
USG Cadera	

Control de ingresos		
Fecha:	Edad	Diagnóstico de Alta.

Asiste a un círculo de familia, centro escolar o forma de educación. SI NO

Discapacidad del NN

Discapacidad física: Limitaciones motoras en extremidades superiores
 Limitaciones motoras en extremidades inferiores
 Discapacidad sensoria Auditiva/Sordera Visual
 Problemas del comportamiento Trastorno de la alimentación Trastorno del sueño
 Trastorno del control del animo Trastorno de los impulsos

Nivel de dependencia

Necesita ayuda minima para realizar actividades diarias
 Necesita mucha ayuda para realizar actividades diarias
 No puede realizar actividades diarias sin ayuda

Tipo de apoyo

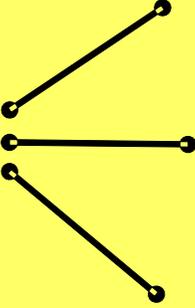
Apoyo familiar
 Apoyo institucional
 Ambos

Observaciones _____

Nombre, Firma y Sello.

Anexo 17 - Evaluar la tendencia de crecimiento de la niña o niño de 29 días a menor de 5 años con SD

Recordar: En toda atención preventiva o por morbilidad se debe valorar la ganancia o pérdida de peso.

EVALUAR	CLASIFICAR	TRATAR
 <p>Peso: Tiene tendencia horizontal o descendente en la gráfica de crecimiento peso/edad según sexo (Ver en anexos)</p>	<p style="text-align: center;">Tendencia Inadecuada</p>	<ul style="list-style-type: none"> ◆ Investigar la causa de crecimiento inadecuado. ◆ Evaluar el desarrollo. ◆ Evaluar la alimentación (calidad, cantidad y frecuencia) ◆ Informar sobre alimentación para la edad con énfasis en aumentar la frecuencia, cantidad y consistencia. (Ver página 79 - 80) ◆ Suplementación con micronutrientes según la edad. ◆ Referencia al Ecos Familiar o promotor de salud para dar seguimiento a los 7 y 15 días para verificar cumplimiento de las recomendaciones de alimentación ◆ Control en 30 días para evaluar la tendencia de crecimiento. ◆ Si tiene crecimiento inadecuado durante dos meses seguidos indicar: Hematocrito, hemoglobina, EGH y EGO; referir con pediatra o nutricionista. ◆ Indicar un antiparasitario, en caso de que lo amerite. ◆ Revisar y cumplir el Esquema Nacional de Vacunación. ◆ Dar seguimiento por el equipo de salud correspondiente.
<p>Peso: Tiene tendencia ascendente en la gráfica de crecimiento peso/edad según sexo (Ver en anexos)</p>	<p style="text-align: center;">Tendencia adecuada</p>	<ul style="list-style-type: none"> ◆ Felicitar a la madre, padre o cuidador por el crecimiento adecuado de la niña o niño. ◆ Aconsejar sobre la alimentación indicada según la edad (Ver página 79 - 80) ◆ Continuar con los controles subsecuentes establecidos en la Norma de atención integral a la niñez. ◆ Indicar la suplementación preventiva con micronutrientes según la edad. ◆ Medir el perímetro cefálico en el niño o niña menor de 2 años. ◆ Evaluar el desarrollo según la edad. ◆ Dar el tratamiento antiparasitario, según lineamiento. ◆ Revisar y cumplir el Esquema nacional de vacunación.

Anexo 18.a – Hoja de estudio citogenético anverso

Ministerio de Salud
Laboratorio de Citogenética

Estudio Citogenético

1° APELLIDO	2° APELLIDO	NOMBRES			SELLO DE SERVICIO
No. EXPEDIENTE	DIAGNOSTICO PROBABLE				
FECHA SOLICITUD EXAMEN	CAMA	EDAD	SEXO 5 M.. 5 F	SERVICIO	
FECHA NACIMIENTO	FECHA TOMA MUESTRA				FIRMA/SELLO MEDICO
5 SANGRE PERIFÉRICA <input checked="" type="checkbox"/> CORDÓN UMBILICAL 5 ANÁLISIS BANDA DE ALTA RESOLUCIÓN					
DATOS CLÍNICOS Y DE EXÁMENES FÍSICOS PERTINENTES					
NOTA: LA MUESTRA NO SERÁ PROCESADA SI LA INFORMACIÓN NO ESTA COMPLETA					

Anexo 18.b Hoja de estudio citogenético reverso

Ministerio de Salud

Laboratorio de Citogenética

FECHA DE CITA: _____ **HORA 6:45 AM**

REQUISITOS:

1. No es necesario el ayuno
2. Ser puntual a la hora de su cita, de no ser puntual se reprogramará para otro día
3. Pacientes que residen en lugares de difícil acceso o muy lejos que no pueden estar en la hora indicada se les dará cita lunes o jueves en horario de 7 am a 11 am
4. No se recibirán solicitudes de examen que no presenten sello de servicio, firma y sello de medico responsable y posible diagnostico además de la descripción clínica del paciente
5. No se recibirán solicitudes de examen en papelería no membretada del establecimiento de donde solicitan el cariotipo
6. Llamar 5 días hábiles antes de su cita, si no puede asistir para reprogramación de cita a los teléfonos 2132-6810 o 2225-4114 ext 1802, en los horarios de 9 a.m a 2:30 p.m de lunes a viernes
7. Los resultados de los exámenes de los pacientes del Hospital Nacional Benjamín Bloom se enviarán al expediente.
8. Pacientes de otros hospitales llamar para indicarles fecha de entrega de resultados.