

**ESCUELA DE ENFERMERÍA DE NUESTRA SEÑORA DE LA SALUD.
INCORPORADA A LA UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
CLAVE 8722.**



TESIS:

**CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN PACIENTES
RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN, DESDE LA
PERSPECTIVA DE VIRGINIA HENDERSON.**

PARA OBTENER EL TÍTULO DE:

LICENCIADA EN ENFERMERÍA Y OBSTETRICIA.

PRESENTA:

KAREN JAZMÍN VELÁZQUEZ HUERTA.

ASESORA DE TESIS:

LIC. EN ENF Y OBST. LETICIA MEZA ZAVALA.

MORELIA, MICHOACÁN; 2022



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

AGRADECIMIENTOS:

En primera instancia ofrezco mi más sincero agradecimiento a mis padres, porque sin ellos, esto que hace años era solo un sueño, ahora es una meta más cumplida, que no hubiese sido posible sin ellos, ya que forman parte del cimiento de lo que ahora es mi vida y mi carrera, por su apoyo emocional y económico, sobre todo por la motivación a ser mejor día con día, a superarme, dar siempre lo mejor de mí y por ser también mi más grande ejemplo a seguir.

A mi madre, por ser una guerrera, por enseñarme a ser una mujer independiente, trabajadora y vencer cada obstáculo que se me presente siempre sonriendo y siendo positiva.

A mi padre, porque gracias a él tengo lo que siempre he necesitado, por trabajar duro para darme siempre lo mejor, por sus pocas, pero sabias palabras, por eso hoy y siempre honro a mis padres dando siempre lo mejor de mí.

A mis hermanas, por ser siempre un ejemplo de vida, por motivarme, cuidarme y apoyarme siempre.

A mis amigas y a mi novio, porque cuando sentía que no podía más estaban siempre para apoyarme, porque sus palabras de aliento me hicieron cada día más fuerte.

Ofrezco también agradecimiento a mis formadores académicos, personas de gran sabiduría quienes se esforzaron para ayudarme a llegar al punto en el que ahora me encuentro, por transmitirme sus conocimientos y dedicación que los ha regido, así como a la institución que un día me abrió sus puertas, me dejó ser parte de ella y me vio crecer, por formar mi vida profesional, brindarme lo necesario para ser una gran enfermera y por quien hoy tengo el objetivo de “ser siempre más, ser siempre mejor”.

DEDICATORIA.

Dedico de todo corazón mi tesis a mis padres Roció y Claudio, porque todo lo que tengo y lo que soy es gracias a ellos, por todo el esfuerzo que juntos hicimos para conseguir esto que ahora es fruto de nuestro trabajo, sacrificios y entusiasmo por salir adelante, así como los valores y obligaciones que me inculcaron desde pequeña.

Dedico de manera especial a mis hermanas Josefa, Claudia y Valeria, por su apoyo incondicional y motivación para concluir lo que ahora será mi profesión.

También a mis amigas por cada risa, cada enojo, por su apoyo y comprensión para siempre darnos motivación unas a otras para seguir adelante.

RESUMEN.

El presente trabajo tiene como objetivo desarrollar brevemente los aspectos más relevantes del recién nacido con síndrome de Down, buscando que el personal de salud obtenga conocimientos necesarios sobre el trato adecuado en estos pacientes para brindar la mejor atención posible y de manera asertiva y así minimizar posibles complicaciones por malas intervenciones y reducir su tiempo intrahospitalario y así ayudar con el vínculo madre- hijo que es muy importante con los pacientes con síndrome de down, así como la incorporación al resto de su familia y la sociedad, conociendo también las alteraciones, complicaciones y secuelas para actuar de manera asertiva.

El síndrome de Down es un trastorno genético ocasionado cuando una división celular anormal produce material genético adicional del cromosoma 21.

El síndrome de Down se caracteriza por una apariencia física típica, discapacidad intelectual y retrasos en el desarrollo. Además, puede estar asociado con enfermedades cardíacas, de la glándula tiroides entre otras.

Los programas de intervención temprana con un equipo interdisciplinario que tratan la situación específica de cada niño pueden ser útiles para el tratamiento del síndrome de Down.

ÍNDICE.

1. INTRODUCCIÓN.	9
2. MARCO TEÓRICO.	12
2.1 VIDA Y OBRA.	12
2.2 INFLUENCIAS:	17
2.3 HIPÓTESIS	17
2.4 JUSTIFICACIÓN.	17
2.5 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.	18
2.6 OBJETIVO.	19
2.6.1 GENERAL	19
2.6.2 ESPECÍFICO	19
2.7 MÉTODO	19
2.8 VARIABLES	20
2.8.1 VARIABLE INDEPENDIENTE:	20
2.8.2 VARIABLE DEPENDIENTE:	20
2.9 ENCUESTA Y RESULTADOS	20
2.10 GRAFICADO.	26
3. SÍNDROME DE DOWN	34
3.1 CONCEPTO.	34
3.2 TIPOS DE SÍNDROME DE DOWN	35
3.3 EPIDEMIOLOGÍA.	35
3.4 FACTORES DE RIESGO	35
3.5 CARACTERÍSTICAS FÍSICAS	36
3.6 OTROS PROBLEMAS	38
3.7 CAUSAS	38
3.8 MANIFESTACIÓN CLÍNICA Y SU ASOCIACIÓN CON LA GENÓMICA	39
3.9 MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS.	39
3.9.1 DESARROLLO.	39
3.9.2 CONTROL MOTOR E HIPOTONÍA.	40
3.9.3 ENFERMEDAD DE ALZHEIMER	40
3.9.4 CARACTERÍSTICAS CRANEOENCEFÁLICAS.	41
3.10 ALTERACIONES HEMATO-ONCOLÓGICAS.	41
3.10.1 HEMATOLOGICAS.	41
3.10.2 CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS.	42
4. GENERALIDADES DEL EMBARAZO Y PARTO Y VALORACIÓN DEL RECIÉN NACIDO. 44	
4.1 NORMA Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-2016, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y de la persona recién nacida.	44
4.1.2 INTRODUCCIÓN.	44
4.1.3 OBJETIVO Y CAMPO DE APLICACIÓN.	44
4.1.4 DEFINICIONES....	44

.1.5 DISPOSICIONES GENERALES.	47
.1.6 ATENCIÓN DEL PARTO.	51
4.1.7 ATENCIÓN A LA PERSONA RECIÉN NACIDA.	56
4.2 VALORACIÓN DEL RECIÉN NACIDO.	59
4.2.1 VALORACIÓN POR CAPURRO	60
4.2.2 VALORACIÓN APGAR.	63
4.2.3 VALORACIÓN SILVERMAN	65
5. DESARROLLO DEL EMBRIÓN.	66
5.1 FECUNDACIÓN.	66
5.2 IMPLANTACIÓN.	67
5.3 CONDUCTOS EMBRIONARIOS DE WOLFF Y MÜLLER.	68
5.4 CAPAS EMBRIONARIAS.	70
5.4.1 ECTODERMO:	70
5.4.2 MESODERMO:	71
2.4.3 ENDODERMO:	72
5.5 PLACENTA.	73
5.5.1 DESARROLLO DE LA PLACENTA.	74
5.6 CORDÓN UMBILICAL	76
5.7 CIRCULACIÓN FETAL.	79
5.8 AMNIOS, LÍQUIDO AMNIÓTICO.	80
5.8.1 SACO AMNIÓTICO NORMAL.	81
5.8.2 ANORMALIDADES DEL SACO AMNIÓTICO.	81
6. HISTORIA DEL SÍNDROME DE DOWN.	82
6.1 ANTECEDENTES HISTÓRICOS	82
6.2 ENFOQUES ACTUALES DEL SÍNDROME DE DOWN.	87
7. TRASTORNOS ASOCIADOS AL SÍNDROME DE DOWN.	89
7.1. CARDIOPATÍAS	89
7.2 ALTERACIONES GASTROINTESTINALES.	90
7.3 TRASTORNOS ENDOCRINOS	91
7.4 TRASTORNOS DE LA VISIÓN.	92
7.5 TRASTORNOS DE LA AUDICIÓN.	93
7.6 TRASTORNOS ODONTOESTOMATOLÓGICOS.	94
7.7 ENFERMEDAD CELÍACA.	96
7.8 INESTABILIDAD ATLANTOAXOIDEA.	96
7.9 DIAGNÓSTICO.	98
7.10 TRATAMIENTO	99
7.11 PRONÓSTICO Y EXPECTATIVAS DE FUTURO.	100
7.12 PREVENCIÓN.	101
7.13 FISIOPATOLOGÍA	102
7.14 ISOINMUNIZACIÓN.	103

8. CUIDADOS, INTERVENCIONES Y SUGERENCIAS DEL PERSONAL DE

ENFERMERÍA EN PACIENTES RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. 105

8.1 EL PAPEL DE ENFERMERÍA EN EL SÍNDROME DE DOWN. 105

8.2 CUIDADOS GENERALES AL RECIÉN NACIDO. 105

8.3 VALORACIONES AL NACER

8.4 CUIDADOS GENERALES PARA LA PREVENCIÓN DE LA APNEA DEL SUEÑO

108

8.5 CUIDAS DE ENFERMERÍA EN RECIÉN NACIDOS CON CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS. 112

8.6 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN LA NUTRICIÓN DEL

RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN. 113

8.6.1 EN CASO DE NUTRICIÓN PARENTERAL. 114

8.6.2 ALIMENTACIÓN ENTERAL POR SONDA. 114

8.6.3 ALIMENTACIÓN POR VASO 115

8.6.4 MANEJO DEL VÓMITO 115

8.6.5 AYUDA PARA GANAR PESO 116

8.6.6 TERAPIA DE DEGLUCIÓN. 116

8.7 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN LA ELIMINACIÓN DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN. 117

8.7.1 EN CASO DE DIARREA. 117

8.7.2 MANEJO INTESTINAL. 118

8.8 CUIDADOS E INTERVENCIÓN DE ENFERMERÍA EN APLICACIÓN DE MEDICAMENTOS EN PACIENTES RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN

8.9 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN EL MANEJO

AMBIENTAL DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN. 118

8.9.1 CAMBIO DE POSICIÓN. 118

8.9.2 CUIDADOS DE CANGURO. 118

8.9.3 PREVENCIÓN DE ÚLCERAS POR PRESIÓN. 119

8.9.4 TERAPIA DE RELAJACIÓN. 119

8.9.5 FOMENTAR APEGO. 120

8.9.6 FOMENTAR EL ROL PARENTAL 120

8.9.7 APOYO AL CUIDADOR PRINCIPAL. 120

8.10 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN MONITORIZACIÓN

RESPIRATORIA DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN. 121

8.11 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN TERMORREGULACIÓN DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN.	121
8.11.1 EN CASO DE FIEBRE	121
8.11.2 EN CASO DE HIPOTERMIA.	122
8.12 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA PARA EL CONTROL Y PREVENCIÓN DE INFECCIONES DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN.	122
9. CONCLUSIÓN.	123
10. BIBLIOGRAFÍA:	125
10.1 BÁSICA	125
10.2 COMPLEMENTARIA	130
10.3 ELECTRÓNICA.	135
11. GLOSARIO:	138

1. INTRODUCCIÓN.

El síndrome de Down es una afección común cuya causa es tener una copia “extra” de genes en el cromosoma 21. Estos genes adicionales cambian el desarrollo durante el embarazo, y continúan teniendo efectos después del nacimiento y durante toda la vida de la persona. Cada persona con el síndrome de Down es única, y puede sufrir de algunos de los varios problemas de salud, de aprendizaje, así como las diferencias que pueden ocurrir relacionadas con esta afección.

Algunas de las diferencias de las personas con el síndrome de Down son comunes y se pueden ver, como la apariencia facial. Otros cambios que son menos comunes y visibles pueden causar problemas o pueden requerir de tratamientos especiales. “Los tratamientos especiales” pueden incluir medicamentos, cirugías, o cambios. No existen medicamentos o terapias que sean necesarias para todas las personas con síndrome de Down. Tampoco hay medicamentos o terapias que puedan “curar” el síndrome de Down.

El síndrome de Down es la anomalía cromosómica más común en el mundo y la principal causa de discapacidad intelectual. En la mayoría de los casos, es causado por un cromosoma 21 adicional (cromosoma 21 humano Hsa21). Abarca una serie de patologías complejas que afectan a casi todos los órganos y sistemas.

Las enfermedades más comunes y únicas son las dificultades de aprendizaje, deformidades craneofaciales, hipotiroidismo, cardiopatías congénitas, enfermedades gastrointestinales y leucemia. Se estima que esta es una de las causas de 150 abortos espontáneos al comienzo del embarazo, lo que representa el 8% de las malformaciones congénitas.

Fue descrito por John Langdon Down en 1866 en su propuesta de clasificar a los pacientes con discapacidad intelectual. Se asoció por primera vez con cambios cromosómicos en 1959, cuando Lejeune, Gautier y Turpin describieron a 5 niños con discapacidad intelectual y 4 niños con discapacidad intelectual.

Hay 47 cromosomas en cultivo de fibroblastos y el cromosoma extra es un pequeño centro moteado. Los autores sugieren que el origen del cromosoma extra puede deberse a la falta de segregación, por lo que la frecuencia de esta condición aumenta con la edad de la madre.

El síndrome de Down es causado por una trisomía completa de Hsa21 o una trisomía parcial que incluye el área crítica 21q22.3. El 95% de los casos se debe a trisomía completa o regular; alrededor del 3% se debe a mosaicismo, en este caso, las células normales del paciente y el exceso de células Hsa21 están juntas. Menos del 2% se debe a una translocación desequilibrada; es decir, con un cariotipo de 46 cromosomas, pero uno de ellos suele ser el cromosoma 14, que contiene el material cromosómico extra de Hsa21.

La Organización Mundial de la Salud estima que 1 de cada 1000 nacidos vivos en todo el mundo se ve afectado; sin embargo, estos números varían, lo que refleja que la prevalencia depende de diferencias socioculturales, como el acceso al diagnóstico prenatal y la interrupción legal del embarazo. 5 En México, la Secretaría de Salud estima la prevalencia de 1 de cada 650 nacidos vivos; 6 Sin embargo, según el informe de 2010 del Registro y Vigilancia Epidemiológica (RYVEMCE) de Malformaciones congénitas Exóticas, cada 10,000 nacidos vivos La proporción de niños por niños es de 14,32: 1 en 698.

Los cromosomas son estructuras que se encuentran dentro de las células y que contienen ADN y muchos genes. Un gen es un segmento de ácido desoxirribonucleico (ADN) y contiene el código para una proteína específica cuya función se realiza en uno o más tipos de células del cuerpo (ver Genes y cromosomas, exposición sobre genética). Los genes contienen instrucciones que determinan cómo se supone que funciona el cuerpo.

La presencia de un cromosoma adicional, con el que se forma un tríó (en lugar de un dúo, que es lo normal), se denomina trisomía (Ver también Introducción a los trastornos cromosómicos y genéticos). La trisomía más frecuente en un recién nacido es la trisomía 21 (tres copias del cromosoma 21, que es el cromosoma humano más pequeño). Es posible que un embrión tenga trisomía de cualquier cromosoma, sin embargo, un cromosoma adicional es más probable que termine en aborto espontáneo o en muerte fetal. La trisomía 21 causa aproximadamente el 95% de los casos de síndrome de Down. Por lo tanto, la mayoría de las personas con síndrome de Down tienen 47 cromosomas en lugar de los 46 que se tienen normalmente. Aproximadamente el 3% de los casos de síndrome de Down tienen 46 cromosomas, pero el cromosoma 21 está unido de forma incorrecta con otro cromosoma (lo que se denomina translocación), creando un cromosoma anormal, pero no extra.

El cromosoma adicional rara vez proviene del padre y el riesgo que corre una pareja de tener un bebé con un cromosoma adicional aumenta gradualmente con la edad de la madre. Aun así, dado que la mayoría de los nacimientos son de madres más jóvenes, solo el 20% de los bebés con síndrome de Down nacen de madres mayores de 35 años. Las mujeres que tienen síndrome de Down tienen una probabilidad del 50% de tener un niño con síndrome de Down. Sin embargo, muchos fetos afectados sufren un aborto espontáneo. Los hombres con síndrome de Down suelen ser estériles, a menos que sufran síndrome de Down en mosaico. Las personas con síndrome de Down mosaico tienen una mezcla de dos tipos de células. Algunas de las células contienen los 46 cromosomas habituales y algunas contienen 47 cromosomas. Las células con 47 cromosomas contienen un cromosoma 21 adicional.

2. MARCO TEÓRICO.

2.1 VIDA Y OBRA.

Virginia Henderson nació en 1897 en Kansas City, ciudad del estado de Missouri, Estados Unidos un 19 de marzo. A la edad de 21 años, inicia sus estudios de enfermería en Washington D.C. (en la escuela del ejército); su máxima motivación para seguir este camino fue la Primera Guerra Mundial, ya que asistió a varios de sus compatriotas durante ese período. Al graduarse en 1921, Virginia Henderson consigue su primer trabajo como enfermera en el Henry Street Settlement, una agencia de servicio sociales sin fines de lucro, ubicada en Manhattan, Nueva York. Un año más tarde, comenzaría su carrera como docente (1922).

Las 14 necesidades de Virginia Henderson (Modelo)

Las necesidades de Virginia Henderson es una teoría o modelo que define el enfoque de la práctica de enfermería. Busca aumentar la independencia del paciente en su recuperación para acelerar su mejoría durante su estadía en el hospital.

El modelo de Virginia Henderson hace énfasis en las necesidades humanas básicas como foco central de la práctica de enfermería. Ha llevado a desarrollar muchos otros modelos en los que se enseña a los enfermeros a asistir a los pacientes desde el punto de vista de sus necesidades.

Según Henderson, en un inicio una enfermera debe actuar por el paciente solo cuando este no tenga conocimientos, fuerza física, voluntad o capacidad para hacer las cosas por sí solo o para llevar correctamente el tratamiento.

La idea es asistir o contribuir a la mejoría del paciente hasta que él mismo pueda atenderse por sí solo. También incluye la asistencia a una persona enferma ayudando a llevarlo a una muerte tranquila y pacífica.

1- Respirar con normalidad

El intercambio gaseoso del cuerpo es esencial para la salud del paciente y para la vida misma.

La enfermera debe familiarizarse con la función respiratoria de la persona y saber identificar los posibles inconvenientes de este proceso.

Esto incluye ayudar con las posturas correctas del cuerpo, estar atento a ruidos extraños durante la respiración y estar pendiente de las secreciones nasales y mucosidades.

También debe vigilar la frecuencia y el ritmo respiratorio, chequear que las vías no estén obstruidas, observar la temperatura y la circulación del aire de la habitación, entre otros aspectos.

2- Comer y beber adecuadamente

Todo organismo requiere de fluidos y nutrientes para la supervivencia. La enfermera debe estar en conocimiento del tipo de dieta e hidratación, según los requerimientos nutricionales del paciente y del tratamiento mandado por el médico.

Se debe tomar en cuenta el apetito y el ánimo, los horarios y cantidades, la edad y el peso, creencias religiosas y culturales, capacidades de masticar y deglutir, entre otros.

3- Eliminación normal de desechos corporales

Parte del correcto funcionamiento del organismo es la eliminación de las heces, orina, sudor, flema y menstruación.

Se debe conocer muy bien el nivel de control y efectividad del paciente con respecto a sus funciones excretoras. Este punto incluye la especial atención a la higiene de las partes íntimas.

4- Movilidad y posturas adecuadas

Un paciente se sentirá más o menos independiente en la medida en que pueda moverse por sí solo para realizar sus actividades del día a día.

La enfermera debe ayudar a la mecánica corporal de la persona y motivar a realizar actividad física, ejercicios y deporte.

Al motivar debe tomar en cuenta las diferentes limitaciones dadas por la enfermedad particular, el tratamiento, la terapia o las deformidades del cuerpo.

5- Dormir y descansar

El descanso es muy importante para la pronta recuperación de la persona. Todo organismo recobra fuerzas físicas y mentales mientras duerme.

El reposo tranquilo e ininterrumpido del paciente debe ser una prioridad, sobre todo en las noches.

Se debe conocer los hábitos de descanso y también las dificultades para conciliar el sueño, como sensibilidades a los ruidos, a la iluminación, a la temperatura, entre otros.

6- Vestirse y desvestirse con normalidad

Poder seleccionar y usar la ropa que se desea también influye en el sentido de independencia de un paciente.

La vestimenta representa la identidad y personalidad, pero también protege contra los elementos y cuida la intimidad individual.

7- Mantener la temperatura del cuerpo en los rangos normales

La temperatura normal del cuerpo está entre los 36,5 y 37 °C. La enfermera debe estar consciente de los factores que influyen en que el paciente tenga frío o calor.

La termorregulación del organismo siempre va acompañada de los cambios de ropa, el uso de sábanas y cobijas, la apertura de ventanas y puertas, beber agua, el uso de ventiladores o aires acondicionados y hasta la toma de una ducha.

8- Mantener una buena higiene corporal

La manera como se vea, sienta y huela el cuerpo del paciente son signos externos de su higiene.

Este factor no solo es una manifestación fisiológica; en la enfermería también es considerado un factor con mucho valor psicológico.

Al bañar a una persona, la enfermera debe considerar la frecuencia de la limpieza del cuerpo, los medios y utensilios que se utilicen, el nivel de movilidad e independencia del paciente, entre otros factores.

9- Evitar los peligros en el entorno y evitar poner en peligro a otros

Es importante que se conozca y evalúe muy bien si el paciente puede dejarse solo por mucho tiempo, con la suficiente confianza de que no vaya a lastimarse al moverse o al intentar realizar actividades, ni tampoco comprometer la seguridad de los demás.

10- Comunicar emociones, necesidades, temores y opiniones

La enfermera debe ser capaz de promover y motivar la comunicación sana y adecuada del paciente, para ayudar a su equilibrio emocional.

Es importante que la persona se mantenga en interacción social con los demás para garantizar también la salud mental.

11- Actuar o reaccionar de acuerdo con las propias creencias

Se debe respetar los valores y creencias particulares del paciente. Con base a estos toma sus decisiones y ejercer ciertas acciones o pensamientos.

La cultura y religión forman parte de la identidad de la persona. Este factor casi siempre influye en la actitud frente a la muerte.

12- Desarrollarse de manera que exista un sentido de logro

Es importante que la enfermera promueva en el paciente el alcance de metas y logros con su propio esfuerzo.

Si un paciente se siente productivo y útil tendrá un sentido de realización personal que le influirá en su autoestima y salud mental.

13- Participar en actividades recreativas o juegos

La salud del cuerpo y de la mente también se logra con actividades que entretengan al paciente.

La enfermera debe conocer los gustos e intereses de la persona y motivar a que participe en actividades que sean motivadoras.

14- Aprender, descubrir o satisfacer la curiosidad personal

Este punto es similar al anterior, pero se basa en el sentido de la productividad mental de la persona al momento de adquirir conocimientos nuevos.

Mantener al paciente desarrollando habilidades, destrezas y conocimientos es favorable para la salud.

En el caso de pacientes niños o jóvenes, es importante que mantengan activos sus

estudios académicos en la medida de lo posible. (TOMEY, n.d.)

OBRAS EN BASEA VIRGINIA HENDERSON

El Virginia Henderson Global Nursing e-Repository Es el único repositorio mundial dedicado exclusivamente a compartir las obras bibliográficas creadas por las enfermeras, creado y gestionado por la “Virginia Henderson International Nursing Library at the Honor Society of Nursing”, Sigma Theta Tau International. Esta plataforma nos permite acceder a una gran colección de textos y materiales de práctica enfermera basada en la evidencia, todos ellos en accesos abiertos.

LO QUE LA MOTIVÓ A REALIZAR EL MODELO:

fue una enfermera teorizadora que incorporó los principios fisiológicos y psicológicos a su concepto personal de enfermería se basó en las necesidades y principios de los pacientes en base a ello desarrolló este modelo explícito de las necesidades fundamentales y básicas del ser humano y su readaptación a la vida si existe algún daño

2.2 INFLUENCIAS:

Henderson reconoce en su modelo influencias que provienen de la fisiología (Stackpole) y la psicología (Thorndike), identificando las 14 Necesidades Básicas, que van desde las necesidades físicas hasta las psicológicas, muy similares a las de Abraham Maslow.

El deseo de aclarar la función propia de las enfermeras, determinando en qué se diferencia su aportación de la del resto de profesionales de la salud

Henderson desarrolló su Definición de Enfermería debido a su preocupación por el papel, la función y la idoneidad de la formación de las enfermeras.

En Henderson, la independencia de la persona en la satisfacción de sus Necesidades

Básicas es un criterio importante para la Salud.

2.3 HIPÓTESIS

Los cuidados de enfermería relacionados con el recién nacido con síndrome de down, son de suma importancia en una licencia de enfermería y obstetricia ya que los casos de incidencia de esta patología los podemos encontrar día a día en la práctica laboral, a pesar de ello no se cuenta con suficiente información, menos en estudiantes y por consiguiente se realizan malas acciones que pueden dañar la salud, o enfermedad de nuestro paciente sin embargo es un tema que debemos de tomar en cuenta para que con ello, podamos adquirir conocimientos suficientes y así evitar malas prácticas y mejorar el día a día de nuestros pacientes en esta situación.

2.4 JUSTIFICACIÓN.

Las personas con síndrome de Down, al igual que cualquiera otra, requieren recibir atención médica, medidas preventivas específicas como la vacunación y la vigilancia de su crecimiento y desarrollo. Sin embargo, las personas con

síndrome de Down tienen mayor riesgo de presentar otras anomalías congénitas y pueden desarrollar problemas médicos específicos que se presentan con mayor frecuencia que en la población general, mismos que potencialmente pueden poner en riesgo su salud y su vida. En el presente documento se proporcionan lineamientos para la atención integral de los pacientes con este diagnóstico. La información contenida en este documento está basada en documentos científicos y actualizada a la fecha de su publicación; para mantener su calidad y utilidad requerirá revisión y actualización periódica.

2.5 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

La atención inmediata del neonato con defectos al nacimiento es prioritaria y debe proporcionarse en todas las unidades de salud de los sectores público y privado y efectuarse con calidad y humanismo. Se estima que el síndrome de Down ocurre en uno de cada 800 recién nacidos (Teratology, 2000), en México la frecuencia se estima en 1 de cada 650 recién nacidos (Rev.Invest. INNSZ).

La finalidad de esta investigación es conocer e identificar las intervenciones de enfermería que se le proporciona al recién nacido con síndrome de DOWN.

Las enfermeras requieren tener los conocimientos y competencias necesarias que los pacientes demanden y que les permita trabajar para garantizar una accesibilidad universal a la salud y el derecho al cuidado de las personas con discapacidad intelectual. Esto implica un nuevo reto, sobre todo con la necesidad de la sociedad para adaptar de la mejor manera a las personas con el síndrome de Down entre otras enfermedades, que con buenos cuidados y conocimientos serán implementados para evitar complicaciones o secuelas por malas prácticas por falta de información.

La morbilidad de los pacientes con síndrome de Down implica costos médicos 12 a 13 veces mayores en comparación con la población general durante los primeros cuatro años de vida, especialmente los pacientes con cardiopatía congénita que tienen la mayor mortalidad y en quienes se estima que requieren de 5 a 7 veces más atención médica que los pacientes con síndrome de Down sin cardiopatía congénita. Otras causas frecuentes de hospitalización son

complicaciones de leucemia, respiratorias, hipotiroidismo y demencia; las respiratorias causan incluso mayor mortalidad.

2.6 OBJETIVO.

2.6.1 GENERAL

Brindar información para que la enfermera brinde cuidados adecuados y acertados para, con pacientes recién nacidos con síndrome de down, y a través de ellos brindar una mejor atención y evitar posibles daños o secuelas por falta de conocimientos o malas prácticas relacionados con el tema.

2.6.2 ESPECÍFICO

Identificar el síndrome como tal, desde su origen, fisiopatología, alteraciones, complicaciones y todo relacionado con el síndrome para que una vez identificado todo dar a conocer a todos las estudiantes de enfermería y obstetricia los

resultados de la investigación para ampliar el campo de conocimiento y con ello mejorar día con día dentro de nuestra institución y nuestra práctica clínica dentro de nuestra formación como tal, haciéndolo de la mejor manera posible y con las mejores bases para brindar un óptimo servicio a lo largo de nuestra profesión.

2.7 MÉTODO

El tipo de método que se utilizara en el desarrollo de esta investigación, es metodológicamente descriptivo y analítico:

Es descriptiva porque con este método podemos describir que las intervenciones de enfermería se realicen con los pasos adecuados para los recién nacidos con síndrome de Down.

Es analítico porque se recoleccionan evidencias y se utilizarán gráficas para conocer y analizar los resultados y el nivel de conocimiento del personal de enfermería.

2.8 VARIABLES

2.8.1 VARIABLE INDEPENDIENTE:

Recién nacido con síndrome de down.

2.8.2 VARIABLE DEPENDIENTE:

A mayor conocimiento menor número de errores cometidos dentro de la práctica clínica.

2.9 ENCUESTA Y RESULTADOS

*La siguiente encuesta está dirigida al personal de enfermería, así como estudiantes de la misma, con el fin de recabar información sobre los conocimientos e importancia de los cuidados e intervenciones del recién nacido con síndrome de Down.

*Favor de seleccionar la respuesta que usted considere.

	SI	NO
1. ¿Conoce el síndrome de Down?	100%	
2. ¿Conoce los factores de riesgo para desarrollar síndrome de Down?	92,5%	7,5%
3. ¿Ha investigado alguna vez síndrome de Down?	71,7%	28,3%
4. ¿Ha estado en contacto con pacientes recién nacidos con síndrome de Down?	66%	34%
5. ¿Identifica las características físicas de un recién nacido con síndrome Down?	98,1%	1,9%
6. ¿Conoce las complicaciones de un neonato con síndrome de Down?	69,8%	30,2%

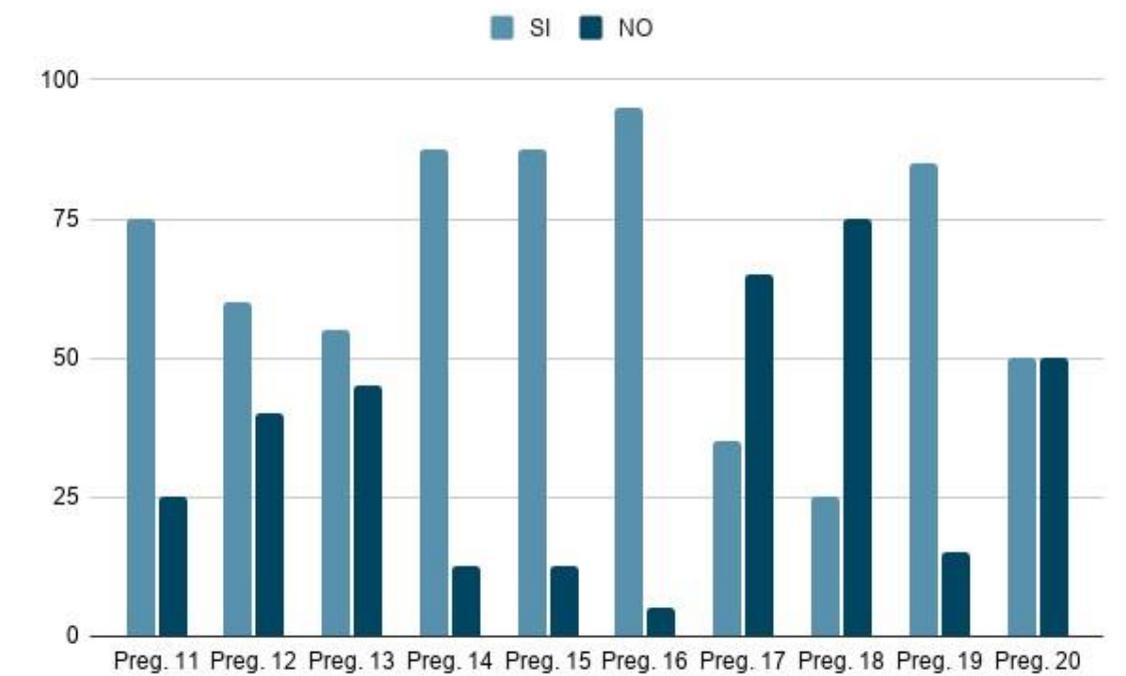
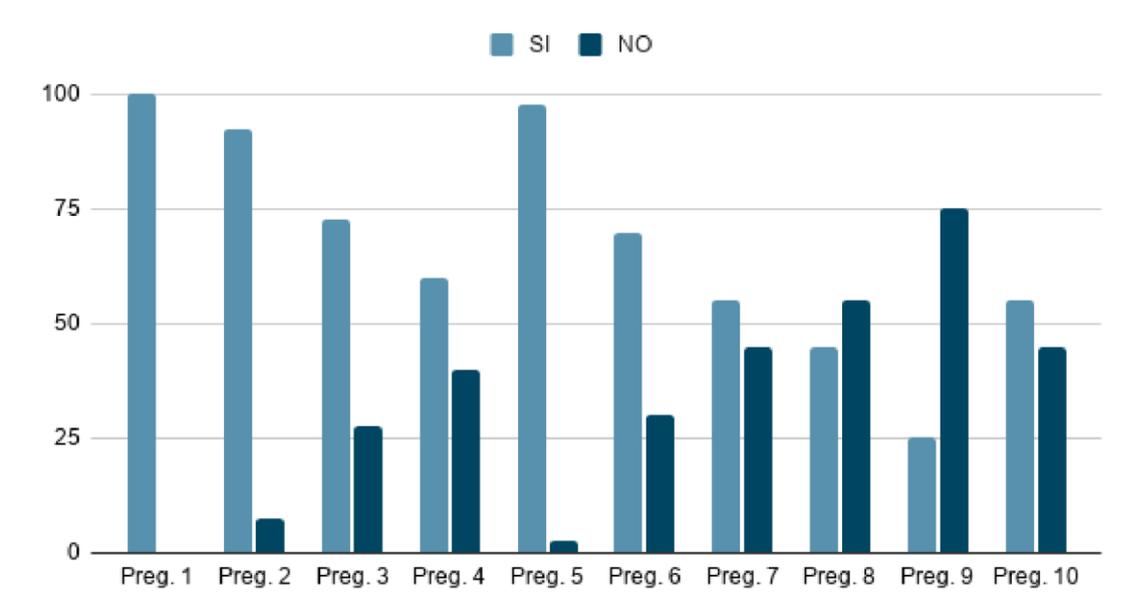
7. ¿Conoce la fisiopatología del síndrome de Down?	55,8%	44,2%
8. ¿Conoce los cuidadosse deben brindar a un que con síndrome de neonato Down?	45,3%	54,7%
9. ¿Conoce la epidemiología del síndrome de Down?	47,2%	52,8%
10. ¿Identifica las consecuencias de malas intervenciones en estos pacientes?	54,7%	45,3%
11. ¿El síndrome de Down es una patología hereditaria?	75,5%	24,5%
12. ¿Conoce los métodos de diagnóstico prenatales?	59,6%	40,4%
13. ¿Conoce los métodos de diagnóstico postnatales?	54,7%	45,3%
14. ¿Conoce el Par cromosómico afectado?	88,7%	11,3%
15. la importancia de la genética en elde ¿Conoce síndrome Down?	88,7%	11,3%
16. ¿Le interesaría conocer el tema con mayor profundidad?	96,3%	3,8%
17. ¿Sabe a qué edad gestacional puede el diagnosticarse síndrome de Down?	36,5%	63,5%
18. ¿Sabría usted cómo frente a un recién nacido con actuar esta patología?	47,2%	52,8%
19. ¿Conoce la cardiomegalia?	86,8%	13,2%

20. ¿Identifica los cuidados específicos en recién nacidos con cardiomegalia?	50,9%	49,1%
21. ¿Identifica los problemas neurológicos de un paciente con síndrome de Down?	66%	34%
22. ¿Conoce acerca de la división celular?	77,4%	22,6%
23. ¿Existe tratamiento para el síndrome de Down?	26,4%	73,6%
24. ¿Conoce las posibles complicaciones digestivas en el síndrome de Down?	43,4%	56,6%
25. ¿Sabe que es el mosaicismo cromosómico?	30,2%	69,8%
26. ¿Identifica los trastornos inmunes de un recién nacido con síndrome de Down?	52,8%	47,2%
27. ¿Conoce sobre apnea del sueño en recién nacidos?	73,6%	26,4%
28. ¿Conoce los cuidados específicos para disminuir el riesgo de apnea del sueño en recién nacidos?	50,9%	49,1%
29. ¿Identifica los problemas de audición relacionados con síndrome de Down?	60,4%	39,6%
30. ¿Se puede prevenir el síndrome de Down?	43,4%	56,6%
31. ¿Conoce la atención temprana y estimulación del recién nacido con síndrome de Down?	56,6%	43,4%
32. ¿Sabe que es la translocación genética?	38,5%	61,5%

33. ¿El embarazo en los extremos de la vida reproductiva es el principal factor de riesgo para desarrollar síndrome de Down?	75%	25%
34. ¿Sabe que son las células trisómicas?	61,5%	38,5%
35. ¿La macroglosia es una característica física del síndrome de Down?	70%	30%
36. ¿Sabe que es la hipotonía del recién nacido con síndrome de Down?	61,5%	38,5%
37. ¿Conoce las alteraciones oncológicas relacionadas con el síndrome de Down?	51,9%	48,1%
38. ¿Conoce la NOM-007-SSA2-2016?	78,8%	21,2%
39. ¿Conoce las valoraciones que se realizan al recién nacido?	88,2%	11,8%
40. ¿Conoce el desarrollo del embrión?	88,5%	11,5%
41. ¿El síndrome de Down pone en riesgo la vida del recién nacido?	65,4%	34,6%
42. ¿El personal de enfermería requiere tener conocimientos integrales que los pacientes con síndrome de Down demandan?	94,2%	5,8%
43. ¿La leucemia es una posible complicación del recién nacido con síndrome de Down?	66,7%	33,3%

44. ¿Las alteraciones tiroideas es una posible complicación del recién nacido con síndrome de Down?	74%	26%
45. ¿Existen complicaciones respiratorias relacionadas recién nacido con síndrome de Down?	80,8%	19,2%
46. ¿Conoce la enfermedad de Hirschsprung?	72,5%	27,5%
47. ¿La enfermedad de Hirschsprung está relacionada con el síndrome de Down?	50%	50%
48. ¿Conoce las características craneoencefálicas distintivas de un recién nacido con síndrome de Down?	67,9%	32,1%
49. ¿La tetralogía de Fallot es una posible complicación del síndrome de Down?	71,7%	28,3%
50. ¿La persistencia del conducto arterioso es una posible complicación del recién nacido con síndrome de Down?	76,9%	23,1%

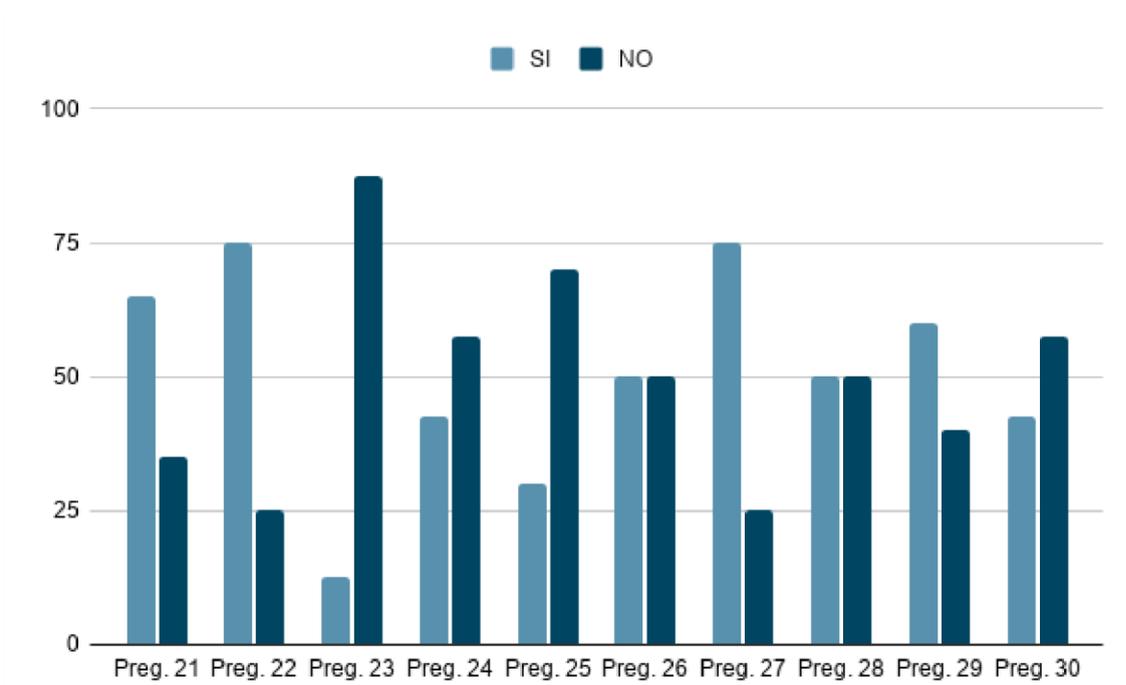
Se agradece su participación, colaboración y tiempo al contestar la encuesta anterior, cabe mencionar que los datos contestados serán utilizados de manera anónima.



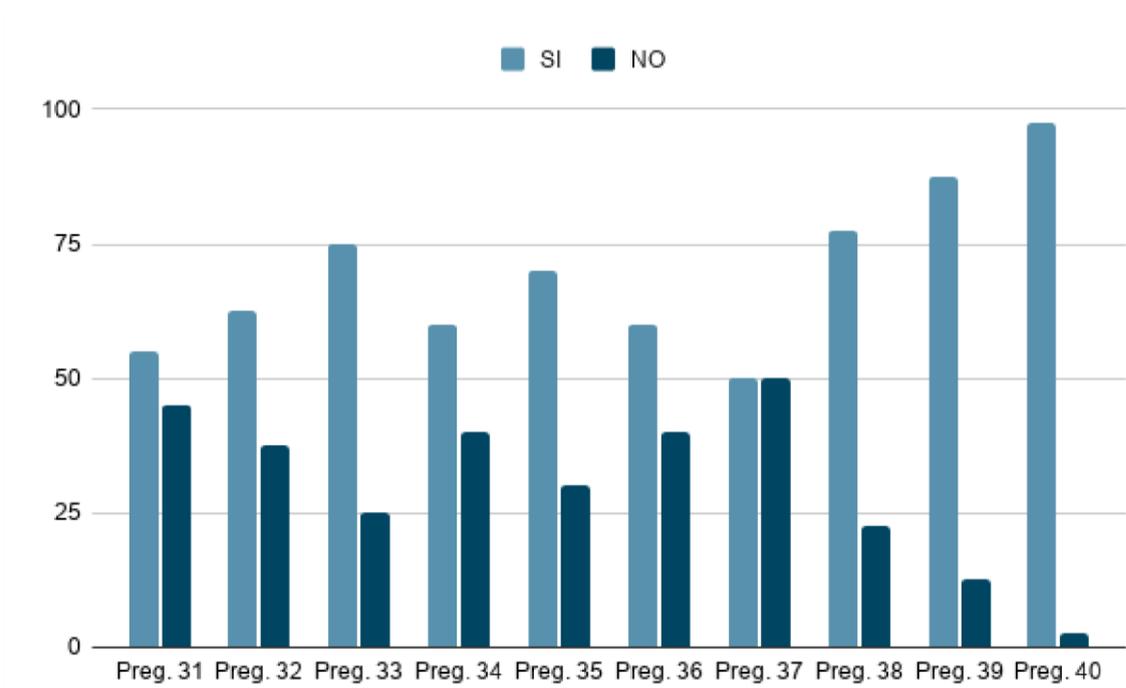
2.10 GRAFICADO.

Gráfica 1: pregunta 1 a 10.

Gráfica 2: pregunta de 11 a 20.

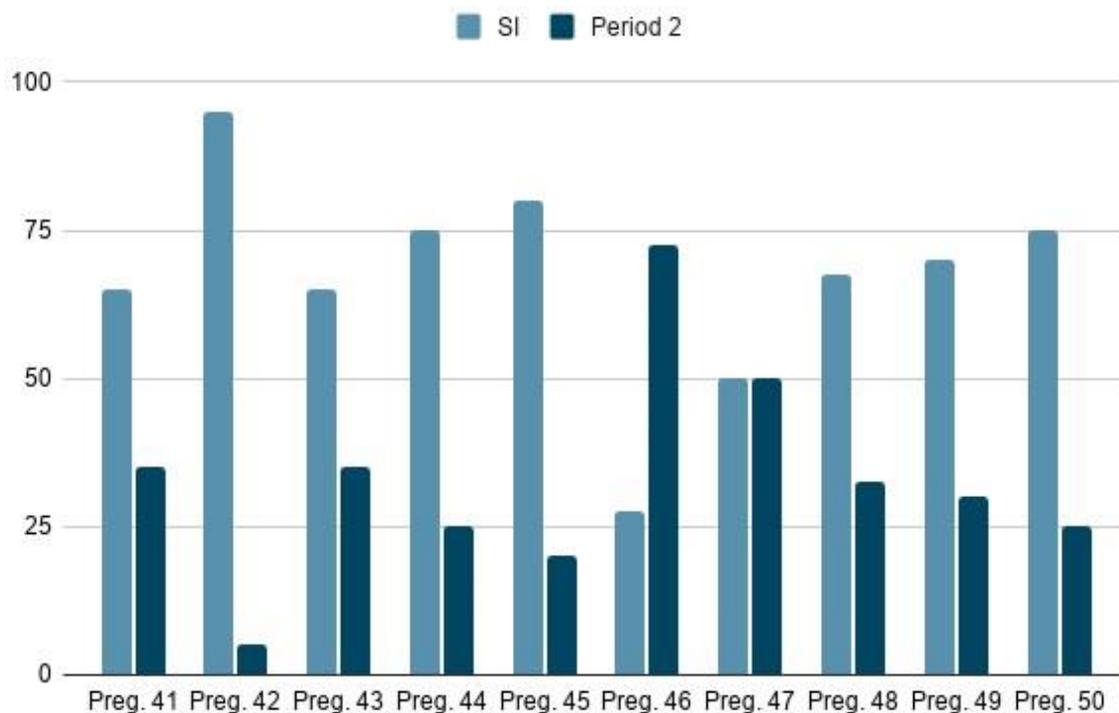


Gráfica 3: pregunta 21 a 30.



Gráfica 4: pregunta 31 a 40.

Gráfica 5: pregunta 41 a 50.



- Como se puede observar en la gráfica número 1, en relación a la primera pregunta, el 100% del personal a quien se le realizó la encuesta conoce el síndrome de Down.
- En la pregunta número 2 sólo el 7.5% del total de los encuestados niega conocer los factores de riesgo para desarrollar síndrome de down y casi la mayoría identifican cuales favorecen el desarrollo de este.
- Los resultados de la tercera pregunta arrojan que la mayoría de las personas encuestadas ya han investigado alguna vez temas relacionados con el síndrome de down, por lo tanto muestran interés y necesidad por conocer acerca de él.
- De acuerdo a los resultados de la pregunta número 4 el 66% del personal encuestado ha tenido contacto con recién nacidos con síndrome de down, esto se interpreta la necesidad de conocer el manejo con estos pacientes.
- Casi la totalidad de los encuestados en la quinta pregunta, reconoce los rasgos y características de un paciente con síndrome de down al momento de su nacimiento y solo el 1.9% lo desconoce.
- Alrededor del 30% de los encuestados no conocen las posibles complicaciones de un recién nacido con síndrome de down, esto se

traduce a la necesidad de dar a conocer cuales podrían ser, para evitar complicaciones o actuar de manera asertiva y anticipada de acuerdo a la pregunta 6.

- La fisiopatología de acuerdo a los resultados de la pregunta 7, es poco conocida, es por ello que surge la necesidad de dar a conocer dentro del personal de enfermería.
- Como se puede observar en la octava pregunta. La mayoría de los encuestados desconoce los cuidados específicos del recién nacido con síndrome de down.
- El 47.2% de acuerdo a los resultados en relación a la pregunta 9 conoce la epidemiología del síndrome de down.
- Los resultado de la pregunta número 10 arrojan que el 54,7% de los profesionales encuestados refieren conocer las consecuencias de malas intervenciones en pacientes recién nacidos con síndrome de down como la muerte.
- En la pregunta 11 tres cuartas partes del total de encuestados refiere que el síndrome de down si es una patología hereditaria, mientras que una cuarta parte afirma lo contrario.
- En relación a la pregunta número doce, se puede observar que un 59,6% del total de encuestados conoce e identifica el diagnóstico de síndrome de down de manera prenatal.
- Al observar la gráfica, los resultados de la pregunta número 13, un 40,4% del personal encuestado ignora el método de diagnóstico postnatal del síndrome de down mientras que un 59,6% afirma conocerlo.
- Los resultados arrojados de acuerdo a la pregunta número 14 demuestran que solo el 11,3% del total de encuestados no identifican el par cromosómico afectado, mientras que el resto afirma conocerlo.
- El 88,7% de acuerdo a la pregunta número 15, conocen e identifican la importancia de la genética dentro de la posibilidad de desarrollar síndrome de down.

- Casi la totalidad de encuestados en relación a la pregunta 16 muestran interés por conocer mayor a profundidad los temas relacionados con síndrome de down.
- De acuerdo a la pregunta 17 solo un pequeño porcentaje conoce la edad gestacional para diagnosticar síndrome de down, mientras que la mayoría lo ignora.
- En la pregunta número 18, los resultados señalan que solo un 47,2% del total de encuestados saben cómo actuar frente a un recién nacido con síndrome de down, con esto podemos dar a conocer la necesidad de identificar los cuidados acertados.
- La cardiomegalia es el término que define un agrandamiento anormal del corazón o hipertrofia cardíaca y de acuerdo a los resultados obtenidos de la encuesta solo el 13,2% ignora este término, mientras que la mayoría lo identifica.
- Los resultados obtenidos en relación a la pregunta número 20 se puede decir que solo la mitad del personal encuestado identifica los cuidados específicos a un recién nacido con cardiomegalia, que es una de las posibles complicaciones de un recién nacido con síndrome de down.
- Mientras que el 66% de los encuestados identifican los problemas neurológicos de los pacientes con síndrome de down, el resto lo desconoce, según los resultados de la pregunta número 21.
- La mayoría de los encuestados conocen e identifican la división celular de acuerdo a la pregunta número 23.
- Los pacientes con síndrome de down, requieren mayor cuidado ya que puede tener más complicaciones, sin embargo es una alteración cromosómica que no tiene tratamiento específico, ya que este se realiza de acuerdo a las necesidades del paciente, esto es algo que el 26,4% de los encuestados desconocen.

- De acuerdo a los resultados obtenidos en la pregunta número 24, el 56.6% niega conocer las posibles complicaciones digestivas de un paciente con síndrome de down.
- Solo el 30,2% del total de encuestados afirma conocer el término mosaicismo cromosómico mientras que el resto niega identificar dicha alteración.
- De acuerdo a la pregunta número 26, del total de encuestados el 47,2% ignora los problemas del sistema inmunitario de un recién nacido con síndrome de down.
- El resultado obtenido en relación a la pregunta 27, nos dice que el 73,6% del total de encuestados conoce la apnea del recién nacido y el resto niega conocer esta patología que es de vital importancia en las primeras horas de vida extrauterina.
- Aproximadamente la mitad de encuestados de acuerdo a los resultados arrojados en la pregunta número 28 conocen los cuidados específicos para la prevención de apnea del recién nacido, mientras que la otra mitad niega identificarlos.
- Los problemas de audición son una posible alteración de los pacientes con síndrome de down y los resultados obtenidos en la pregunta 29 arrojan que el 60,4% de los encuestados conocen esta posible alteración.
- Los resultados que se pueden observar en la tabla y gráficas de acuerdo a la pregunta 30, el 43,4% del total de encuestados refiere que el síndrome de down si puede prevenirse, mientras que el resto opina lo contrario.
- La atención temprana y estimulación del recién nacido forman una parte importante de intervención en pacientes con síndrome de dow, sin embargo de acuerdo a los resultados de la encuesta de la pregunta 31, solo el 56,6% del total del personal encuestado conoce este tipo de intervenciones de forma temprana.

- La translocación genética es muy importante para identificar los tipos de síndrome de down que solo el 38,5% de los encuestados en relación a la pregunta 32 lo conoce, el resto ignora este tema.
- El embarazo en los extremos de la vida reproductiva es el principal factor de riesgo para desarrollar síndrome de Down, sin embargo una cuarta parte del total de encuestados de acuerdo a la pregunta 33 ignora este importante factor de riesgo.
- Las células trisómicas son de vital importancia dentro del síndrome de down, de acuerdo a los resultados de la pregunta 34 solo el 61,5% conoce este tema, el resto ignora.
- La macroglosia es una característica física de los pacientes con síndrome de down, sin embargo de acuerdo a los resultados de la pregunta 35 el 30% del total de encuestados ignora esta característica muy notable.
- La hipotonía forma parte también de las alteraciones del recién nacido con síndrome de down, sin embargo de acuerdo a los resultados en la pregunta número 36 el 38,5% del total de los encuestados ignora que es la hipotonía.
- De acuerdo a los datos obtenidos de la encuesta, la pregunta número 37 el 48,1% del total de encuestados conoce las alteraciones oncológicas que puede afectar a un paciente con síndrome de down, sin embargo el resto ignora estas complicaciones.
- La práctica del personal de salud debe estar basado en normas oficiales que respalden su labor profesional sin embargo los resultados de la pregunta 38 arrojan que el 21,8% del total de encuestados no identifica la que está relacionada con el embarazo, parto puerperio y atención de la persona recién nacida.
- La valoración del recién nacido es una parte importante para el diagnóstico oportuno de enfermedades, alteraciones y malformaciones sin embargo el 11,8% de los resultados de la pregunta número 39 de los encuestados no conoce los métodos de valoración.

- Conocer el desarrollo del embrión es de vital importancia, sin embargo los resultados de la pregunta 40 arrojan que el 34,6% del total de encuestados, mientras que el resto afirma reconocer el proceso.
- El síndrome de down, por sus posibles complicaciones u otras alteraciones congénitas pone en riesgo la vida del recién nacido, de acuerdo a los resultados obtenidos el 36,4% del total de encuestados desconocen esta posibilidad.
- Los pacientes con síndrome de down demandan una atención más compleja por su estado de salud, cosa que la mayoría de los encuestados afirma de acuerdo a la pregunta 42, sin embargo el 5,8% no está de acuerdo en esta situación.
- La leucemia es una posible complicación de los recién nacidos con síndrome de down, sin embargo los resultados obtenidos de acuerdo a la pregunta 43 el 33,3% del personal encuestado desconoce esta posibilidad.
- De acuerdo a los resultados recabados en la pregunta número 44 la mayoría de los encuestados conocen las posibles complicaciones tiroideas en un recién nacido con síndrome de down.
- En el recién nacido existen complicaciones respiratorias sin embargo de acuerdo a los resultados obtenidos el 19,2% del total de encuestados ignora esta posibilidad.
- la enfermedad de Hirschsprung se caracteriza por una ausencia de células nerviosas en los músculos de algunas o todas las partes del intestino grueso y es una posible complicación de los pacientes con síndrome de down, sin embargo un 27,5% del total de encuestados desconoce esta patología según los resultados en la pregunta 46.
- La enfermedad de Hirschsprung es una alteración que puede existir en los recién nacidos con síndrome de down, sin embargo la mitad de los encuestados desconoce esta posibilidad, de acuerdo a los resultados de la pregunta 47.

- El recién paciente con síndrome de down tiene características craneoencefálicas que se pueden diferenciar a simple vista sin embargo el 32,9% del total de encuestados no lo sabía.
- Los pacientes con síndrome de down pueden tener malformaciones congénitas una de ellas es la tetralogía de fallot, pero en los resultados de la encuesta arrojan que el 28,3% del total de encuestados desconoce esta posibilidad.
- Otra de las complicaciones cardiacas es la persistencia del conducto arterioso que es de vital importancia conocerlo sin embargo del total de encuestados en relación a la pregunta 50 el 23,1% ignora que esto puede ser una complicación del recién nacido con síndrome de down.

3. SÍNDROME DE DOWN

3.1 CONCEPTO.

El síndrome de Down es una afección en la que la persona tiene un cromosoma extra. Los cromosomas son pequeños “paquetes” de genes en el organismo. Determinan cómo se forma el cuerpo del bebé durante el embarazo y cómo funciona mientras se desarrolla en el vientre materno y después de nacer. Por lo general, los bebés nacen con 46 cromosomas. Los bebés con síndrome de Down tienen una copia extra de uno de estos cromosomas: el cromosoma 21. El término médico de tener una copia extra de un cromosoma es ‘trisomía’. Al síndrome de Down también se lo llama trisomía 21. Esta copia extra cambia la manera en que se desarrollan el cuerpo y el cerebro del bebé, lo que puede causarle tanto problemas mentales como físicos.

3.2 TIPOS DE SÍNDROME DE DOWN

Hay tres tipos de síndrome de Down. Por lo general no se puede distinguir entre un tipo y el otro sin observar los cromosomas porque las características físicas y los comportamientos son similares:

- Trisomía 21: La mayoría de las personas con síndrome de Down tienen trisomía 21. Con este tipo de síndrome de Down, cada célula del cuerpo tiene tres copias separadas del cromosoma 21 en lugar de las 2 usuales.
- Síndrome de Down por translocación: Este tipo representa a un pequeño porcentaje de las personas con síndrome de Down. Esto ocurre cuando hay una parte o un cromosoma 21 entero extra presente, pero ligado o “translocado” a un cromosoma distinto en lugar de estar en un cromosoma 21 separado.
- Síndrome de Down con mosaicismo: Mosaico significa mezcla o combinación. Para los niños con síndrome de Down con mosaicismo, algunas de las células tienen 3 copias del cromosoma 21, pero otras tienen las típicas dos copias del cromosoma 21. Los niños con síndrome

de Down con mosaicismo pueden tener las mismas características que otros niños con síndrome de Down. Sin embargo, pueden tener menos características de la afección debido a la presencia de algunas (o muchas) células con la cantidad normal de cromosomas.

3.3 EPIDEMIOLOGÍA.

La Organización Mundial de la Salud estima una prevalencia mundial de 1 en cada 1,000 recién nacidos vivos; sin embargo, estas cifras varían, lo que refleja que la prevalencia depende de variantes socioculturales, como el acceso al diagnóstico prenatal y la interrupción legal del embarazo. En México, la Secretaría de Salud estima una prevalencia de 1 en 650 recién nacidos vivos; pero el informe de 2010 del Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas (RYVEMCE) estimó una tasa de 14.32 por 10,000 recién nacidos vivos: 1 en 698.

3.4 FACTORES DE RIESGO

La causa general del síndrome de Down es un error en la división celular conocida como no-división. No se conoce la razón por la cual se presenta esta anomalía. Sin embargo se sabe que este error ocurre en el momento de la concepción y que no está relacionado con nada que la madre haya hecho durante el embarazo. Lo que sí se sabe es que la posibilidad de error aumenta al aumentar la edad de la madre. Aunque el 80% de los casos del síndrome se presenta en hijos de mujeres mayores de 35 años.

La relación entre la edad materna y el riesgo de dar a luz un niño con síndrome de Down está firmemente establecida: el riesgo aumenta a partir de los 32 años, siendo la edad de mayor riesgo a partir de los 45 años.

Esta relación entre la edad materna y la trisomía sugiere que el origen de esta anomalía está en la meiosis materna, que explicaremos a continuación. La

trisomía 21 se origina de manera preferente en una no disyunción en la meiosis de la madre: la fecundación se produce por la unión de un espermatozoide paterno y un ovocito materno. Para que la célula resultante de esa unión, que dará lugar al futuro embrión, tenga 46 cromosomas, tanto el espermatozoide como el ovocito deben tener 23 cromosomas ($23 + 23 = 46$), es decir, tienen que haber disminuido su información genética a la mitad, y esto se hace por medio de un proceso llamado meiosis.

La frecuencia de no disyunción aumenta correlativamente con la edad materna; en la mujer todos los ovocitos están formados en el momento del nacimiento y algunos de ellos se van activando en los ciclos menstruales sucesivos hasta la menopausia. En cambio, la producción de espermatozoides es continua durante la vida adulta del varón, lo que no significa que esté libre de que ocurra no disyunción en sus espermatozoides. Si bien la mayor parte de las trisomías 21 suceden por una no disyunción materna, una minoría de ellas, el 20%, sucede por una no disyunción paterna.

La no disyunción es un fenómeno esporádico, de manera que si una mujer ha tenido un hijo con síndrome de Down por trisomía, el riesgo de que tenga otro se relaciona solamente con su edad. En cambio, si una mujer ha tenido un niño enfermo debido a una translocación, es probable que uno de los dos padres sea portador de una translocación y el riesgo de recurrencia (el riesgo de que vuelva a ocurrir) sea mucho mayor.

3.5 CARACTERÍSTICAS FÍSICAS

- Algunas características físicas comunes del síndrome de Down incluyen:
- Cara aplanada, especialmente en el puente nasal
- Ojos en forma almendrada rasgados hacia arriba
- Cuello corto
- Orejas pequeñas
- Lengua que tiende a salirse de la boca
- Manchas blancas diminutas en el iris del ojo (la parte coloreada)

- Manos y pies pequeños
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue palmar)
- Dedos meñiques pequeños y a veces encorvados hacia el pulgar
- Tono muscular débil o ligamentos flojos
- Estatura más baja en la niñez y la adultez

3.6 OTROS PROBLEMAS

Muchas personas con síndrome de Down tienen rasgos faciales típicos y ningún otro defecto de nacimiento mayor. Sin embargo, otras pueden tener uno o más defectos de nacimiento mayores u otros problemas médicos. Algunos de los problemas de salud más comunes entre los niños con síndrome de Down se enumeran a continuación.

- Pérdida auditiva.
- Apnea del sueño obstructiva, que es una afección en la que la persona deja de respirar temporalmente mientras duerme.
- Infecciones de oído.
- Enfermedades de los ojos, como cataratas, y problemas de los ojos que requieren anteojos.
- Defectos cardíacos presentes desde el nacimiento.

Otros problemas de salud menos comunes entre las personas con síndrome de Down incluyen:

- Obstrucciones intestinales desde el nacimiento que requieren cirugía.
- Dislocación de la cadera.
- Enfermedad tiroidea.
- Anemia (cuando los glóbulos rojos no pueden llevar suficiente oxígeno al cuerpo) y deficiencia de hierro (anemia en la que los glóbulos rojos no tienen suficiente hierro).
- Leucemia desde la lactancia o la niñez temprana.
- Enfermedad de Hirschsprung.

Los proveedores de atención médica monitorean rutinariamente a los niños con síndrome de Down para detectar la presencia de estas afecciones. En caso de diagnosticarse, se ofrece tratamiento.

3.7 CAUSAS

El síndrome de Down se debe a una trisomía completa Hsa21 o una trisomía parcial que incluye la región crítica 21q22.3. El 95% de los casos se debe a una trisomía completa o regular; alrededor de 3% se debe a mosaicismo, una alteración en la que los pacientes tienen conjuntamente células normales y células con un Hsa21 extra; menos de 2% se origina por una translocación no equilibrada; es decir, un cariotipo con 46 cromosomas, pero uno de ellos, usualmente el cromosoma 14, contiene material cromosómico extra del Hsa21.

3.8 MANIFESTACIÓN CLÍNICA Y SU ASOCIACIÓN CON LA GENÓMICA

Aunque algunas características de los pacientes con síndrome de Down son muy constantes existe gran variabilidad fenotípica. Diversos estudios en ratones y humanos han intentado identificar genes sensibles a dosis que expliquen de forma individual cada uno de los datos clínicos. Inicialmente se delimitó una región del Hsa21 llamada región crítica del síndrome de Down; sin embargo, otros estudios han determinado diferentes regiones que también contribuyen al fenotipo.

3.9 MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS.

3.9.1 DESARROLLO.

Los pacientes adquieren los hitos del desarrollo de forma tardía tanto en el área motora como en el lenguaje. El coeficiente intelectual promedio en pacientes con síndrome de Down es de 35 a 70 puntos. Estudios en ratones han sugerido que los defectos en la neurogénesis, transmisión sináptica y vías de señalización

celular podrían contribuir al problema del desarrollo a través de una inhibición excesiva de la neurotransmisión. Estudios en individuos con trisomía parcial de Hsa21 han sugerido diversas regiones del Hsa21 que contribuyen con esta discapacidad intelectual; sin embargo, estudios en ratones no confirmaron estos hallazgos. Existen diversos genes en la región crítica del síndrome de Down. El gen DYRK1A (21q22.13) que se expresa en el sistema nervioso en desarrollo y del adulto, su función es la inhibición de la proliferación celular y promoción de la diferenciación neuronal prematura. Estudios en ratón que sobreexpresa Dyrk1a, mostraron problemas de aprendizaje graves, así como defectos de memoria espacial. De igual forma, el gen SIM2 (21q22.13) ortólogo al gen *Drosophila* single minded, es un factor de transcripción y principal regulador del desarrollo; también se expresa en el cerebro humano en desarrollo y en ratones transgénicos que sobreexpresan Sim2, han demostrado problemas de aprendizaje leve y problemas de memoria. La molécula de adhesión del síndrome de Down (DSCAM, 21q22.2) se expresa en dendritas neuronales y contribuye a la plasticidad sináptica; sin embargo, inhibe la ramificación de las dendritas cuando se sobreexpresa en las neuronas del hipocampo in vitro y en el ratón con tres copias de Dscam. Otro gen asociado con la discapacidad intelectual es el Kcnj6 (GIRK2, 21q22.1), el cual se ha visto sobreexpresado en el hipocampo en ratón. También existen genes fuera de la región crítica del síndrome de Down que se han asociado al fenotipo neurológico de los pacientes con síndrome de Down. La sinaptotagmina 1 (SYNJ1, 21q22.2) es una proteína, formadora de vesículas en la sinapsis neuronal, que juega un papel importante en la neurotransmisión desfosforilado el fosfatidilinositol bifosfato alterado en un modelo ratón con síndrome de Down que tenía problemas de aprendizaje y de memoria, que se normalizaron al reducir la dosis génica de Synj1 de tres a dos. Finalmente, el análisis de trisomías segmentarias confirma el papel importante de la proteína precursora amiloide (APP, 21q21.3) ya que los inhibidores de los metabolitos de esta proteína, en un modelo ratón, mejoraron su aprendizaje y memoria, sugiriendo que la triple dosis del gen APP podría ser causante del fenotipo neurológico en pacientes con síndrome de Down.

3.9.2 CONTROL MOTOR E HIPOTONÍA.

Los neonatos con síndrome de Down comúnmente presentan hipotonía y la mayoría alteraciones motoras. Los hallazgos en humanos y en modelos ratón han mostrado un número reducido de neuronas granulares en el cerebelo. Esta neurogénesis cerebelar reducida podría deberse a un defecto de la señalización de sonic hedgehog (SHH) en neuronas precursoras, causado por niveles elevados de APP. Otro gen ya mencionado es el DYRK1A, que también se propone como gen candidato para el déficit motor en estos pacientes. Otra teoría son los defectos en la morfología de la sinapsis y en la formación de vesículas sinápticas en la unión neuromuscular. Fortaleciendo esta teoría, la sobreexpresión de los genes ITSN1 (21q22.1), SYNJ1 (21q22.2) y DSCR1 (21q22.12) en moscas transgénicas, homólogos en *Drosophila*, causaron defectos locomotores y falla en el reciclaje de las vesículas en la unión neuromuscular, sugiriendo que estos tres genes, junto con DYRK1A y APP, son genes candidato dosis-sensibles causantes de los defectos motores en pacientes con síndrome de Down.

3.9.3 ENFERMEDAD DE ALZHEIMER

Los pacientes con síndrome de Down se caracterizan por presentar Alzheimer a edades tempranas y el eventual inicio de demencia. Un gen candidato importante es el ya mencionado APP, ya que su proteólisis genera amiloide β (A- β), el principal componente de las placas de amiloides en cerebros de pacientes con enfermedad de Alzheimer y cuyas mutaciones de tipo duplicaciones se han relacionado con inicio temprano de dicha enfermedad. Otro gen implicado, también ya mencionado, es el DYRK1A, cuyo

producto ha mostrado que fosforila a la proteína APP. Un modelo ratón que sobreexpresa *Dyrk1a* muestra niveles elevados de fosfo-APP y A- β .

3.9.4 CARACTERÍSTICAS CRANEOENCEFÁLICAS.

Microcefalia, occipital plano, braquicefalia, cara pequeña y maxilares de tamaño reducido son características del síndrome de Down. Estudios en modelos ratón han revelado un patrón craneofacial de anormalidades similares a éstas, e incluso se delimitó una región responsable de dichas características. Esta región contiene el gen *Ets2* (*ETS2*, 21q22.2) cuya sobreexpresión mostró una asociación con las alteraciones esqueléticas observadas en pacientes con síndrome de Down.

3.10 ALTERACIONES HEMATO-ONCOLÓGICAS.

3.10.1 HEMATOLOGICAS.

Los pacientes con síndrome de Down tienen mayor riesgo de padecer leucemia (riesgo relativo de 18) y de forma particular la leucemia megacarioblástica tiene un riesgo relativo mucho mayor (de 500). Cabe mencionar que 10 a 20% de los pacientes con síndrome de Down desarrollan una llamada leucemia transitoria, también conocida como trastorno mieloproliferativo transitorio o mielopoyesis anormal transitoria. Ésta es una forma de leucemia casi exclusiva de los recién nacidos con síndrome de Down, la cual suele acompañarse de mutaciones en el gen del factor de transcripción hematopoyético *GATA1* (Xp11.23) y aunque suele resolverse espontáneamente a los 3 meses de edad 20% de los pacientes recuperados de una leucemia transitoria desarrollan leucemia megacarioblástica en los primeros 4 años de vida y ésta siempre se acompaña de mutaciones somáticas en *GATA1*, lo cual indica que las mutaciones en este gen podrían ser un evento in utero y que los blastos de leucemia megacarioblástica podrían derivar de subclonas persistentes de células de leucemia transitoria como resultado de mutaciones adicionales. Además, estudios en humanos con distintas trisomías 21 parciales identificaron una región de 8.35 Mb en Hsa21, que involucra a los genes *RUNX1* (21q22.3), *ERG* (21q22.2) y *ETS2* (21q22.3) como candidatos para el desarrollo de leucemia megacarioblástica en síndrome

de Down. Particularmente, el factor de transcripción RUNX1 está involucrado en la megacariopoyesis y mantenimiento de células troncales hematopoyéticas.

3.10.2 CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS.

Cerca de 50% de los pacientes con síndrome de Down tiene una cardiopatía congénita. En uno de los estudios poblacionales más grandes las malformaciones más frecuentes fueron canal atrioventricular completo, comunicación interventricular, comunicación interatrial, tetralogía de Fallot y persistencia del conducto arterioso. Datos en población mexicana indican una prevalencia de cardiopatías congénitas (en el síndrome de Down) de 58%; sin embargo, en contraste con los informes a nivel mundial el canal atrioventricular completo muestra una frecuencia mucho menor que las comunicaciones interventricular e interatrial. En 2008, el National Down Syndrome Project of United States of America encontró que ser descendiente de hispanos confiere una oportunidad relativa de 0.48 para canal atrioventricular completo. Los mecanismos genómicos implicados en esta variabilidad siguen siendo ampliamente discutidos. Debido a su alta frecuencia, comparada con canal atrioventricular completo en pacientes con síndrome de Down. Dentro de las variantes en número de copias del cromosoma 21 asociadas con cardiopatía están algunas duplicaciones que involucran a regiones reguladoras del gen RIPK4 (21q22.2), el cual se ha asociado con morfogénesis epitelial (RR: 2.29) y del gen ZBTB21 que participa en la regulación de la vía de señalización de WNT/beta-catenina, vía requerida para la diferenciación cardíaca de células embrionarias (RR: 1.84). Además, se han identificado variantes en número de copias fuera del cromosoma 21, sobre todo regiones previamente asociadas con cardiopatías congénitas no sindrómicas. Este grupo afecta a genes del cilioma, el cual es un componente crítico de la septación atrioventricular.

Finalmente, es importante resaltar que a pesar de todos estos avances existen aún diversas manifestaciones clínicas frecuentes en paciente con síndrome de Down que aún no tienen una correlación con genes específicos, como alteraciones oftalmológicas, audiológicas, hipotiroidismo, alteraciones dermatológicas, genitourinarias como criptorquidia, hipospadias,

malformaciones renales, así como la desregulación inmunológica que se asocia con infecciones recurrentes.

4. GENERALIDADES DEL EMBARAZO Y PARTO Y VALORACIÓN DEL RECIÉN

NACIDO.

4.1 NORMA Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-2016, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y de la persona recién nacida.

4.1.2 INTRODUCCIÓN.

El artículo 4o., de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos, establece los derechos humanos de toda persona a la salud y a decidir de manera libre, responsable e informada sobre el número y el espaciamiento de sus hijos. La Ley General de Salud en su artículo 3o., fracción IV, define la atención materno-infantil como materia de salubridad general, y el artículo 61, del mismo ordenamiento jurídico, reconoce su carácter prioritario mediante acciones específicas para la atención de la mujer durante su embarazo, parto y puerperio, así como de la persona recién nacida y etapas posteriores, vigilando su crecimiento y desarrollo

4.1.3 OBJETIVO Y CAMPO DE APLICACIÓN.

4.1.3.1 Esta Norma tiene por objeto establecer los criterios mínimos para la atención médica a la mujer durante el embarazo, parto y puerperio normal y a la persona recién nacida.

4.1.3.2 Esta Norma es de observancia obligatoria en todo el territorio nacional, para el personal de salud de los establecimientos para la atención médica de los sectores público, social y privado del Sistema Nacional de Salud, que brindan atención a mujeres embarazadas, durante el parto, puerperio y de las personas recién nacidas

4.1.4 DEFINICIONES.

Atención prenatal, a la serie de contactos, entrevistas o visitas programadas de la embarazada con personal de salud, a efecto de vigilar la evolución del embarazo y obtener una adecuada preparación para el parto, el puerperio y el manejo de la persona recién nacida.

La atención prenatal, incluye la promoción de información sobre la evolución normal del embarazo y parto, así como, sobre los síntomas de urgencia obstétrica; el derecho de las mujeres a recibir atención digna, de calidad, con pertinencia cultural y respetuosa de su autonomía; además de elaborar un plan de seguridad para que las mujeres identifiquen el establecimiento para la atención médica resolutivo donde deben recibir atención inmediata. Todas estas acciones se deben registrar en el expediente clínico.

Calidad de la atención en salud, al grado en el que se obtienen los mayores beneficios de la atención médica, acorde con las disposiciones jurídicas aplicables, con los menores riesgos para los pacientes y al trato respetuoso y de los derechos de las usuarias, considerando los recursos con los que se cuenta y los valores sociales imperantes. Incluye oportunidad de la atención, accesibilidad a los servicios, tiempo de espera, información adecuada, así como los resultados.

Certificado de nacimiento, al formato único nacional establecido por la Secretaría de Salud, de expedición gratuita y obligatoria, con carácter individual e intransferible, que hace constar el nacimiento de un nacido vivo y las circunstancias que acompañaron el hecho.

Cesárea, a la intervención quirúrgica que tiene por objeto, extraer el feto, vivo o muerto, de 22 semanas cumplidas o más, así como la placenta y sus anexos, a través de una incisión en la pared abdominal y uterina.

Consentimiento informado, al proceso continuo y gradual que se da entre el personal de salud y el paciente y que se consolida en un documento escrito signado por el paciente o su representante legal o familiar más cercano en vínculo, mediante los cuales se acepta un procedimiento médico o quirúrgico con fines de diagnósticos, rehabilitatorios, paliativos o de investigación una vez que sea recibido información de los riesgos y beneficios esperados.

Distocia, a las complicaciones en el mecanismo del trabajo de parto que interfieren con la evolución fisiológica del mismo y requieren maniobras especiales.

Edad gestacional, al periodo transcurrido desde el primer día de la última menstruación normal en una mujer con ciclos menstruales regulares, sin uso de anticonceptivos hormonales; con fecha de última menstruación confiable, hasta el nacimiento o hasta el evento gestacional en estudio. Se expresa en semanas y días completos.

Embarazo, parte del proceso de la reproducción humana que comienza con la implantación del "conceptus" en el endometrio y termina con el nacimiento.

Nacido vivo, al producto de la concepción expulsado o extraído de forma completa del cuerpo de su madre, independientemente de la duración del embarazo, que después de dicha separación respire y presente signos vitales como frecuencia cardíaca, pulsaciones del cordón umbilical o movimientos efectivos de los músculos de contracción voluntaria, tanto si se ha cortado o no el cordón umbilical y esté o no desprendida la placenta.

Nacimiento con producto pretérmino, al que ocurre antes de las 37 semanas completas (menos de 259 días) de gestación.

Nacimiento con producto a término, que ocurre entre las 37 semanas y menos de 42 semanas completas (259 a 293 días) de gestación.

Nacimiento con producto posttérmino, que ocurre a las 42 semanas completas o más

(294 días o más) de gestación.

Recién nacido (persona recién nacida) pretérmino, a aquél cuya gestación haya sido de 22 a menos de 37 semanas. Cuando no se conoce la edad gestacional, se considerará así a un producto que pese menos de 2,500 gramos. Cuando no se conoce la edad gestacional se valora con métodos clínicos como el Capurro y Ballard modificado.

Recién nacida/o inmaduro, a aquél cuya gestación haya sido de 22 semanas a menos de 28 semanas, o que su peso al nacer sea de 501 a 1,000 g. Cuando no se conoce la edad gestacional se valora con métodos clínicos como el Capurro y Ballard modificado.

Recién nacida/o a término, a aquél cuya gestación haya sido de 37 semanas a menos de 42 semanas. Se considerará así a un producto que pese más de 2,500g. Cuando no se conoce la edad gestacional se valora con métodos clínicos como el Capurro y Ballard modificado.

Recién nacida/o postérmino, al producto de la concepción con 42 o más semanas completas de gestación o más (294 días o más).

Urgencia obstétrica, a la complicación médica o quirúrgica que se presenta durante la gestación, parto o el puerperio, que condiciona un riesgo inminente de morbilidad o mortalidad materna y perinatal y que requiere una acción inmediata por parte del personal de salud encargado de su atención.

Valoración de Apgar, a la valoración de la persona recién nacida al minuto y a los cinco minutos de: frecuencia cardíaca, respiración, tono muscular, irritabilidad refleja y la coloración de tegumentos.

4.1.5 DISPOSICIONES GENERALES.

La consulta preconcepcional debe fomentarse para promover la salud de la mujer y de su descendencia, evaluar la salud de la mujer en esta etapa permite identificar condiciones de riesgo reproductivo, en el embarazo y sobre todo, llevar a cabo medidas preventivas. La asistencia del personal de salud debe estar dirigida a identificar y aconsejar sobre los problemas existentes, situar a la mujer en las mejores condiciones de salud posible para embarazarse y planear de forma objetiva el momento más adecuado para el embarazo.

El examen de valoración debe incluir, una historia clínica completa, realizar exámenes de laboratorio básicos para detectar alteraciones que puedan incrementar el riesgo obstétrico y otorgar elementos educativos para un

adecuado control prenatal, embarazo saludable, parto fisiológico y puerperio sin complicaciones, además de los factores educativos que le permitan lograr exitosamente una lactancia materna exclusiva durante los primeros 6 meses postparto.

En los establecimientos para la atención médica de los sectores público, social y privado, que no cuenten con el servicio de atención de urgencias obstétricas, se debe procurar en la medida de su capacidad resolutive, auxiliar a las mujeres embarazadas en situación de urgencia, y una vez resuelto el problema inmediato y estabilizado y que no esté en peligro la vida de la madre y la persona recién nacida, se debe proceder a su referencia a un establecimiento para la atención médica que cuente con los recursos humanos y el equipamiento necesario para la atención de la madre y de la persona recién nacida.

Toda mujer en edad reproductiva que desee embarazarse, debe acudir de preferencia acompañada de su pareja al establecimiento para la atención médica, para recibir asesoría médica sobre el riesgo reproductivo, idealmente tres meses antes de intentar el embarazo. En este periodo es importante iniciar la suplementación de ácido fólico para la prevención de defectos del tubo neural y continuarla durante el embarazo

La atención a la mujer durante el embarazo, parto y puerperio y a la persona recién nacida debe ser proporcionada con calidad y respeto de sus derechos humanos, principalmente a su dignidad y cultura, facilitando, en la medida de lo posible, apoyo psicológico durante su evolución.

En los establecimientos para la atención médica, se debe disponer de la capacidad para detectar, registrar, asignar y manejar oportunamente el riesgo reproductivo, obstétrico y perinatal para cada embarazo, el cual debe servir para planear y aplicar un plan de vigilancia y manejo de forma individual y con la intervención de los especialistas acordes a cada situación.

Identificar antecedentes heredo familiares, personales patológicos y personales no patológicos; pretérmino, restricción en el crecimiento intrauterino, óbito , pérdida repetida de la gestación, DG y malformaciones fetales.

Realizar el diagnóstico del embarazo por el método clínico, de laboratorio (prueba inmunológica de embarazo en orina o suero) o ultrasonográfico; con este fin, no se deben emplear estudios radiográficos ionizantes ni prescribir medicamentos hormonales.

Identificar e informar a la mujer embarazada, sobre el alto riesgo que representan las adicciones a sustancias químicas, la automedicación, la exposición de fármacos, tabaco, marihuana, alcohol o sustancias psicoactivas o psicotrópicas y otras drogas con efectos potencialmente agresivos para la madre y el producto, que puedan tener repercusiones en la evolución del embarazo, y daño embrio-fetal, independientemente del periodo gestacional

Aplicar la primera dosis de toxoide antitetánico preferentemente antes de la semana 14 y la segunda, entre 4 y 8 semanas después de la primera aplicación.

Para prevenir defectos del tubo neural, es importante prescribir 0.4 mg de ácido fólico y micronutrientes desde el periodo, mínimo tres meses previos a la primera consulta y durante todo el embarazo.

Solicitar los siguientes exámenes de laboratorio:

Biometría hemática completa;

Grupo sanguíneo y factor Rh. En Paciente Rh negativo (coombs indirecto);

Glucosa en ayuno y a la hora (poscarga de 50 g);

Creatinina;

Ácido úrico;

Examen general de orina; se recomienda realizar prueba rápida con tira reactiva en cada consulta prenatal e indicar urocultivo para que en caso positivo se inicie tratamiento antibacteriano.

Prueba de laboratorio para detectar sífilis en la embarazada y prevenir sífilis congénita;

La detección de VIH y sífilis debe ser ofertada sistemáticamente de acuerdo con la Norma Oficial Mexicana citada en el punto 2.7, del Capítulo de Referencias, de esta Norma. La prueba de tamizaje para VIH y sífilis se debe realizar en las primeras 12 semanas previa orientación y aceptación de la embarazada, a través de su consentimiento informado, enfatizando la consejería y orientación acerca de los beneficios de una prueba en etapas tempranas del embarazo para evitar transmisión vertical hacia el feto. Se debe asentar en el expediente clínica que se ofertaron ambas pruebas y la mujer debe firmar la decisión que tomó acerca de su realización. En aquellas mujeres que no se sometieron a tamizaje durante las etapas tempranas del embarazo debe ofrecerse la realización del mismo, antes del parto o en el postparto inmediato, para las medidas profilácticas o terapéuticas que apliquen.

Toda mujer que resulte positiva a VIH o sífilis, debe ser enviada inmediatamente al segundo nivel de atención, o establecimientos para la atención médica especializados, y

Exámenes de gabinete pertinentes. De acuerdo a valoración clínica y evolución del embarazo, se podrá solicitar estudio ultrasonográfico.

Promover que la embarazada de bajo riesgo reciba como mínimo cinco consultas prenatales, iniciando preferentemente en las primeras 8 semanas de gestación y/o prueba positiva de embarazo atendiendo al siguiente calendario:

1^a consulta: entre las 6 - 8 semanas;

2^a consulta: entre 10 - 13.6 semanas;

3^a consulta: entre 16 - 18 semanas;

4^a consulta: 22 semanas;

5^a consulta: 28 semanas;

6^a consulta: 32 semanas;

7^a consulta: 36 semanas; y

8^a consulta: entre 38-41 semanas.

La importancia de la atención prenatal con intervenciones integrales y preventivas permite detectar riesgos fetales y maternos pudiendo aplicar el tamizaje prenatal oportuno entre 11 y 13.6 semanas, y segundo trimestre de 16 a 22 semanas, donde el ultrasonido es un medio fundamental de vigilancia.

En la consulta prenatal efectiva y periódica, los prestadores de servicios de salud deben brindar a la embarazada, información clara, veraz y basada en evidencia científica, sobre diferentes aspectos de salud en el embarazo, con el fin de que conozca sobre los factores de riesgo, estilos de vida saludable, aspectos nutricionales que la mejoren, lactancia materna exclusiva y planificación familiar. Resaltar la atención ante posibles complicaciones que pueden poner en riesgo su vida y la de la persona recién nacida y que debe estar alerta ante los primeros signos y síntomas para buscar atención médica inmediata. La consulta prenatal debe ofrecer la oportunidad de aclarar dudas a la embarazada, especialmente para aquéllas que cursan su primer embarazo; durante todo el embarazo s deben efectuar acciones para prevenir detectar a presencia de enfermedades preexistentes o subclínicas, diabetes gestacional, infecciones de vías urinarias, infecciones periodontales y preeclampsia; además de promover el autocuidado y la preparación para el nacimiento, quedando registrado en el expediente clínico.

4.1.6 ATENCIÓN DEL PARTO.

En todo establecimiento para la atención médica se deben aplicar las normas y procedimientos para la atención del parto y favorecer la seguridad emocional de la mujer, así como su bienestar durante todo el proceso, siendo prioritario facilitar el parto. En especial, en mujeres primigestas, se debe propiciar la conducción no medicalizada del trabajo de parto y el parto fisiológico, siempre que no exista contraindicación médica u obstétrica. Estas medidas procuran la atención de calidad y respeto al derecho de la mujer a un parto espontáneo, así como reducir el índice de cesáreas, morbimortalidad y el riesgo de complicaciones a largo plazo.

Al ingreso de toda mujer para la atención obstétrica, se deberá abrir el expediente clínico, de acuerdo con la Norma Oficial Mexicana citada en el punto 2.1, del Capítulo de Referencias, de esta Norma y se integrará el partograma correspondiente que se señala en el Apéndice B Normativo, de esta Norma. En caso de necesitar traslado a un establecimiento para la atención médica con mayor capacidad resolutive, se deberá valorar el traslado oportuno y seguro.

Ninguna persona que preste servicios de ginecología y obstetricia, discriminará o ejercerá algún tipo de violencia hacia la mujer en trabajo de parto.

En la valoración de inicio del trabajo de parto verdadero, se debe interrogar sobre la percepción de contracciones uterinas dolorosas, su intensidad y frecuencia, así como sobre la expulsión de mucosidad, líquido o sangre a través de los genitales, se deben tomar signos vitales, presión arterial, temperatura, efectuar palpación abdominal, medición de la altura uterina, presentación fetal, así como tacto vaginal para evaluar: presentación, variedad de posición, grado de encajamiento y proporción céfalo-pélvica, dilatación, borramiento y posición del cuello uterino, además de evaluar características de membranas amnióticas, para decidir la conducta a seguir conforme a la Guía de

Práctica Clínica Reducción de la Frecuencia de Operación Cesárea.

Y en el caso de pérdida de sangre transvaginal, deben descartarse complicaciones como placenta previa, desprendimiento prematuro de placenta normo inserta, u otras causas de hemorragia.

Durante el trabajo de parto se puede permitir la ingesta de líquidos a paciente, de acuerdo a sus necesidades; se propiciará la deambulaci3n alternada con reposo en posici3n sentada o de pie, siempre y cuando el establecimiento para la atenci3n m3dica cuente con el espacio suficiente y seguro, respetando la posici3n en que la embarazada se sienta m3s c3moda, en tanto no exista contraindicaci3n m3dica. Si la madre escoge recostarse deber3 recomendarse el dec3bito lateral izquierdo para prevenir hipotensi3n materna y riesgo de hipoxia fetal

La prescripción de analgésicos, sedantes y anestesia durante el trabajo de parto se realizará según el criterio médico, basado en evidencias y con atención personalizada previa información y autorización de la paciente de conformidad.

La inducción y conducción del trabajo de parto, así como la ruptura artificial de las membranas, se debe realizar según el criterio médico, basado en evidencias y con atención personalizada previa información y autorización de la paciente, mediante el consentimiento informado.

La utilización de auxiliares de diagnóstico de laboratorio y gabinete como la cardiotocografía y el ultrasonido, debe obedecer a indicaciones específicas. Los procedimientos invasivos requieren del consentimiento informado de la paciente por escrito.

A la recepción de la embarazada en trabajo de parto, la tricotomía vulvo perineal y la aplicación de enema evacuante, no serán de aplicación obligatoria, excepto en los casos que por indicación médica así se requiera. Asimismo, se debe reducir el número de tactos vaginales. En todo caso, la mujer debe ser informada previamente y debe existir nota médica en el expediente clínico. Se recomienda realizar episiotomía de manera selectiva dependiendo de la valoración clínica.

Las contracciones uterinas se deben monitorear cada 30 a 60 minutos por periodos de 10 minutos con la mano extendida sobre el abdomen materno, sin presionar. La frecuencia cardíaca fetal debe auscultarse antes, durante y después de las contracciones y se sugiere un control cada 30 a 45 minutos. La basal se tomará entre contracciones, son valores normales 120 a 160 latidos por minuto. Valores entre 100 a 119 latidos por minuto señalan bradicardia y valores por arriba de 160 latidos por minuto indican taquicardia, ambos signos de hipoxia leve.

El registro e interpretación del progreso de las modificaciones cervicales, variedad y descenso de la presentación, se debe realizar mediante tacto vaginal por lo menos cada hora para identificar oportunamente eutocias o distocias. La mujer debe ser informada antes y después de la exploración.

El registro e interpretación de los signos vitales (pulso, presión arterial, temperatura y frecuencia respiratoria) deben hacerse cada dos horas, de acuerdo a las condiciones clínicas de la paciente.

Las indicaciones, prescripciones y procedimientos deben ser registrados en el expediente clínico, conforme a lo que establece la Norma Oficial Mexicana citada en el punto 2.1, del Capítulo de Referencias, de esta Norma.

Durante el período expulsivo, no debe realizarse la maniobra de Kristeller ya que los riesgos para la madre y el feto son elevados.

La atención del parto respetuoso con pertinencia cultural se debe promover en los establecimientos para la atención médica de segundo nivel de atención, mediante la adecuación de espacios físicos, procedimientos de atención, implementos utilizados y permitiendo la elección de la posición por parte de la mujer. Esto se debe efectuar de acuerdo a las condiciones clínicas de la embarazada y del producto, así como de la adecuación de la infraestructura hospitalaria y la capacitación del personal para este tipo de atención. Dicha capacitación debe ser promovida por las instituciones que forman parte del Sistema Nacional de Salud, en los lugares donde es culturalmente utilizado y aceptado.

El pinzamiento y corte del cordón umbilical se debe realizar de 30 a 60 segundos después del nacimiento, aun siendo prematuros, manteniendo a la persona recién nacida por debajo del nivel de la placenta. En caso de madre Rh negativo no isoimmunizada, circular de cordón al cuello y sufrimiento fetal agudo, el pinzamiento y corte debe ser inmediato.

Para el manejo activo del período del parto se recomienda la aplicación de 10 UI de oxitocina por vía IM o IV, posterior al nacimiento del hombro anterior. Realizar pinzamiento del cordón umbilical, tracción suave y sostenida del mismo y finalmente masaje uterino a través de la pared abdominal. Revisar que la placenta y sus membranas estén completas, verificar la integridad del canal del parto. Asimismo, comprobar que el útero esté contraído, el sangrado transvaginal sea escaso y los signos vitales sean normales.

La aplicación de otros uterotónicos será de acuerdo al criterio médico basado en evidencia con atención personalizada y bajo vigilancia.

La revisión manual o instrumental de la cavidad uterina no debe realizarse de manera rutinaria; no es una maniobra sustitutiva de la comprobación de la integridad de la placenta. Sólo ante la sospecha de retención de restos placentarios, previa información a la paciente, bajo estricta técnica de antisepsia y analgesia, se debe realizar la revisión de la cavidad uterina por personal calificado.

En todas las puérperas Rho (D) negat vas se debe pinzar el cordón umbilical únicamente en el extremo que corresponde a la persona recién nacida, dejando sin pinzar su extremo placentario y se debe evitar, en lo posible, la revisión de la cavidad uterina.

Los datos correspondientes al resultado del parto deben consignarse en el expediente clínico incluyendo los siguientes datos:

Tipo y atención del parto;

Fecha y hora de nacimiento;

Condiciones de la persona recién nacida al nacimiento: valoración Silverman Anderson, Apgar, sexo, edad gestacional, examen antropométrico completo, estado de salud, pronóstico, aplicación de medicamentos o vacunas, de conformidad con los Apéndices E, F, G y H Normativos, de esta Norma, y

Anotar si existen anomalías congénitas, enfermedades, o lesiones; En caso de realizar la operación cesárea, es necesario registrar con detalle en el expediente clínico los diagnósticos que condujeron a dicho procedimiento quirúrgico, y el o los profesionales de la salud responsables de la decisión;

Debe informarse oportunamente a la mujer de esta decisión y sus fundamentos, lo que también debe registrarse en el expediente clínico, incluyendo los riesgos y beneficios asociados y las consideraciones en futuros embarazos y partos después de la operación cesárea.

Al final de este periodo, se debe valorar las condiciones clínicas para la aplicación de algún método anticonceptivo indicado en el postparto inmediato, como es el dispositivo intrauterino, siempre y cuando se haya cumplido con el proceso de consejería y de consentimiento informado.

4.1.7 ATENCIÓN A LA PERSONA RECIÉN NACIDA.

La atención de la persona recién nacida viva implica asistencia en el momento del nacimiento, así como la primera consulta de revisión entre los 3 y 5 días posteriores al nacimiento, y la segunda a los 28 días posteriores al nacimiento.

Todo establecimiento para la atención médica que proporcione atención obstétrica debe tener reglamentados procedimientos para la atención de la persona recién nacida que incluyan:

- Reanimación neonatal; de ser necesaria.
- Manejo del cordón umbilical.
- Valoración de Apgar.
- Valoración de Silverman Anderson.
- Prevención de cuadros hemorrágicos con vitamina K 1 mg IM.
- Prevención de oftalmopatía purulenta con antibiótico local;
- Exámenes físico y antropométrico completos.
- Valoración de la edad gestacional o madurez física y neuromuscular de acuerdo al Apéndice H Normativo, de esta Norma.
- Vacunación de la persona recién nacida conforme a lo establecido en la Norma Oficial Mexicana .
- Alojamiento conjunto.
- Alimentación exclusiva al seno materno y/o leche humana, y Realización de toma de muestra para el tamiz neonatal a partir de las 72 horas de vida.
- Para valorar la edad gestacional y la maduración neurológica, se emplearán el método de Capurro o el de Ballard modificado conforme a lo establecido en los Apéndices H e I Normativos, de esta Norma.

Se debe realizar el examen físico de la persona recién nacida, valorando los siguientes elementos:

Aspecto General: estado de maduración, estado de alerta, nutrición, actividad, llanto, coloración, presencia de edema, evidencia de dificultad respiratoria, postura, examen antropométrico y otros elementos que permitan considerar sano o no a la persona recién nacida.

Piel: color, consistencia, hidratación, evidencia de tumores, lesiones, erupciones, presencia de vérmix caseosa y valorar si está teñida de meconio, uñas.

Cabeza y Cara: tamaño, forma, fontanelas, líneas de suturas, implantación de cabello, simetría facial y dismorfia facial.

Ojos: presencia y tamaño del globo ocular, fijación visual, nistagmus, presencia/ausencia de infecciones, edema conjuntival, hemorragia, opacidades de córnea y cristalino, reflejos pupilares, retina, distancia entre ambos ojos y lagrimeo.

Oídos: tamaño, forma, simetría e implantación, presencia/ausencia de apéndice preauricular, fístulas, permeabilidad de conducto auditivo externo y reflejo cocleopalpebral por palmada.

Nariz: permeabilidad de fosas nasales, presencia/ausencia de secreciones anormales y depresión del puente nasal.

Boca: Presencia de fisuras de labio y/o paladar, quistes de inclusión, brotes dentarios y sialorrea, forma y tamaño de la lengua.

Cuello: movilidad y presencia de masas tumorales, permeabilidad esofágica, presencia y tamaño de tiroides y presencia/ausencia de fístulas.

Tórax: forma, simetría de areolas mamarias, evidencia de dificultad respiratoria, frecuencia y tipo de respiración, percusión y auscultación con entrada bilateral de aire en campos pulmonares.

Cardiovascular: frecuencia y ritmo cardiaco, presencia y/o ausencia de soplos, cianosis, frémito palpación de los pulsos en las cuatro extremidades y, en su caso, medición de presión arterial.

Abdomen: forma, volumen, concavidad, masas palpables, megalias, presencia de hernia o eventración, presencia/ausencia de peristaltismo y características del cordón umbilical (presencia de dos arterias y una vena).

Genitales: anomalías y características de los órganos genitales masculinos o femeninos. En los hombres: implantación del meato urinario, presencia, tamaño y localización testicular, coloración. En las mujeres: presencia de secreción vaginal y tamaño del clítoris.

Ano: permeabilidad y localización.

Tronco y columna vertebral: Integridad, continuidad y presencia/ausencia de masas.

Extremidades: integridad, movilidad, deformaciones, posiciones anormales, fracturas, parálisis y luxación congénita de cadera, pulsos periféricos, llenado capilar.

Estado neuromuscular: reflejo de Moro, glabelar, búsqueda, succión, deglución, prensión palmar y plantar, marcha automática, tono, reflejos osteotendinosos y movimientos anormales.

Para la evaluación y registro de examen antropométrico deben utilizarse las tablas de la OMS vigentes.

En caso de identificar alteraciones y/o defectos al nacimiento, se debe aplicar lo establecido en la Norma Oficial Mexicana citada en el punto 2.19, en el Capítulo de Referencias, de esta Norma.

Se recomienda investigar rutinariamente en la persona recién nacida de madre Rh negativa que se sospeche riesgo de isoimmunización, el grupo ABO, el factor Rho (D), su variante débil Du y la prueba de antiglobulina directa o prueba de Coombs, así como

Biometría hemática completa y bilirrubinas.

Se eliminarán como prácticas de rutina y serán realizadas sólo por indicación médica: la aspiración de secreciones con sonda, el lavado gástrico, el ayuno, la administración de soluciones glucosadas por vía oral, agua y/o fórmula láctea, el uso de biberón y la separación madre-hija/o.

Evitar el ayuno por más de 4 horas en la persona recién nacida a menos de que exista indicación médica y siempre con aporte de soluciones parenterales según los requerimientos, conforme a la Guía de Práctica Clínica Nutrición Parenteral en Pediatría.

En el alojamiento conjunto, se debe vigilar y tomar signos vitales a la persona recién nacida por lo menos una vez por turno (cada 8 horas) y evitar que la persona recién nacida esté en decúbito ventral (boca abajo), para reducir el riesgo de muerte súbita.

Se debe vigilar estrechamente por lo menos durante 24 horas a toda persona recién nacida que haya recibido maniobras de reanimación neonatal o a aquellos productos pretérmino o postérmino.

En todo establecimiento para la atención médica en el que se atiendan partos y a personas recién nacidas, se debe tomar muestra para el tamiz metabólico neonatal, tomando muestra del talón, a partir de las 72 horas del nacimiento hasta los 5 días de vida, asegurando el envío en menos de 5 días y la entrega de resultados en menos de 15 días. Para casos especiales, consultar el Lineamiento Técnico para la Detección y Tratamiento Oportuno e Integral del Hipotiroidismo Congénito,

Evitar como práctica rutinaria la circuncisión, toda vez que no existe evidencia científica que compruebe un beneficio directo a la persona recién nacida.

4.2 VALORACIÓN DEL RECIÉN NACIDO.

Al nacer, se evalúa a cada recién nacido cuidadosamente por si hay signos de problemas o complicaciones. Se realizará un examen físico completo que incluye a cada sistema del cuerpo. Durante la totalidad de la estadía hospitalaria, médicos, enfermeras y otros profesionales de la salud evaluarán en forma

constante la salud del bebé, por si aparecen signos de problemas o enfermedades.

4.2.1 VALORACIÓN POR CAPURRO

Es una prueba utilizada por los neonatólogos. Sirve para calcular la edad gestacional del recién nacido cuando hay duda sobre la fecha de la última regla. Este test permite clasificar al recién nacido en tres categorías: bebé nacido a pretérmino, término o posttérmino.

Postmaduro	42 semanas o más.
A término	entre 37 y 41 semanas.
Prematuro leve	entre 35 y 36 semanas.
Prematuro moderado	entre 32 y 34 semanas.
Prematuro extremo	menos de 32 semanas

MÉTODO.

A cada parámetro fisiológico se le asocia una puntuación de acuerdo con la siguiente

tabla:

Forma de la oreja (Pabellón)	Aplanada, sin incurvación 0 pts	Borde superior parcialmente incurvado 8 pts	Todo el borde superior incurvado 16 pts	Pabellón totalmente incurvado 24 pts	—
Tamaño de la glándula mamaria	No palpable	Palpable menor de 5 mm 5 pts	Palpable entre 5 y 10 mm 10 pts	Palpable mayor de 10 mm 15 pts	—

	0 pts				
Formación del pezón	Apenas visible sin areola 0 pts	Diámetro menor de 7.5 mm, areola lisa y chata 5 pts	Diámetro mayor de 7.5 mm, areola punteada, borde no levantado 10 pts	Diámetro mayor de 7.5 mm, areola punteada, borde levantado 15 pts	—
Textura de la piel	Muy fina, gelatinosa 0 pts	Fina, lisa 5 pts	Más gruesa, discreta, descamación superficial 10 pts	Gruesa, grietas superficiales, descamación de manos y pies 15 pts	Gruesa, grietas profundas apergaminaadas 20 pts
Pliegues plantares	Sin pliegues 0 pts	Marcas mal definidas en la mitad anterior 5 pts	Marcas bien definidas en la mitad anterior, surcos en mitad anterior 10 pts	surcos en mitad anterior 15 pts	surcos en más de la mitad anterior 20 pts

A continuación se suman las puntuaciones obtenidas (a esta suma la llamaremos P) y se aplica la siguiente fórmula para obtener la edad gestacional estimada (que llamaremos E):

$$E = 204 + P \text{ entre } 7$$

Cuando el niño/a tiene signos de daño cerebral o disfunción neurológicas, se utiliza para obtener la edad gestacional.

Debido a que este test tiene implicancias subjetivas, es solo una estimación, y tiene error de +/- 18 días.

4.2.2 VALORACIÓN APGAR.

De acuerdo con el método de Apgar, se valorará a la persona recién nacida al minuto y los 5 minutos. La valoración a los 5 minutos dará la calificación del estado de salud de la persona recién nacida. De acuerdo con los hallazgos obtenidos, se clasificará de la siguiente manera:

- Sin depresión: 7 a 10 puntos
- Depresión moderada: 4 a 6 puntos
- Depresión severa: 3 puntos o menos

A la persona recién nacida con calificación de 7 o más, se le considera normal. Se debe continuar su atención.

A la persona recién nacida con calificación de 6 o menos, amerita atención especial.

MÉTODO DE APGAR

TEST APGAR

SIGNO	0	1	2
LATIDOS CARDIACOS POR MINUTO	AUSENTE	MENOS DE 100	100 O MÁS
ESFUERZO RESPIRATORIO	AUSENTE	IRREGULAR O DÉBIL	REGULAR O LLANTO
TONO MUSCULAR	FLACIDEZ	FLEXIÓN MODERADA DE EXTREMIDADES	MOVIMIENTOS ACTIVOS
IRRITABILIDAD REFLEJA	SIN RESPUESTA	MUECAS	LLANTO VIGOROSO O TOS
COLOR DE PIEL Y MUCOSAS	PALIDEZ O CIANOSIS GENERALIZADA	CIANOSIS DISTAL	ROSADO COMPLETAMENTE

4.2.3 VALORACIÓN SILVERMAN

Se utiliza para evaluar la dificultad respiratoria en neonatología, un valor superior a 3 significa que hay una discreta dificultad respiratoria, un valor entre 3 y 5 significa que hay una dificultad respiratoria moderada y un valor superior a 5 significa que la dificultad respiratoria es grave. Un valor superior a 7 necesita de una asistencia a la ventilación.

Signo	0	1	2
Movimientos toracoabdominales	Rítmicos y regulares	Abdominales	Toraco-abdominales
Tiraje intercostal	Ausente	Discreto	Acentuado
Retracción xifoidea	Ausente	Discreto	Acentuada
Aleteo nasal	Ausente	Discreto	Acentuado
Quejido espiratorio	Ausente	Leve e inconstante	Acentuado y constante

5. DESARROLLO DEL EMBRIÓN.

El embrión es la etapa inicial del desarrollo de un ser vivo mientras se encuentra en el huevo o en el útero de la hembra. En el caso específico del ser humano, el término se aplica hasta la octava semana desde la concepción (fecundación). A partir de la duodécima semana, el embrión pasa a denominarse feto.

5.1 FECUNDACIÓN.

Es la unión de un óvulo con un espermatozoide, esta ocurre en el tercio externo de la trompa de falopio. Aunque demasiados espermatozoides rodean el óvulo sólo uno penetrará a la membrana del óvulo mediante complejos sistemas bioquímicos, una vez que entra la cabeza del espermatozoide al óvulo penetra la membrana celular, se forma una capa de sustancias químicas que impiden que penetren más espermatozoides al óvulo.

Ya fecundando el Óvulo se inicia una división celular a partir de ese momento, cambia su nombre a cigoto o huevo.

La división celular se lleva a cabo mediante mitosis, por lo tanto cada célula hija recibe el mismo número de cromosomas que la madre.

Las células de nueva formación se agrupan formando racimos que reciben el nombre de mórula.

En la etapa de mórula comienzan la diferenciación celular. A los 3-4 días de la fecundación, el huevo penetra a la cavidad uterina y a los 7 días aproximadamente ocurre la implantación en el endometrio.

5.2 IMPLANTACIÓN.

Ocurre al séptimo día después de la fecundación, consiste en que el blastocisto penetra en las capas del endometrio, las erosiona, lesiona algunos vasos y produce un pequeño hematoma. Al momento de la implantación de cigoto ya se encuentra bien diferenciado y aparecen dos masas celulares.

- a) la masa celular interna.
- b) La masa celular externa.

A esta formación se le conoce como blastocisto, ambas separadas por un espacio con líquido.

Poco después de la implantación del blastocisto en el endometrio, el trofoblasto prolifera rápidamente e invade la decidua hasta la capa de células llamada nitabuch.

Posteriormente el trofoblasto empieza a extender ramificaciones que después se convertirán en vasos sanguíneos.

A medida que el cigoto crece, se destruye más tejido decidual materno erosionando paredes vasculares y produciendo lagunas de sangre. Cuando penetra más profundo el huevo en la decidua las ramificaciones.

Cuando penetra más profundo el huevo en la decidua las ramificaciones del trofoblasto o placenta se expande para formar las vellosidades que atravesaran las lagunas sanguíneas y forman nuevos vasos sanguíneos que alimentan a la placenta.

Después de que se implanta el cigoto en el endometrio la masa celular externa de blastocisto da origen al disco embrionario.

Una semana después ya diferencia una capa gruesa llamada ectodermo y otra llamada mesodermo.

Asimismo se forma una cavidad llamada cavidad amniótica. Alrededor de la Segunda semana, el disco embrionario se ha alargado y se forman dos cavidades. En sentido dorsal, por encima del ectodermo aparece el espacio amniótico que crece durante las siguientes 10 semanas hasta que cubre totalmente al embrión excepto por donde nace el cordón umbilical.

5.3 CONDUCTOS EMBRIONARIOS DE WOLFF Y MÜLLER.

El conducto embrionario de Wolf da lugar al desarrollo embrionario del aparato reproductor masculino el conducto embrionario de Muller da lugar al desarrollo embrionario del aparato reproductor femenino

Todos los componentes del sistema reproductor pasan a un estado bisexual antes de que aparezca la diferenciación especializada, la cual depende del estímulo hormonal a que está expuesta.

El testículo del embrión evita, por medio de los andrógenos, que los embriones masculinos adquieran cuerpo femenino Suprimiendo el desarrollo de los conductos de Muller.

Las estructuras sexuales se comienzan a diferenciar a las cuatro semanas entre la sexta y séptima semana se inicia la diferenciación testicular a la octava semana el testículo se encuentra bien formado.

En el ovario, los cambios se inician desde la quinta semana de gestación. La diferenciación sexual del embrión se lleva a cabo entre la cuarta y quinta semana de gestación

En la formación de la gónada fetal indiferenciada participan tres tipos de células. Células germinales, células del epitelio se lo mico que originan crestas genitales, células mesenquimatosas.

Masculino: el embrión masculino hacia la sexta semana de gestación las células germinales según a los cordones espermáticos que posteriormente formarán los túbulos seminíferos.

Durante la novena semana de gestación aparecen las células de Leydig que se originan a partir de las células mesenquimatosas.

Femenino: en el embrión femenino la diferenciación de los ovarios es más tardía; la actividad meiotica de las células germinales se inicia entre la treceava y catorceava semana de gestación.

La testosterona: Viriliza los genitales externos del embrión, induce el crecimiento del tubérculo genital formando el glande del pene fusionan los pliegues labio escrotales formando el scroto y favorecen a formación de la uretra y el cuepo del pene partir de los pliegues genitales quedando así constituido el fenotipo masculino.

En el caso de la mujer: el tubérculo genital forma el clítoris las eminencias genitales o pieles labio escrotales genitales los labios menores, el tercio inferior de la vagina se origina del seno urogenital.

Las membranas del blastocisto reciben el nombre de corion.

Aproximadamente al doceavo día el huevo alcanza un diámetro de casi 10 mm, las células empiezan a desarrollarse alrededor del embrión donde se juntan para unir al embrión con el trofoblasto dando lugar a lo que después será el cordón umbilical.

La cavidad amniótica se reviste de endodermo y se forma el saco vitelino. Capas embrionarias: originadas por el disco embrionario.

5.4 CAPAS EMBRIONARIAS.

Las capas germinales dan lugar a todos los tipos de tejido del cuerpo humano, los cuales se agrupan constituyendo distintos órganos y sistemas.

5.4.1 ECTODERMO:

El ectodermo origina: (1) sistema nervioso central y periférico; (2) epitelio sensorial del ojo, nariz, oído; (3) epidermis; (4) glándulas subcutáneas y mamas, hipófisis y esmalte dental. El sistema nervioso se origina tras aparecer la notocorda, a partir del ectodermo suprayacente a ésta.

En el embrión de 19 días el sistema nervioso es un engrosamiento redondeado del ectodermo en la región cefálica denominado placa neural. Hacia el día 21 el engrosamiento se alarga y extiende hacia la lámina primitiva. Después los bordes se elevan formando los pliegues neurales; en el centro queda el surco neural. Los pliegues se fusionan en dirección cefálica y caudal y forman el tubo neural. Luego éste se dilata en la porción cefálica, originando las vesículas encefálicas; mientras que, en la porción caudal, permanece cilíndrico formando la médula espinal.

5.4.2 MESODERMO:

Del mesodermo derivan: el tejido conjuntivo, el cartílago, el hueso, el corazón, la sangre y vasos sanguíneos, los músculos estriados y lisos, los riñones, las gónadas, la corteza de la glándula suprarrenal y el bazo. Hacia el 17o día, a ambos lados de la línea media, se forma un cordón engrosado: el mesodermo paraxial. A ambos lados, el mesodermo sigue siendo delgado y constituye las láminas laterales, con una hendidura entre ellas (la cavidad celómica).

Cada lámina lateral se une al mesodermo paraxial por el mesodermo intermedio. La lámina lateral se divide en dos hojas: (1) la hoja somática o parietal que se aplica contra el ectodermo; y la hoja esplácnica o visceral que se aplica contra el endodermo. Entre ambas hojas queda una cavidad: el celoma intraembrionario que se continúa con el extraembrionario o cavidad coriónica. Al final de la 4ª semana desaparece la comunicación.

Hacia el día 20º el mesodermo paraxial comienza a dividirse en pares de bloques (de somitas). Se van formando unos tres pares por día desde la región cefálica en dirección cráneo-caudal. Hacia el comienzo de la 4ª semana las células de las paredes ventral y media de los somitas proliferan y emigran hacia la notocorda, constituyendo el esclerotomo que da lugar al mesénquima. Éste origina fibroblastos, condroblastos y osteoblastos incluyendo la columna vertebral.

La pared dorsal de los somitas forma el dermatomo, que se extiende bajo el ectodermo para formar la dermis. De la superficie interna del dermatomo se origina el miotomo, que forma la musculatura de cada segmento.

El mesodermo intermedio origina acumulaciones celulares de disposición segmentaria que 4 formarán el riñón primitivo o mesonefros.

El mesodermo somático y el ectodermo suprayacente forman las paredes laterales y ventrales del cuerpo. El mesodermo esplácnico y endodermo forman la pared del intestino y los órganos respiratorios. La cavidad celómica queda revestida por células mesoteliales. Hacia la mitad de la 3ª semana, células del mesodermo esplácnico situadas a cada lado de la línea media y por delante de la lámina precordial se convierten en células que originan vasos sanguíneos (angioblastos) y el corazón. Estos vasos se comunican con los del mesodermo extraembrionario y del pedículo de fijación (formados unos días antes). Así quedan conectados el embrión y placenta estableciéndose la circulación fetal. De este modo, la sangre materna y fetal no se mezclan, intercambiándose sustancias a través de la barrera placentaria.

2.4.3 ENDODERMO:

Del endodermo derivan: (1) el epitelio del tubo digestivo y el árbol respiratorio; (2) el parénquima de amígdalas, glándula tiroidea, las paratiroides, el timo, el

hígado y el páncreas; (3) el epitelio de la vejiga urinaria y de parte de la uretra; (4) el epitelio del tímpano y de la trompa de Eustaquio.

En el embrión tiene lugar un encorvamiento céfalo-caudal y otro lateral que hacen que el tubo digestivo se forme de un modo pasivo a partir del saco vitelino. Queda una comunicación entre ambos mediante el conducto onfalomesentérico o vitelino. El intestino se denomina anterior, medio y posterior (caudal). Al intestino medio le corresponde el conducto vitelino. En el extremo cefálico, la lámina procordal limita el intestino anterior y forma la membrana bucofaríngea, que se rompe al final de la tercera semana y, de este modo, se comunican el intestino y la cavidad amniótica. En el extremo caudal está la membrana cloacal que se divide en membrana urogenital y membrana anal. Ambas membranas cloacales se rompen mucho más tarde. El alantoides forma la cloaca en el extremo caudal del embrión y se continúa en forma de tubo hacia el otro lado, dentro del pedículo de fijación. Al final de la 4ª semana el saco vitelino y el pedículo de fijación se fusionan y forman el cordón umbilical.

5.5 PLACENTA.

Consta de dos partes: aspecto materno y aspecto fetal.

La palabra deriva del latín placenta que significa pastel circular.

Las vellosidades se distinguen fácilmente por primera vez en la placenta alrededor del día 12 de gestación consta de 16 a 18 cotiledones o lóbulos

La placenta sirve de enlace entre la madre y el feto durante los nueve meses de vida intrauterina.

La placenta tiene tres funciones principales: intercambio de gases, aporte de nutrientes, eliminación de productos de desecho.

Por lo anterior la placenta hace funciones básicas de pulmones, aparato gastrointestinal, hígado y riñones.

Para que la placenta funcione adecuadamente, es necesario que exista un contacto entre la madre y el feto y esto se lleva a cabo por medio de la circulación sanguínea la cual se establece por medio del cordón umbilical.

El tamaño de la placenta siempre será menor al feto. Hacia la catorceava semana la placenta alcanza su estructura definitiva y de ahí en adelante sólo sufre cambios en las vellosidades y en el espacio intervelloso.

En relación del peso de la placenta con el feto es de 6:1 al final del embarazo por lo tanto el peso de la placenta en condiciones normales es entre 500 y 600 g.

5.5.1 DESARROLLO DE LA PLACENTA.

Al comienzo de la 3ª semana, hay abundantes troncos de vellosidades primarias. Cada una consiste en citotrofoblasto cubierto de sincitiotrofoblasto. Posteriormente, células del mesodermo extraembrionario se introducen en el centro de las vellosidades primarias que pasan a ser vellosidades secundarias. Al final de la 3ª semana, en el mesodermo de las vellosidades se han formado vasos sanguíneos y células sanguíneas.

Es el tronco de las vellosidades terciarias. Durante la 4ª semana se advierten estas vellosidades en toda la superficie del corion. Los capilares de las vellosidades se ponen en contacto con los capilares que se desarrollan en el mesodermo extraembrionario o capa coriónica y en el pedículo de fijación. A su vez, estos vasos se comunican con el sistema circulatorio intraembrionario, conectando así la placenta y el embrión.

Cuando el corazón empieza a latir en la 4ª semana, el sistema de vellosidades está preparado para proporcionar al embrión los nutrientes y el oxígeno necesario. Hasta entonces estas necesidades se satisfacen por difusión.

Entre tanto, las células del citotrofoblasto se introducen en el sincitiotrofoblasto suprayacente lo atraviesan hasta ponerse en contacto con el endometrio.

Allí establecen continuidad unas vellosidades con otras, adheridas por el citotrofoblasto al endometrio, formando así la envoltura citotrofoblástica, que une

firmemente el saco coriónico al tejido materno-endometrial. Para el día 19-20, el embrión está unido a la envoltura trofoblástica por el pedículo de fijación, que consiste en mesodermo extraembrionario, continuo con el de la placa coriónica, unido al embrión por el extremo caudal de éste. Después el pedículo se convertirá en el cordón umbilical, que comunica la placenta con el embrión.

5.6 CORDÓN UMBILICAL

También llamado tallo corporal o funículo por los ginecólogos; se extiende desde el ombligo fetal hasta la superficie fetal de la placenta. Su aspecto externo nos muestra una coloración blanca y opaca recubierta por amnios. Pueden verse a través de él correr tres vasos umbilicales. Su diámetro puede ir desde 1.5 cms a 2.5 cms, y tener una longitud de unos 55 cms. Los vasos que se aprecian deben corresponder a **dos arterias y una vena**; las arterias muestran menor calibre que la vena.

Puede el cordón mostrar algunas veces una serie de nudos producidos por la tortuosidad interna de los vasos, los que son denominados pseudo nudos, pero no debe presentar el cordón anudaciones o nudos verdaderos, pues estos impedirían la circulación normal de líquidos hacia o desde el ser en desarrollo, lo cual puede provocar irregularidades en el suministro sanguíneo, que desembocarían en la muerte.

La forma en la cual se constituye el cordón umbilical se puede resumir así: en período embrionario la estructura corporal está representada por una formación bilaminar y luego por una trilaminar que crecen cráneo-caudalmente, interponiéndose entre el amnios y el saco vitelino. Como la superficie dorsal embrionaria crece más que la ventral, el embrión hace prominencia en el saco amniótico y la parte dorsal del saco vitelino se incorpora al cuerpo del embrión para formar el tubo digestivo.

Al mismo tiempo que ocurre lo anterior, se puede apreciar que el mesodermo extraembrionario se ha engrosado en la región caudal del disco embrionario y tiende a conectar a éste con el corion. Con el progresivo crecimiento del cuerpo y la incurvación cráneo-caudal, este engrosamiento del mesodermo se ve precisado a cambiar su posición caudal a una ventral, pero sigue conectando el

cuerpo del embrión al corion. Hacia el momento en que se cierra la pared corporal en la región ventral y que el saco vitelino se ve precisado a proyectarse parcialmente fuera del cuerpo del embrión, se introduce en esta masa de tejido mesodérmico, haciendo parte de la conformación que de ahora en adelante será llamada **tallo corporal**, en el sentido que es quien conecta al embrión con la estructura de la cual él va a captar su nutrimento. El desarrollo ulterior de la porción de intestino posterior que causa la formación de la vesícula alantoides.

Para este estado de cosas tendremos al cordón umbilical o tallo corporal, formado por las siguientes partes:

Mesodermo **extraembrionario**, que se presenta de una manera laxa y que recibe el nombre de **gelatina de Wharton**, el pedículo vitelino y la **vesícula vitelina primitivas**; la **vesícula alantoidea**, y, por último **los vasos que tratan de llevar sangre desde los tejidos maternos al cuerpo del embrión, los llamados vasos umbilicales**.

La circulación en estos vasos es como sigue: las venas están encargadas de conectar la placenta con el cuerpo embrionario o fetal, con la obliteración embrionaria temprana de la vena umbilical derecha, la vena umbilical izquierda es la encargada de llevar sangre desde la placenta al cuerpo embrionario. Luego del nacimiento la vena umbilical izquierda fetal se oblitera y deja como remanente el llamado **ligamento redondo del hígado**.

Las dos arterias umbilicales embrionarias son encargadas de llevar sangre desoxigenada desde el feto al corion, y en el adulto estarán representadas por las arterias umbilicales, ramas de las arterias ilíacas internas. Estas **arterias umbilicales** se van cerrando luego del nacimiento, y en el adulto deben estar obliteradas y fibrosas conformando los **ligamentos umbilicales laterales**.

Hacia la sexta a novena semana de desarrollo, cuando el intestino medio se elonga demasiado y no cabe en la cavidad abdominal, se introduce en el cordón umbilical, pero luego debe regresar a la cavidad abdominal, alrededor de la novena a décima semana; éste estadio de las asas intestinales dentro del cordón umbilical es lo que se denomina hernia **umbilical fisiológica**, la cual es normal. Si existiera alguna dificultad para el regreso de todas las asas intestinales, o sea que quedara alguna dentro del cordón umbilical, entonces se formará la hernia **umbilical congénita**

5.7 CIRCULACIÓN FETAL.

Durante el embarazo, el sistema circulatorio fetal no funciona como lo hace después del nacimiento:

- El feto se encuentra conectado por el cordón umbilical a la placenta, órgano que se desarrolla e implanta en el útero de la madre durante el embarazo.
- A través de los vasos sanguíneos del cordón umbilical, el feto recibe de la madre la nutrición, el oxígeno y las funciones vitales indispensables para su desarrollo mediante la placenta.
- Los productos de desecho y el dióxido de carbono del feto se envían al sistema circulatorio de la madre a través del cordón umbilical y la placenta para su eliminación.

El sistema circulatorio fetal utiliza tres derivaciones, que son pequeños pasajes que transportan la sangre que necesita ser oxigenada. El objetivo de estas

derivaciones es circunvalar ciertas partes del cuerpo —especialmente los pulmones y el hígado— que aún no se desarrollaron completamente mientras el feto se encuentra dentro del útero. Las derivaciones que circunvalan los pulmones se llaman forámenes ovales, que transportan la sangre desde la aurícula derecha del corazón hasta la aurícula izquierda, y el ductus arteriosus, que transporta la sangre desde las arterias pulmonares hasta la aorta.

El oxígeno y los nutrientes de la sangre de la madre se transfieren al feto mediante la placenta. La sangre enriquecida fluye a través del cordón umbilical hasta el hígado y se divide en tres ramas. Luego, la sangre llega a la vena cava inferior, una vena principal conectada al corazón. La mayor parte de la sangre pasa por el ductus venosus, otra derivación que transporta sangre altamente oxigenada a través del hígado hasta la vena cava inferior y luego hacia la aurícula derecha del corazón. Una cantidad pequeña de esta sangre va directo al hígado para brindarle el oxígeno y los nutrientes que necesita.

Los desechos de la sangre fetal se transfieren nuevamente a la sangre de la madre mediante la placenta.

Dentro del corazón fetal:

- La sangre ingresa a la aurícula derecha, la cavidad superior derecha del corazón. Cuando la sangre ingresa a la aurícula derecha, la mayor parte de esta fluye a través del foramen oval hasta la aurícula izquierda.
- Luego, la sangre pasa al ventrículo izquierdo (cavidad inferior del corazón) y a la aorta (la arteria grande que viene del corazón).
- Desde la aorta, la sangre, además de enviarse al corazón mismo, se envía al cerebro y a las extremidades superiores. Luego de circular allí, la sangre regresa a la aurícula derecha del corazón a través de la vena cava superior. Muy poca cantidad de esta sangre menos oxigenada se mezcla con la sangre oxigenada y, en vez de regresar a través del foramen oval, ingresa al ventrículo derecho.

- Esta sangre menos oxigenada es bombeada desde el ventrículo derecho hasta la aorta. Una pequeña cantidad de sangre continúa hasta los pulmones. La mayor parte de esta sangre es derivada a través del ductus arteriosus hasta la aorta descendiente. Luego, esta sangre ingresa a las arterias umbilicales y fluye dentro de la placenta. En la placenta, el dióxido de carbono y los desechos se liberan dentro del sistema circulatorio de la madre, y el oxígeno y los nutrientes de la sangre de la madre se liberan dentro de la sangre del feto.

Al nacer, el cordón umbilical se corta y el bebé ya no recibe oxígeno y nutrientes de la madre. Los pulmones comienzan a expandirse con las primeras respiraciones. A medida que se expanden los pulmones, el fluido de los alvéolos desaparece. Un aumento en la presión sanguínea del bebé y una reducción importante en la presión pulmonar minimiza la necesidad del ductus arteriosus para derivar la sangre. Estos cambios permiten que la derivación se cierre. Estos cambios aumentan la presión en la aurícula izquierda del corazón, la cual minimiza la presión de la aurícula derecha.

Al momento de nacer el feto que se encontrará bajo una presión negativa, pasa a ser una presión positiva y con esto inicia la expansión pulmonar.

Con las primeras respiraciones comienzan a funcionar las arterias y las venas pulmonares. Que vence en el flujo sanguíneo que va hacia los pulmones dando una ligera disminución de la presión de las cavidades cardíacas lo que provocará que el agujero oval se cierra de manera espontánea.

Al mismo tiempo hay una saturación de oxígeno de sangre fetal lo que a su vez ocasionará el cierre del conducto arterioso separándose de la arteria pulmonar de la arteria aorta para iniciar en este momento de manera formal la circulación normal del recién nacido.

5.8 AMNIOS, LÍQUIDO AMNIÓTICO.

Es la membrana que recubre a la cavidad amniótica y que está insertada en la periferia del disco embrionario, el cual le sirve como piso. La formación del amnios depende de forma inicial del ectodermo, y luego, al formarse el mesodermo extraembrionario, el amnios queda revestido internamente por ectodermo y externamente por mesodermo extraembrionario. Queda configurada una membrana transparente, traslúcida y no vascularizada que produce inicialmente el líquido amniótico.

En los embriones jóvenes, el amnios está adherido a la pared corporal solamente en el punto en que ésta se une al tallo corporal o abdominal ; allí el amnios recubre al cordón umbilical, lo envuelve, siendo ésta la posición normal; cualquier adherencia o inserción anormal que presente el amnios en otra parte del cuerpo del embrión será causal de presentación de anomalías en esa área

El amnios es el principal productor de líquido amniótico, pero al formarse los riñones, éstos, al ejercer la función de filtración de la sangre fetal, pasan a ser la fuente principal del líquido amniótico.

Durante la última mitad de la gestación, el feto deglute parcialmente el líquido amniótico, que pasa al aparato digestivo, es absorbido y luego es llevado hasta la madre a través de la circulación placentaria . Así se puede concluir que la cantidad de líquido amniótico está constantemente en **circulación y recambio**, y no es siempre el mismo.

El líquido está formado en gran proporción por agua, entrando también en su composición pequeñas cantidades de proteínas, glucosa, sales inorgánicas, las cuales al mezclarse con porciones de piel descamada y pequeño lanugo o pelo fetal, configuran una sustancia líquida, que en conjunto se denomina meconio.

A medida que crece el embrión, este crecimiento se hace hacia «arriba», adentrándose prácticamente en la cavidad amniótica que lo protege y le permite a la vez una serie de movimientos que dan la impresión que el embrión flotará en el líquido amniótico.

Se considera que la cantidad de líquido amniótico que debe rodear al embrión es de aproximadamente 1.000 centímetros cúbicos. Si esta cantidad está por debajo de 500 cc.

5.8.1 SACO AMNIÓTICO NORMAL.

El saco amniótico está constituido por una capa simple de células columnares rodeadas por una pequeña capa de tejido conectivo. Forma la parte interna de la membrana amniótica y la placenta, de la cual puede ser fácilmente separada, y también rodea al cordón umbilical con el cual está fusionada. Con la membrana coriónica, ella forma la porción extraembrionaria del llamado «saco de aguas» o fuente.

Las células del saco amniótico son grandemente columnares y presentan un moderado aumento del citoplasma; contienen grandes burbujas o gotas, lo cual ha contribuido a la creencia de que ellas participan en la formación total del líquido.

5.8.2 ANORMALIDADES DEL SACO AMNIÓTICO.

En algunas ocasiones el saco amniótico está incompleto y no recubre por completo la superficie coriónica, dándose los casos en los cuales el feto está enteramente extra-amniótico, o el amnios solamente recubre la mitad del feto; entonces la margen libre se une al feto por sobrecrecimientos pedunculados de la piel. En estos casos, el cordón umbilical, la placenta y hasta el feto mismo son anormales. Además se conoce que la adherencia del saco amniótico en cualquier otra parte del cuerpo que no sea alrededor del cordón causa anomalías tales como amputaciones, irregularidades en el desarrollo del área en la cual se conecta, y hasta agenesia de la parte corporal.

6. HISTORIA DEL SÍNDROME DE DOWN.

6.1 ANTECEDENTES HISTÓRICOS

Existe la gran interrogante de cuándo apareció el SD, ya que no se sabe si, desde el inicio de la civilización, la humanidad es portadora del síndrome o bien si surgió en épocas más recientes. Como Pueschel lo refiere, el dato antropológico más antiguo que se conoce del SD tiene su origen en el hallazgo de un cráneo sajón que se remonta al siglo VII D.C. En él se observan alteraciones en la estructura ósea, idénticas a las que suelen presentar las personas con SD. De igual forma, el mismo autor señala que en el pasado existieron posibles representaciones esculturales de esta alteración, tal es el caso de las figurillas de barro y de las colosales cabezas realizadas en piedra, pertenecientes a la cultura olmeca, que datan de hace aproximadamente 3,000 años; sin embargo, no hay datos suficientes que apoyen esta hipótesis. Las primeras ilustraciones de individuos con SD, de que se tiene conocimiento, se encontraron en un altar que data del año 1505. Con base en las pinturas de la época, es probable que el

SD se haya identificado antes del siglo XVI. Pueschel cita a Zellweger, quien al referirse al intento por identificar niños con SD en retablos antiguos propone que el pintor del siglo XV Andrea Montegna creador de varios cuadros de La Virgen con el Niño en brazos, representó al Niño con rasgos que sugieren que es portador del síndrome, así lo muestra el cuadro: La Virgen y el Niño . De igual forma, el cuadro de Sir Joshua Reynolds pintado en 1773, titulado Lady Cockburn y sus hijos muestra a un niño con rasgos faciales característicos del SD. A pesar de todas estas conjeturas, antes del siglo XIX no se publicaron informes bien documentados sobre esta entidad, probablemente porque se disponía de escasas publicaciones médicas. En aquel tiempo eran pocas o nulas las investigaciones que se interesaban en los niños que presentaban problemas genéticos y con discapacidad intelectual. La alta prevalencia de infecciones y malnutrición opacaban a otras entidades patológicas. Era muy elevada la mortalidad que predominaba a mediados del siglo XIX, ya que sólo sobrevivía el 58% de las madres que habían alcanzado los 35 años, así como también la frecuente mortalidad de muchos niños que verdaderamente habían nacido con SD y los cuales probablemente fallecían durante los primeros meses de vida. La

primera descripción de un niño que presumiblemente tenía SD, según lo menciona Sindoor, se adjudica a Esquirol en 1838. Jasso refiere que en una conferencia celebrada en 1846, Séguin describió a un paciente con rasgos sugestivos del síndrome, designando a este padecimiento como idiocia furfurácea o cretinismo. Scheerenberger relata que Duncan en 1866 describió textualmente el siguiente caso: ... una niña de pequeña cabeza, redondeada, con ojos achinados que dejaba colgar la lengua y sólo sabía decir unas cuantas palabras. En el mismo año, el médico inglés John Langdon Down, siendo el director del Asilo para Retrasados Mentales de Earlswood en Surrey, Inglaterra, estudió a sus pacientes minuciosamente, midió todos los diámetros de sus cabezas, tomó fotografías y analizó todos los datos. Es así como publicó en London Hospital Reports, un artículo de tres y media páginas en las que presentaba una descripción minuciosa de un grupo de pacientes con discapacidad intelectual que mostraban características físicas muy semejantes. En el reporte clínico titulado: Observaciones en un grupo étnico de idiotas, describió las características faciales, la coordinación neuromuscular anormal, las dificultades que enfrentaban con el lenguaje oral, así como la asombrosa facilidad que tenían los pacientes para imitar las actitudes de los médicos, además de su gran sentido del humor. Al igual que muchos otros investigadores contemporáneos de la mitad del siglo XIX, Down se vio influenciado por el libro de Charles Darwin: El origen de las especies. De acuerdo con la teoría de Darwin, Down creyó que la entidad que hoy se conoce como SD era un retroceso hacia un tipo racial más primitivo, una forma de regresión al estado primario del hombre. Se impresionó por el aspecto oriental de los ojos y pensó que sus pacientes parecían mongoles, personas nómadas procedentes de la región central del reino de Mongolia y que él consideraba como una raza primitiva y poco evolucionada, de ahí surge el término idiocia mongólica o mongolismo, clasificándose en diversos tipos de idiocia mongólica, tales como etíope, malayo e indioamericano. Asimismo, consideró en un principio que ciertas enfermedades en los padres podían originar este síndrome y mencionó en reportes posteriores que la tuberculosis, durante el embarazo podía romper la barrera de las razas y ocasionar que padres europeos tuvieran hijos orientales. Por todo lo anteriormente expuesto, debe otorgarse a Down el crédito de describir magistralmente algunos de los rasgos característicos de esta entidad nosológica,

con la que diferenciaba a estos niños de otros con discapacidad intelectual, muy en particular de los que cursaban con cretinismo (malformación tiroidea congénita). Por lo tanto, la mayor contribución que aportó Down fue el reconocimiento de las características físicas y la descripción del SD como una entidad diferente e independiente; aunque la clasificación étnica del SD está actualmente descartada por la ciencia, no deja de reconocerse el progreso que significó, en su tiempo, el hecho de que él buscaba una explicación natural y no teológica para las anomalías congénitas. Sin embargo, Down nunca estableció científicamente las causas o factores que provocaban esta entidad. Es así que durante casi un siglo se consideró al SD como una forma de regresión en la evolución del hombre hacia un tipo filogenético más primitivo o bien la representación de una interrupción del desarrollo en alguna etapa de la evolución. En el libro *The Mongol in our midst* publicado en Gran Bretaña alrededor de 1924 por Crooshank, como lo refieren Cunningham y Slater y Cowie, se argumentaba que la condición de estos pacientes con idiocia mongólica se debía a un atavismo, sugiriendo que las personas afectadas por el síndrome descendían de antecesores de raza mongólica y que los signos que mostraban indicaban una regresión hacia el orangután. La primera comunicación médica sobre el SD se presentó en un congreso efectuado en Edimburgo en 1876. En ella, refiere Bearn que Fraser y Mitchell hicieron mención sobre la vida corta de los portadores del SD, la marcada tendencia a presentar braquicefalia y la influencia del orden de nacimiento, ya que los niños con SD eran los últimos hijos en nacer. Mitchell denominó a esta entidad como idiocia calmuca. Como lo describe Armendares, en 1909 Shuttleworth realizó un estudio etiológico de 350 casos, en el cual hizo énfasis sobre la edad materna durante la gestación como factor de riesgo para que se manifestara el SD, así como en el hecho de que en familias numerosas, los portadores del síndrome eran con frecuencia los hijos de madres en la proximidad del climaterio. El mismo autor negó la participación de la sífilis como factor etiológico del síndrome y concluyó que el trastorno obedecía a una disminución de la capacidad reproductora. La expresión utilizada por Shuttleworth para describir el SD fue la de niño no terminado o incompleto. No obstante, poco se comentaba acerca de la probable etiología. Como refiere Carnevale, no es sino hasta 1932 cuando Waardenburg sugirió que la causa probable residía en un reparto anormal de los cromosomas. Nora menciona que

esta anomalía no pudo ser demostrada sino hasta 1956 cuando Tjio y Levan establecieron que el número de cromosomas que se encuentra en el ser humano, en condiciones normales, es de 46. Según lo cita Vilchis-Huerta, en 1959 Lejeune, Gautrier y Turpin descubrieron que los pacientes con SD tenían 47 cromosomas en lugar de 46. Esto se determinó mediante el análisis del cariotipo de niños con SD en fibroblastos humanos cultivados y se estableció así el origen genético. Poco tiempo después se identificó que el cromosoma adicional, pequeño y acrocéntrico, correspondía al par 21, ubicado en el grupo G, según la clasificación del cariotipo humano de Denver. A mediados de la década de los cincuenta fue posible el diagnóstico prenatal, entre las 14 y 17 semanas de gestación, mediante la técnica de amniocentesis.⁵ Pueschel refiere que en 1959 Turkel introdujo la serie U, proponiéndola como una terapia alternativa basada en la preparación constituida por 50 drogas, entre las cuales se encontraban hormonas, vitaminas, minerales, antihistamínicos, enzimas y otros compuestos. Gorlin y cols. señalan que en 1960, Polani y cols. reportaron la translocación como un tipo de anomalía cromosómica del SD. Por otra parte, Clarke y cols. En 1961, observaron el tipo conocido como mosaicismo en un grupo cromosómico G extra o adicional. En 1961, un grupo de científicos, entre los cuales se encontraba un familiar de Langdon Down, decidió cambiar los términos de mongol, mongólico y mongolismo por el de síndrome de Down, ya que los vocablos utilizados en tal forma eran molestos, ofensivos y peyorativos debido a la implicación racial y la connotación étnica. Además, el uso de esta terminología podía comprometer la posibilidad de aceptación social de estos niños. Otra designación para este síndrome fue propuesta por Lejeune quien recomendó el de síndrome de trisomía 21. La última fue realizada por Yunis y Hoock, como síndrome de Trisomía G-1. Diversas terapias fueron sugeridas a finales de los años cincuenta y principios de los años sesenta, entre las cuales se encontraba el empleo de extractos hipofisarios, la administración de ácido glutámico y sus derivados, y el uso de hormona tiroidea. En 1965, Bazelon y cols. iniciaron el tratamiento de un grupo de niños con SD a base de 5 hidroxitriptófano (5-HTP) como terapia precursora de serotonina. Smith y cols. hacen referencia sobre las recomendaciones que Haubold emitiera en 1967, referentes a la mezcla de vitaminas, hormonas y minerales, a las que denominó terapia basal. Sin embargo, es importante aclarar que ninguno de los resultados

exitosos que tuvieron estos autores, así como los de Turkel, pudieron ser obtenidos por otros investigadores cuando se aplicó una metodología más estricta. A partir de los años setenta, se iniciaron diversos estudios que iban más allá de únicamente describir el fenotipo del SD. Estas investigaciones centraron su atención particularmente en la patogenia de los rasgos dismórficos y en la búsqueda de los sitios específicos de los genes situados en el brazo largo del cromosoma 21. Es así como Perera y Abreu mencionan que en 1974, Nebuhr, a partir de estudios con mapas genéticos y físicos de alta resolución y utilizando pacientes con trisomías parciales, proporcionó más información relativa a los genes que intervienen en los mecanismos que conducen a la aparición del SD, sugiriendo que el fenotipo del SD puede ser causado por la duplicación de únicamente una parte del cromosoma 21 banda 21q22, la cual por sí sola representa aproximadamente la mitad del brazo largo. A principios de los años ochenta, la biopsia de vellosidades coriónicas (muestra del tejido de la placenta obtenida por vía vaginal o a través del abdomen), se utilizó como medio de diagnóstico prenatal del SD entre las semanas 8 y 11 de gestación.⁵ A mediados de la misma década, tal como lo refiere Ghirardi, Castillo-Morales realizó constantes y meticulosas observaciones de los signos bucofaciales en el lento crecimiento de los niños con SD, que condujeron a nuevos hallazgos y a la clasificación de los signos bucofaciales en primarios y secundarios. Se refirió a los primeros como aquéllos presentes en el nacimiento y durante el primer año de vida; los segundos, como aquellos que se desarrollan en niños no tratados durante la edad escolar. Es así, como se empezaron a utilizar diferentes términos para distinguir a las diversas características bucofaciales en el SD, tales como: diastasis y protrusión lingual, paladar escalonado, eversión labial, pseudoprognatismo, macroglosia relativa, hipotonía muscular, hipoplasia del tercio medio facial, insuficiencia velar, erupción retardada, microdoncia, anodoncia, taurodontismo, fusión y geminación dentaria. En respuesta a esto, en 1982 surgió la llamada terapia de regulación orofacial de Castillo-Morales la cual se fundamentaba en la conceptualización de un procedimiento dual, basado en un programa de estimulación neuromuscular y un dispositivo ortopédico bucal como posible tratamiento para bebés y niños con SD. En 1990, Hoyer y Limbrock aplicaron la terapia de regulación orofacial de Castillo-Morales en 74 niños con

SD, encontrando que aproximadamente en las dos terceras partes de la población estudiada, el tratamiento fue exitoso.

Así mismo, en 1991 Limbrock y cols. reportaron en un informe que empleando la misma terapia en niños con SD, se obtuvieron resultados significativos positivamente en la corrección de la posición de la lengua, en el tono y posición de los labios superior e inferior, el cierre de la boca, la disminución del flujo salival, así como en la succión. En el inicio de los noventa, se generó un sinnúmero de reportes clínicos. Debido al auge de diversas técnicas diagnósticas de laboratorio, se lograron nuevos avances en la determinación del SD, como es el caso de la técnica de hibridación in situ mediante fluorescencia (FISH), la cual permitió detectar fragmentos muy pequeños del cromosoma, independientemente de su ubicación, incluso aun cuando la célula no se encontrara en división y sin necesidad de recurrir a un cultivo celular. También es importante mencionar las recomendaciones y evaluaciones que se empezaron a considerar con respecto a las implicaciones clínicas de la subluxación o inestabilidad atlanto-axoidea (SAO) en la actividad deportiva, y manejo médico-odontológico de niños con SD que cursan con esta afección. Asimismo, esta época, marca la pauta del inicio de la creación de modelos animales con SD utilizando para ello ratones transgénicos a fin de caracterizar las alteraciones neuroquímicas propias del SD, en busca de posibles soluciones a alteraciones asociadas como la enfermedad de Alzheimer, diversas deficiencias del aprendizaje y comportamiento, anomalías en los reflejos sensoriomotores, y la poca o reducida actividad locomotora. Napolitano y cols. publicaron que la administración de compuestos a base de sulfato de zinc y de selenio podrían beneficiar a los niños con SD. Declararon que dicha terapia no sólo mejoraría su sistema inmune, sino que también aceleraría el crecimiento longitudinal.

6.2 ENFOQUES ACTUALES DEL SÍNDROME DE DOWN.

Respecto a la propuesta para continuar desarrollando estudios dentro de esta misma línea de investigación, Pueschel cita a Kurnit quien opina que: ... debido a los grandes avances en biología molecular que han respaldado la hipótesis del efecto principal del cromosoma 21 extra en las personas con SD y su relación

con el aumento de RNA transcripcional codificado por los genes que residen en este cromosoma, el reto para el futuro consiste en aislar, mapear y caracterizar correctamente las secuencias de genes en el cromosoma 21, con el propósito de contrarrestar las acciones específicas no deseables de esos genes y/o sus productos. Asimismo, aunque todavía en etapa de experimentación, se ha reportado que la delfinoterapia mejora la respuesta del sistema inmunológico en niños con SD. Por otra parte, actualmente con la propuesta de integración educativa en México los niños discapacitados, entre ellos quienes presentan el SD, deben integrarse a la escuela regular con el propósito de que se les reconozca como parte activa de la comunidad escolar. Ante tal situación, diversos profesionales de las áreas educativa y de la salud, entre estos últimos el odontólogo, deberán formar parte del equipo interdisciplinario de atención a estas personas.

7. TRASTORNOS ASOCIADOS AL SÍNDROME DE DOWN.

7.1. CARDIOPATÍAS

Entre un 40 y un 50% de los recién nacidos con SD presentan una cardiopatía congénita, es decir, una patología del corazón presente en el momento del nacimiento, siendo estas la causa principal de mortalidad en niños con SD.

Algunas de estas patologías sólo precisan vigilancia para comprobar que su evolución es adecuada, mientras que otras pueden necesitar tratamiento quirúrgico urgente. Casi la mitad de ellas se corresponden con defectos del septo aurículo-ventricular (ausencia de cierre más o menos completa de la pared que separa aurículas y ventrículos). Una tercera parte (en torno al 30% según las fuentes) son defectos de cierre del septo ventricular (pared que separa los ventrículos entre sí), y con menos frecuencia se encuentran otras patologías como ostium secundum, ductus arterioso persistente o tetralogía de Fallot.

En general casi todos estos defectos provocan paso inapropiado de sangre desde las cavidades izquierdas del corazón a las derechas, aumentando la circulación pulmonar. La tetralogía de Fallot, en cambio, provoca un cortocircuito inverso, por lo que disminuye el flujo sanguíneo pulmonar y aparece cianosis (color azulado por la deficiente oxigenación de la sangre), sobre todo en crisis de llanto o esfuerzos. Esta es una patología grave que precisa cirugía, habitualmente en el primer año de vida, para reparar los defectos. Es frecuente que el examen clínico del recién nacido no ofrezca datos de sospecha por lo que pueden quedar sin diagnosticar en la etapa neonatal hasta un 50% de los recién nacidos con cardiopatía congénita. Por este motivo se recomienda la realización de una ecografía del corazón a todo recién nacido con SD. En la etapa de adolescencia o adulto joven pueden aparecer defectos en las válvulas cardíacas (Con mayor frecuencia, prolapso de la válvula mitral).

Los adultos con SD presentan, en cambio, menor riesgo de arteriosclerosis y unas cifras de tensión arterial inferiores a las de la población general, por lo que se consideran un grupo poblacional protegido frente a enfermedad coronaria (angina de pecho, infarto de miocardio).

7.2 ALTERACIONES GASTROINTESTINALES.

La frecuencia de aparición de anomalías o malformaciones digestivas asociadas al SD es muy superior a la esperada en población general: en torno al 10% de las personas con SD presentan alguno de estos trastornos. La lista de anomalías y su expresión clínica (gravedad con la que se presentan) es muy amplia y variable, pero las que presentan una mayor incidencia son la atresia esofágica, la atresia o estenosis duodenal, las malformaciones anorrectales, el megacolon agangliónico (Enfermedad de Hirschsprung) y la celiaquía.

La atresia esofágica consiste en la interrupción de la luz del esófago (este se encuentra “obstruido” por un desarrollo incompleto). El riesgo de aparición en niños con SD es casi 30 veces superior al de la población general, y precisa tratamiento quirúrgico precoz para impedir aspiración de saliva y alimento a la vía aérea y permitir el tránsito adecuado de alimentos hasta el estómago. Un cuadro similar se presenta en la atresia o estenosis duodenal (atresia: obstrucción total, estenosis: obstrucción parcial), pero en este caso en la porción de intestino situada inmediatamente tras el estómago. Puede deberse a una compresión mecánica del páncreas por una anomalía en su desarrollo denominada “páncreas anular”. Esta malformación (la atresia duodenal) aparece hasta en el 8% de los niños recién nacidos con SD.

El ano imperforado es la malformación anorrectal más frecuente en niños con SD: se ha descrito una incidencia del 2-3%²⁸ (es decir, dos o tres de cada cien niños recién nacidos con SD lo presentan), mientras que su aparición en la población general se estima en torno a uno de cada 5.000. Su diagnóstico es clínico y su tratamiento quirúrgico. Otros trastornos relativamente frecuentes son el megacolon, o dilatación excesiva de la porción distal del tracto digestivo por un defecto en la relajación y la enfermedad celíaca (intolerancia digestiva al gluten), que aparecen también con una frecuencia superior a la que se presenta en recién nacidos sin el síndrome.

7.3 TRASTORNOS ENDOCRINOS

Las personas con SD de cualquier edad tienen un riesgo superior al promedio de padecer trastornos tiroideos. Casi la mitad presentan algún tipo de patología de tiroides durante su vida. Suele tratarse de hipotiroidismos leves adquiridos o autoinmunes que en muchos casos no precisan tratamiento, aunque cuando su gravedad lo requiere deben instaurarse lo más precozmente posible para no ver comprometido el potencial de desarrollo intelectual.

Sabemos que las alteraciones más frecuentes en la función tiroidea en niños con SD están incrementadas significativamente en todas las edades, aproximadamente el 45% de las personas con SD presentan disfunción de la glándula tiroidea, la mayor incidencia corresponde a elevaciones aisladas de la TSH (20-60%).

Los casos de hipotiroidismo adquirido a partir de la segunda década de la vida representan el 12-17% de los casos en pacientes con SD, de los que el 33% son de causa autoinmune, en cambio los casos de hipotiroidismo primario persistente, se observan sólo en el 0,7% de los nacidos con SD, por lo que podemos decir que la disfunción tiroidea se incrementa con la edad, particularmente por encima de los 15 años.

La prevalencia de anticuerpos antitiroideos aumenta por encima de los 8 años de vida y, en ocasiones, antecede al estado hipotiroideo en 12 a 18 meses. En el 35% de los adolescentes con anticuerpos antitiroideos y estado de hipotiroidismo subclínico (elevación aislada de TSH con T4 normal), se desarrollará un hipotiroidismo franco hicieron el seguimiento de una cohorte de 103 niños con SD de 6 a 13 años de edad, y control a la edad de 10 a 20 años. Según estos autores, la probabilidad de presentar hipotiroidismo y precisar levotiroxina antes de los diez años de vida fue del 2%, si presentaban anticuerpos antitiroideos positivos en la segunda década de la vida, se elevaba esta probabilidad al 28% y llegaba al 34%, cuando se asociaba aumento aislado de la TSH. A la luz de estos resultados, los autores proponían el cribado anual de TSH solo cuando los resultados iniciales estén alterados (elevación aislada

de TSH) y cada cinco años si la TSH es normal y no aparecen signos clínicos de sospecha de hipotiroidismo. En la adolescencia es conveniente, además, determinar la presencia de anticuerpos antitiroideos. Dadas las limitaciones de este estudio (pequeño tamaño muestral, pérdida de pacientes), a falta de más pruebas, el grupo PrevInfad/PAPPS Infancia y Adolescencia aconseja el cribado sistemático de hipotiroidismo mediante la determinación de TSH en los controles habituales de salud. En casos de elevaciones aisladas de TSH, se aconseja control anual para confirmar un estado de hipotiroidismo franco, añadiéndose en la evaluación la determinación de rT3. En los controles de salud de la edad escolar, se determinarán los anticuerpos antitiroideos si se detecta aumento de la TSH. Por otra parte, no existe evidencia sobre el beneficio del tratamiento hormonal sustitutivo en elevaciones aisladas de la TSH

7.4 TRASTORNOS DE LA VISIÓN.

Más de la mitad (60%) de las personas con SD presentan durante su vida algún trastorno de la visión susceptible de tratamiento o intervención. El astigmatismo, las cataratas congénitas o la miopía son las patologías más frecuentes. Dada la enorme importancia que la esfera visual supone para el aprendizaje de estos niños se recomiendan controles periódicos que corrijan de manera temprana cualquier déficit a este nivel.

Las cataratas en el síndrome de Down presentan características diferentes según la edad a la que aparecen. En el recién nacido suelen ser totales, en la infancia suturales y arqueadas periféricas, durante la adolescencia corticales puntiformes, y en el adulto, puede darse la evolución de cualquiera de las anteriores. La prevalencia en el síndrome de Down es bastante elevada (hasta un 86% según algunos autores), aunque sólo requieren intervención quirúrgica en un pequeño porcentaje de casos. De cualquier manera, resulta imprescindible su diagnóstico precoz ya que es sencillo, implican un importante compromiso visual y su tratamiento quirúrgico es eficaz en la mayoría de los casos.

Las ametropías incluyen miopía, hipermetropía y astigmatismo. Casi la mitad de los niños con síndrome de Down que hemos visitado eran emétopes, un 37%

hipermétropes, un 18% miopes y casi la mitad tenían astigmatismo, asociado o no a miopía o hipermetropía.

Queratocono: la prevalencia de las formas subclínicas es muy elevada en el síndrome, si bien las formas clínicas también son bastante frecuentes. En general se manifiestan por un astigmatismo elevado o por una disminución de la agudeza visual corregida. En algunos casos puede debutar de forma hiperaguda, con un edema corneal severo, hidrops corneal.

7.5 TRASTORNOS DE LA AUDICIÓN.

La prevalencia de hipoacusia es elevada, a veces manifestada en forma de conductas desajustadas pseudo psiquiátricas. Algunos estudios demuestran, en niños con SD con edades comprendidas entre 2 meses a 3 años de edad, que el 34% presentan normoaudición, el 28% tiene sordera unilateral y un 38% padecen sordera bilateral. Solo el 4% de los niños presentó sordera neurosensorial y la mayoría de ellos presentaba hipoacusia conductiva.

La correlación entre la audición, los problemas de adquisición y elaboración del lenguaje en niños con SD, obliga a manejar este problema de forma enérgica, especialmente en lo relativo a la hipoacusia de conducción secundaria a: otitis media serosa, colesteatoma, estenosis del conducto auditivo externo o impactaciones de cerumen en dicho conducto.

Los actuales protocolos proponen realizar cribado universal de hipoacusia sensorial en el primer semestre de vida (potenciales auditivos automatizados, test de otoemisiones acústicas, o bien evaluación de potenciales evocados auditivos del tronco cerebral (PET)). Después de los 6 meses, el cribado se realizará con pruebas de valoración basadas en reflejos conductuales audiológicos, impedanciometría o prueba de otoemisiones acústicas (OEA), dependiendo de la edad, nivel intelectual y estado de la audición.

La particular disposición anatómica de la cara de las personas con SD determina la aparición frecuente de hipoacusias de transmisión (déficits auditivos por una mala transmisión de la onda sonora hasta los receptores cerebrales). Esto es debido a la presencia de patologías banales pero muy frecuentes como impactaciones de cerumen, otitis serosas, colesteatomas o estenosis del

conducto auditivo, lo que ocasiona la disminución de la agudeza auditiva hasta en el 80% de estos individuos.

Pérdida auditiva conductiva. Se produce cuando algo impide que el sonido se reciba en el oído externo y en el oído medio, de forma que tampoco pueda transmitirse bien al oído interno. La mayoría de las veces, el sonido es bloqueado por el fluido situado en el oído medio, que puede haberse acumulado por infecciones, alergias o por un funcionamiento inadecuado de las trompas de Eustaquio (**estructura anatómica en forma de tubo que conecta el oído medio con la parte posterior de la nariz**).

El fluido también puede acumularse porque los conductos auditivos suelen ser más pequeños y de menor ángulo, lo que dificulta el drenaje de cualquier fluido. Incluso un exceso de cerumen (cera) en el conducto auditivo externo puede causar una pérdida auditiva conductiva. El fluido en el oído es un problema muy extendido entre los niños con síndrome de Down. Se estima que entre el 60 y el 70 por ciento tiene pérdida auditiva conductiva intermitente, debido a la acumulación de fluido.

Pérdida auditiva neurosensorial. Algunos niños con síndrome de Down tienen pérdida auditiva neurosensorial o sordera. Se trata de un tipo más permanente de pérdida auditiva, producida por daños en el oído interno, en el nervio auditivo o en ambos. Puede afectar la capacidad de oír ciertas frecuencias (tonos) y por tanto, la capacidad para oír determinados sonidos. Aunque los investigadores están encontrando nuevas anomalías en el oído interno, estos hallazgos no se han correlacionado con la pérdida auditiva neurosensorial.

Pérdida auditiva mixta. Muchos niños con síndrome de Down padecen una combinación de pérdida auditiva conductiva y de pérdida auditiva neurosensorial. Esta combinación se conoce como sordera mixta o pérdida auditiva mixta.

7.6 TRASTORNOS ODONTOESTOMATOLÓGICOS.

Las personas con SD tienen una menor incidencia de caries, pero suelen presentar con frecuencia trastornos morfológicos por malposiciones dentarias,

agenesia (ausencia de formación de alguna pieza dentaria), o retraso en la erupción dentaria. Son necesarias revisiones periódicas para una corrección precoz de los trastornos más importantes o que comprometan la función masticatoria o fonatoria.

Cabe destacar las siguientes características en los pacientes con SD:

- Notable retraso en la erupción dentaria, tanto temporal como permanente. Erupción irregular de dientes, hipodontias (presente en el 60% de los niños), anodontias y agenesias en la dentición (frecuencia 4-5 veces mayor que en la población general) y dientes supernumerarios en el 6%. Aparición de manchas blanquecinas de hipocalcificación en el 18% de casos.

- Grave y acusado compromiso periodontal, que afecta sobre todo al sector anteroinferior. La severidad de la enfermedad periodontal aumenta con la edad, pudiendo afectar al 39% de la población adulta. En la población pediátrica con SD, se encuentra inflamación gingival hasta en un 67% de casos. La causa puede atribuirse a mala higiene bucal y alimentación inadecuada, junto a factores locales como: maloclusión, bruxismo y malposición dentaria.

- Alta tendencia a maloclusiones dentarias, debido en parte a la macroglosia y la hipoplasia del maxilar. La más frecuente es la mordida cruzada (78%) y la mordida abierta.

- Menor incidencia de caries, relacionada con el retraso de la erupción dentaria y la función tamponante de la saliva, entre otros.

- El bruxismo se observa hasta en el 70% de los niños, afectando a las superficies triturantes de los dientes. Por todo ello, deben revisarse e indicarse todas las medidas de higiene bucodental tendentes a mejorar la técnica del cepillado, uso de pastas dentífricas fluoradas, enjuague con colutorios con flúor, utilización de la seda dental, control de la dieta y de hábitos perniciosos (chupete, biberón de noche) en el domicilio, y control de la placa bacteriana, junto a los sellados de

fisuras. En los casos en los que sea preciso, debe instaurarse el tratamiento con ortodoncia a pesar de las dificultades debidas a la gravedad de las maloclusiones y a la deficiente colaboración de estos muchachos para el mantenimiento de la aparatología.

7.7 ENFERMEDAD CELÍACA.

La enfermedad celíaca (EC), como ocurre con otras patologías autoinmunes, es más frecuente que en la población general (4 al 7%), habitualmente de forma silente, asintomática o atípica, pasando desapercibida en niños con SD. Por esta razón, en ausencia de síntomas sugestivos de EC, se recomienda el cribado sistemático mediante la determinación de marcadores serológicos a los 2-3 años de edad, siempre que haya estado tomando alimentación que contenga gluten, al menos durante un año. La determinación inicial será de anticuerpos antitransglutaminasa (ATGt-IgA) o ATGt tipo IgG, en los casos en que se asocia con déficit de inmunoglobulina tipo A (IgA).

Un resultado inicial negativo de los test serológicos de EC no excluye la posibilidad de que desarrolle la enfermedad a lo largo de la vida. La estrategia, para algunos autores, sería repetir los marcadores celíacos a los 6-7 años, o bien determinar la presencia de marcadores genéticos HLA DQ2 o DQ8, y si son positivos, continuar con los controles serológicos cada 2-3 años. No obstante, según un estudio que analizaba el coste-eficacia del cribado en niños con SD, no parece adecuado insistir en aquellos niños con un primer test negativo y sin ninguna sintomatología.

7.8 INESTABILIDAD ATLANTOAXOIDEA.

La inestabilidad atlantoaxoidea o subluxación atlantoaxoidea, definida por la existencia de un espacio de 5 mm o más entre el atlas y la apófisis odontoides del axis, está presente en el 10-20% de los menores de 21 años con SD, y es debida a la laxitud ligamentosa. Aunque la mayoría carece de síntomas, las formas sintomáticas pueden alcanzar el 1-2% de todos los niños con SD. El diagnóstico se realiza mediante radiografía lateral de la columna cervical, en posición de flexión, neutra y en extensión, obtenida entre los tres y cinco años de edad.

Todos los niños con espacios superiores a 5 mm deben ser examinados en busca de síntomas de compresión medular (cansancio precoz, marcha anormal, parestesias en miembros, pérdida de fuerza, dolor o contracturas cervicales de repetición), estando indicada la realización de una resonancia magnética del área antes de decidir la restricción de la actividad deportiva o cualquier procedimiento que precise anestesia (maniobras que precisen de la hiperextensión del cuello).

La indicación de cribado en fase asintomática y, por ello, la incorporación de la técnica diagnóstica en las recomendaciones de actividades preventivas, es controvertida. Mientras que, el Medical Advisory Committee of the Special Olympics recomienda la realización de la radiografía previa a la participación en los Juegos Olímpicos desde 1983, el Committee on Sports Medicine and Fitness de la AAP indica que, no hay evidencia científica que permita concluir, que las radiografías laterales de columna cervical tengan en los pacientes con SD un valor detector del riesgo de desarrollar lesión del cordón espinal y consideran de mayor utilidad el seguimiento clínico para el reconocimiento de los pacientes con síntomas de compresión medular. Algunos autores de gran prestigio como Pueschel, resaltan que la inestabilidad atlantoaxial asintomática es un alteración, tan grave, como para justificar el trabajo y el gasto del cribado mediante radiología lateral.

7.9 DIAGNÓSTICO.

A partir de 1979 se dispone en los laboratorios de una prueba en sangre que permite establecer una sospecha diagnóstica para varios defectos congénitos (espina bífida y otros defectos del tubo neural). Esta prueba es la determinación de los valores de AFP (Alfa-fetoproteína), que se encuentran aumentados en los embriones que presentan estos trastornos del desarrollo. Varios años después se establece una relación estadística entre valores bajos de esta proteína y la aparición de trastornos cromosómicos, en especial del SD. En años posteriores se descubrieron algunas asociaciones similares con otras sustancias en sangre materna. Hoy día es común la determinación de AFP, estriol y hCG (Gonadotropina coriónica humana) para determinar el riesgo de aparición del SD. A esto se llama "triple prueba". Algunos laboratorios incluyen la determinación de inhibina (cuádruple prueba). Los valores de estas sustancias en sangre, así como datos acerca de la edad materna y los antecedentes personales y familiares permiten calcular un riesgo de aparición de SD, pero no suponen un diagnóstico de certeza. Determinadas mediciones que se realizan durante las ecografías (longitud del fémur, grosor del pliegue nucal, y otras) también aportan información para el cálculo de ese riesgo, pero tampoco permiten establecer el diagnóstico definitivo. Para detectar la anomalía cromosómica durante el periodo prenatal de forma inequívoca se emplean técnicas de conteo cromosómico, por lo que es necesario disponer de alguna célula fetal.

El acceso al material celular embrionario puede suponer un cierto riesgo, tanto para la madre como para el feto, por lo que su indicación se circunscribe a aquellos embarazos en los que se haya detectado un riesgo de aparición de la trisomía superior al de la población general (triple prueba positiva, edad materna superior a 35 años o paterna superior a 50, antecedentes familiares o personales de SD, o progenitores portadores de una translocación equilibrada u otras alteraciones cromosómicas).

La técnica más frecuentemente utilizada para la obtención de material genético fetal es la Amniocentesis. Esta técnica se empezó a generalizar en la década de los 60, y consiste en la punción ecoguiada de la cavidad amniótica por vía abdominal. Se consigue así una muestra de líquido amniótico, de donde es

posible obtener células fetales para su estudio. Debe realizarse preferentemente entre las semanas 14 a 17 del embarazo. Es una técnica relativamente inocua y poco molesta pero comporta un riesgo del 1-2% de aborto, lesión fetal, o infección materna. A mediados de los 80 se comenzó a usar otra técnica, denominada Biopsia de vellosidades coriónicas: se obtiene un fragmento de material placentario por vía vaginal o a través del abdomen, normalmente entre las semanas 8 y 11 del embarazo.

Esta técnica se puede realizar antes de que exista la suficiente cantidad de líquido amniótico necesaria para que se pueda llevar a cabo la amniocentesis, y el estudio cromosómico es más rápido pues no se necesita el cultivo celular para obtener una muestra suficientemente grande. Presenta un riesgo para la madre y el feto similar al de la amniocentesis.

7.10 TRATAMIENTO

La mejoría en los tratamientos de las enfermedades asociadas al SD ha aumentado la esperanza de vida de estas personas, desde los 14 años hace unas décadas, hasta casi la normalidad (60 años, en países desarrollados) en la actualidad. A lo largo de los últimos 150 años se han postulado diferentes tratamientos empíricos (hormona tiroidea, hormona del crecimiento, ácido glutámico, dimetilsulfóxido, complejos vitamínicos y minerales, 5-hidroxitriptófano o piracetam) sin que ninguno haya demostrado en estudios longitudinales a doble ciego que su administración provoque ningún efecto positivo significativo en el desarrollo motor, social, intelectual o de expresión verbal de las personas con SD. No existe hasta la fecha ningún tratamiento farmacológico eficaz para el SD, aunque los estudios puestos en marcha con la secuenciación del genoma humano permiten augurar una posible vía de actuación (enzimática o genética), eso sí, en un futuro todavía algo lejano. Los únicos tratamientos que han demostrado una influencia significativa en el desarrollo de los niños con SD son los programas de Atención Temprana, orientados a la estimulación precoz del sistema nervioso central durante los seis primeros años de vida. Especialmente durante los dos primeros años el SNC

presenta un grado de plasticidad muy alto lo que resulta útil para potenciar mecanismos de aprendizaje y de comportamiento adaptativo.

Los individuos con grandes dificultades para el aprendizaje a menudo han sido internados en instituciones, pero se ha comprobado que deben vivir en su domicilio, donde desarrollan de forma más completa todo su potencial. La adaptación curricular permite en muchos casos una integración normalizada en colegios habituales, aunque deben tenerse en cuenta sus necesidades educativas especiales.

La edad mental que pueden alcanzar está todavía por descubrir, y depende directamente del ambiente educativo y social en el que se desarrollan. Cuando éste es demasiado protector, los chicos y chicas tienden (al igual que ocurriría en una persona sin SD) a dejarse llevar, descubriendo escasamente sus potencialidades. Los contextos estimulantes ayudan a que se generen conductas de superación que impulsan el desarrollo de la inteligencia. Como consecuencia, es imposible determinar los trabajos y desempeños que pueden conseguir durante la vida adulta. Potenciar sus iniciativas y romper con los planteamientos estáticos que históricamente les han perseguido son compromisos sociales ineludibles que las sociedades actuales deben atender

7.11 PRONÓSTICO Y EXPECTATIVAS DE FUTURO.

Se desconocen todavía los mecanismos que provocan el retraso mental en las personas con SD, aunque la secuenciación del genoma humano y diversos estudios llevados a cabo en sujetos con translocaciones parciales están empezando a servir para descubrir los genes responsables del cuadro. Estos mapas fenotípicos también se han comparado con algunos casos de monosomía 21 (cuadro de ausencia de uno de los dos cromosomas del par 21, la situación contraria al SD) obteniéndose así mapas de rasgos asociados al exceso o defecto de dosis cromosómica. En las próximas décadas todo este conocimiento sobre el funcionamiento y expresión de los genes permitirá, con seguridad, establecer nuevas estrategias terapéuticas capaces de revertir los trastornos

cognitivos asociados al síndrome de Down, y muchos de sus problemas asociados. En 1981 se diseñó el primer Programa de Salud específico para personas con SD, pero el más ampliamente aceptado y difundido en la comunidad científica es el diseñado por el Down Syndrome Medical Interest group (DSMIG). En estos programas de salud se contemplan las actuaciones preventivas mínimas para un adecuado diagnóstico precoz y seguimiento de las enfermedades o complicaciones que se pueden presentar, mejorando significativamente el pronóstico de estas personas. Por otra parte los programas, cada vez más extendidos, de estimulación precoz, y el cambio progresivo de mentalidad que la sociedad está experimentando con respecto a la discapacidad intelectual son los principales motivos de la gran transformación que se está viviendo en torno a las personas con SD.

Hace apenas unas décadas estas personas eran apartadas de la sociedad en instituciones, o escondidas por sus progenitores, en base a un falso complejo de culpa. A pesar del enorme esfuerzo que aún queda pendiente hoy podemos comprobar cómo un entorno basado en la aceptación, en la adaptación de los métodos de aprendizaje y en la virtud de la diversidad está dotando a las personas con SD de la autonomía suficiente como para trabajar, vivir en pareja o desarrollar habilidades artísticas impensables hace muy poco tiempo.

7.12 PREVENCIÓN.

No es posible saber antes de la concepción si una pareja tendrá un hijo con síndrome de Down. Una vez el feto está formado, la mujer embarazada puede solicitar un diagnóstico prenatal para conocer la dotación cromosómica del feto gestante. Existen diversas pruebas, las más frecuentes son:

- **Amniocentesis:** prueba de diagnóstico que consiste en la extracción, a través de una punción abdominal y a través del útero, de una pequeña muestra de líquido amniótico, que es el que envuelve el feto durante toda la gestación. Esta prueba se puede realizar, para diagnóstico parental, preferentemente entre las semanas 15 y 16 de gestación. (Riesgo de un 1% de pérdida fetal)
- **Biopsia de corion:** prueba diagnóstica mediante la extracción y posterior análisis de una pequeña muestra de tejido proveniente de la placenta. La extracción se efectúa vía vaginal o bien vía abdominal, entre las semanas 10 y 13 del embarazo. (Riesgo de un 2% de pérdida fetal).
- **Screening bioquímico:** prueba de despistaje, la finalidad de la cual es la detección de aquellos embarazos que tienen un mayor riesgo de síndrome de Down.

7.13 FISIOPATOLOGÍA

Como en la mayoría de los cuadros que se deben a un desequilibrio cromosómico, el síndrome de Down afecta múltiples sistemas y causa defectos estructurales y funcionales. No todos los defectos están presentes en cada persona.

La mayoría de las personas afectadas tienen cierto grado de alteración cognitiva, que varía de grave (CI de 20 a 35) a leve (CI de 50 a 75). Los retrasos de la motricidad gruesa y del lenguaje también son evidentes en etapas tempranas de la vida. A menudo se observa reducción de la talla y existe mayor riesgo de obesidad.

Alrededor del 50% de los recién nacidos afectados tiene cardiopatías congénitas; los defectos más frecuentes son comunicación interventricular y canal auriculoventricular (defecto de las almohadillas endocárdicas).

Aproximadamente el 5% de las personas presentan malformaciones digestivas, en particular atresia duodenal, a veces junto con páncreas anular. Asimismo, son más frecuentes la enfermedad de Hirschsprung y la enfermedad celíaca. Muchos presentan endocrinopatías, como enfermedad tiroidea (la mayoría de las veces hipotiroidismo) y diabetes. La hipermovilidad atloidooccipital y atlantoaxoidea, así como anomalías óseas de la columna cervical, puede causar inestabilidad atlanto occipital e inestabilidad cervical; puede provocar debilidad y parálisis. Alrededor del 60% de las personas tienen problemas oculares, como cataratas congénitas, glaucoma, estrabismo y errores de refracción. En la mayoría de los casos, hay hipoacusia, y las infecciones óticas son muy frecuentes.

El proceso de envejecimiento parece estar acelerado. La expectativa de vida promedio es de alrededor de 55 años; sin embargo, más recientemente, algunas personas afectadas han llegado a vivir hasta después de la octava y la novena década de la vida. La expectativa de vida disminuye principalmente por la cardiopatía y, en menor grado, por la mayor susceptibilidad a infecciones y leucemia mielógena aguda.

Existe un mayor riesgo de enfermedad de Alzheimer a una edad temprana y, en la autopsia, los encéfalos de los adultos con síndrome de Down muestran hallazgos microscópicos típicos. Los resultados de la investigación reciente indican que los niños de raza negra con síndrome de Down tienen una expectativa de vida sustancialmente más corta que los de raza blanca. Este hallazgo puede ser el resultado del escaso acceso a servicios médicos, educacionales y otros servicios de apoyo.

Las mujeres afectadas tienen una probabilidad del 50% de tener un feto con síndrome de Down; sin embargo, muchos embarazos se abortan en forma espontánea. Los hombres con síndrome de Down son infértiles, excepto aquellos con mosaicismo.

7.14 ISOINMUNIZACIÓN.

Las vacunas recomendadas en la población con SD son las establecidas en los calendarios de vacunación para la población. Dada la “inmunosupresión relativa”

de estos niños (déficit de subclases IgG2 e IgG4), las malformaciones anatómicas y la comorbilidad con cardiopatías y enfermedad respiratoria crónica, se recomienda vacunación antigripal anual, junto con otras vacunas como: varicela y neumocócica (tipo conjugada en menores de 5 años + vacuna polisacárida 23 valente, en mayores de 36 meses).

8. CUIDADOS, INTERVENCIONES Y SUGERENCIAS DEL PERSONAL DE ENFERMERÍA EN PACIENTES RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN.

8.1 EL PAPEL DE ENFERMERÍA EN EL SÍNDROME DE DOWN.

En los sistemas de salud, la enfermera ocupa un lugar preeminente y desempeña diversas tareas en diferentes ámbitos de trabajo, desde los servicios de atención a pacientes de alta complejidad al seguimiento de los programas de atención a la salud de individuos, familia y comunidades.

Los cuidados enfermeros, por tanto, actúan en beneficio tanto de la mejora de las personas enfermas como en la promoción de la salud y la prevención de la enfermedad, estableciendo además un elemento de cohesión social y de atención solidaria ante los problemas de salud.

Los cuidados de enfermería se centran en la mayor proximidad con todo tipo de pacientes y en este caso con recién nacidos con síndrome de Down y también con sus familias y su entorno.

8.2 CUIDADOS GENERALES AL RECIÉN NACIDO.

- Establecer y mantener la respiración: Se limpia con una gasa estéril la boca y secreciones orofaríngeas para que empiece a respirar y si no se le estimula frotándole la espalda o en las plantas de los pies. Utilizaremos oxigenoterapia con mascarilla que cubra boca y nariz sino ha comenzado a respirar espontáneamente.
- Estabilizar la temperatura: Evitar el enfriamiento secando al recién nacido con una toalla caliente para que no pierda calor. Además, se puede colocar al bebé en cuna térmica para que le proporcione calor.
- Examen clínico inicial: El test de Apgar es el método para valorar cómo

se adapta el recién nacido a la vida extrauterina. Se valoran cinco parámetros: frecuencia cardíaca (0: ausente, 1: lenta < 100 lpm, 2: >100 lpm), respiración (0: ausente, 1: lenta e irregular, 2: buena o llanto), tono muscular (0: deprimido, flácido, 1: extremidades algo flexionadas, 2: movimiento activo de miembros), respuesta a estímulos (0: ausente, 1: mueca, 2: tos o estornudo, llanto) y color (0: azulado, pálido, 1: cuerpo rosado y extremidades cianóticas, 2: rosado completamente).

- Una puntuación entre 0-3 sería muy grave, entre 4-6 dificultad moderada

y entre 7-10 bueno. El test de Apgar se hace al minuto y a los 5 minutos de vida, si vemos que a los 5 minutos no ha llegado a bueno se le vuelve a repetir a los 10 minutos.

Ligadura del cordón umbilical: Se corta cuando el cordón deja de latir. Si la madre ha estado anestesiada se corta a los 15 segundos. Se ponen dos pinzas en el cordón, una hacia la madre y otra hacia el niño y se corta en el centro.

A unos cuatro centímetros de la pared abdominal aproximadamente se le pone la pinza al niño. Se cubre el muñón umbilical con una gasa impregnada en alcohol o en alguna solución antiséptica, nunca povidona yodada. Cuando cortamos observaremos que tenga las dos arterias y una vena.

- Peso, talla y perímetro craneal. Según el peso el recién nacido puede ser

microsómico: < 2500 gr, normosómico: 2501-4250 gr, macrosómico >4250 gr. El peso medio suele ser 3500 gr. El 95% de los recién nacidos pesa entre 2500-4250 gr. El peso va a estar influenciado por la edad gestacional, nutrición de la madre, enfermedad de la madre que pueda repercutir en la función placentaria, raza y sexo.

- Se produce una pérdida fisiológica entre el tercer y quinto día de vida. Entre el octavo y décimo día de vida el peso es el mismo que al nacer. Al mes la ganancia es de 200-250 gr por semana. La talla

se mide en decúbito supino desde el vértice craneal hasta el talón y la media es de

51 cm. El 95% de los recién nacidos miden entre 46-56 cm. Es importante saber cuánto mide el niño cuando nace para ver cómo va creciendo. El perímetro craneal se mide entre el segundo y cuarto día de vida. Se mide por la frente, encima de las orejas y occipucio, suele estar entre 33-37 cm.

- Identificación: Hay que identificarlo con una pulserita al niño y otra a la madre. En algunos centros se toman las huellas digitales de la madre y plantares del niño.
- Evitar infecciones: Todo lo que esté en contacto con el niño estéril o lo más limpio posible
- Inspección general buscando anomalías: Miraremos el paladar, posibles fracturas de clavícula (sobre todo en niños grandes), luxaciones de cadera (mediante las maniobras de Ortolani), anomalías en los pies.

8.3 VALORACIONES AL NACER

Elemento	Analizar y valorar
Aspecto General	Estado de maduración, estado de alerta, nutrición, actividad, llanto, coloración, presencia de edema, evidencia de dificultad respiratoria, postura y otros elementos que permitan considerar sano o no al recién nacido, somatometría.
Piel	Color, consistencia, hidratación, evidencia de tumores, lesiones, erupciones, vérnix caseosa, su presencia, y si está teñida de meconio, uñas
Cabeza y Cara	Tamaño, moldeaje, forma, fontanelas, líneas de suturas, implantación de cabello, simetría facial y dismorfia facial.
Ojos	Presencia y tamaño del globo ocular, fijación visual, nistagmus, presencia/ausencia de infecciones, edema conjuntival, hemorragia, opacidades de córnea y cristalino, reflejos pupilares, retina, distancia entre ambos ojos y lagrimeo.
Oídos	Tamaño, forma, simetría e implantación, presencia/ausencia de apéndice preauricular, fístulas, permeabilidad de conducto auditivo externo y reflejo cocleopalpebral por palmada.

Boca	Presencia de fisuras de labio y/o paladar, quistes de inclusión, brotes.
Tórax	Forma, simetría de areolas mamarias, evidencia de dificultad respiratoria, frecuencia y tipo de respiración, percusión y auscultación con entrada bilateral de aire en campos pulmonares.
Cardiovascular	Frecuencia y ritmo cardiaco, presencia y/o ausencia de soplos, pulsos femorales
Abdomen	Forma, volumen, de hernia O eventración, presencia/ausencia des peristaltismo y característica del cordón umbilical. concauidad, masaspalpables, megalias, presencia
Genitales	Anomalías y características de los órganos genitales masculinos o femeninos, implantación del meato y urinario, presencia, tamaño localización testicular, coloración, y presencia de secreción vaginal tamaño del clítoris.
Ano	Permeabilidad y localización.
Tronco y Columna Vertebral	Integridad, continuidad y presencia/ausencia de masas.

Extremidades	Integridad, movilidad, deformaciones, posiciones anormales, fracturas, parálisis y luxación congénita de cadera.
Estado Neuromuscular	Reflejo de Moro, glabellar, búsqueda, succión, deglución, prensión palmar y plantar, marcha automática, tono, reflejos osteotendinosos y movimientos anormales

8.4 CUIDADOS GENERALES PARA LA PREVENCIÓN DE LA APNEA DEL SUEÑO

- Mantener al neonato en posición prona, con la cabeza en la línea media y el cuello en una posición neutra o en ligera extensión para evitar la obstrucción de las vías aéreas altas, con la cuna ligeramente elevada (conveniente emplear colchón de agua con movimientos oscilatorios).
- Mantener temperatura termoneutral y aspirar las secreciones bucofaríngeas. Manipulación cuidadosa de la alimentación oral. Tratamiento del reflujo gastroesofágico si está presente. Tratamiento con glóbulos rojos si hay anemia severa. Minimizar el uso de maniobras que puedan desencadenar estímulos inhibitorios a nivel pulmonar, como aspiración faríngea prolongada o hiperinsuflación. Medidas analgésicas durante los procedimientos dolorosos.
- Monitoreo de la frecuencia cardíaca y de la saturación de oxígeno.
- Se utiliza también los sensores de presión, la impedancia y la

pletismografía inductiva, pero es más útil el registro electrocardiográfico y la oximetría de pulso, que se deben mantener hasta las 34 semanas de

edad gestacional o hasta una semana después de haber tenido bradicardia.

- El monitoreo con sensores de la apnea solamente no es bueno, pues falla en la apnea obstructiva.
- Estimulación cutánea: se realiza cuando suena la alarma y/o cae la frecuencia cardíaca.
- La mayoría de las apneas terminan espontáneamente antes de los 30

segundos. Una FIO₂ de 0.25 disminuye la frecuencia de apnea. Como hay el riesgo de la fibroplasia retrolental en los neonatos inmaduros es imprescindible el monitoreo de la saturación de oxígeno (88-93 %) y realizar con frecuencia gasometría (mantener P_{O2} capilar entre 40 y 60 torr). Se recomienda administrar el oxígeno mediante cánula nasal a 1-2 l/minuto y no en oxihood.

- La VPPC (CPAP) se indica con cánula nasal humidificada cuando el neonato mantiene esfuerzo respiratorio eficiente en la apnea obstructiva y mixta. Estabiliza la pared torácica, aumenta el volumen pulmonar, mejora la eficiencia ventilatoria y suprime el reflejo inhibitorio. Se emplea presión de 3-5 cm H₂O y con FiO₂ < 0.25. Se hará reanimación con máscara si al minuto no responde a la estimulación cutánea. La ventilación mecánica se emplea si a los 30 segundos de reanimación con máscara no hay mejoría y cuando hay ataques de apnea repetidos.

8.5 CUIDADOS DE ENFERMERÍA EN RECIÉN NACIDOS CON CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS.

- Realizar una valoración exhaustiva de la circulación periférica (pulsos periféricos, llenado capilar, color y temperatura de las extremidades).
- Registrar disritmias cardíacas.
- Anotar signos y síntomas de disminución del gasto cardíaco.
- Observar signos vitales con frecuencia.
- Monitoreo del estado cardiovascular para observar disritmias cardíacas incluyendo trastornos tanto del ritmo como de la conducción.
- Controlar el abdomen para las indicaciones de una disminución en la perfusión.
Controlar el equilibrio de líquidos.
- Controlar si los valores de laboratorio son correctos (enzimas cardíacas y niveles de electrolitos)
- Controlar estados respiratorios por si se producen síntomas de insuficiencia cardíaca.
- Reconocer la presencia de alteración de la presión sanguínea .
- Disponer de terapia antiarrítmica según las políticas del centro (medicamentos antiarrítmicos, cardioversión desfibrilació)

Auscultar los sonidos cardíacos.

- Auscultar los pulmones para ver si hay sonidos crepitantes o adventicios.
- Valorar resultados de laboratorio.
- Reconocer la presencia de alteraciones en la presión sanguínea.
- Período de descanso para evitar fatiga
- Colocar oxímetro de pulso
- Observar presencia de disnea, fatiga, taquipnea, ortopnea
- Auscultar sonidos cardíacos
- Controlar el equilibrio de líquidos ingestas, disminución y peso diario
- Seleccionar la mejor derivación del ECG para la monitorización continua.

- Controlar los electrolitos que puedan aumentar el riesgo de arritmias (potasio y magnesio en suero).
- Realizar radiografía de tórax.
- Ayuno.
- Alimentación por sonda oro gástrica.
- Comprobar la efectividad de la oxigenoterapia.
- Monitorizar los factores determinantes del aporte de oxígeno (nivel de PaO₂). Y hemoglobina y gasto cardiaco.

8.6 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN LA NUTRICIÓN DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN.

- Pesar a diario y controlar la evolución.
- Contar o pesar pañales.
- Realizar un registro preciso de la ingesta y eliminación.
- Vigilar el estado de hidratación.
- Monitorizar signos vitales.
- Identificar dieta prescrita.
- Proteger con un babero.
- Registrar la ingesta
- Proporcionar la comida a la temperatura más aceptable.
- Prestar atención al paciente durante la alimentación
- Animar a los padres/ familiares a que alimenten al bebe.
- Vigilar la capacidad del bebe para mamar.
- Observar la capacidad del bebe para coger correctamente el pezón.
Enseñar a la madre a observar como mama el bebe.

- Animar a la madre a emplear ambos pechos.
- Enseñar a la madre la posición correcta que debe adoptar.
- Enseñar la posición correcta.
- Animar a la madre a que beba líquidos para saciar la sed.
- Instruir a la madre sobre la manera correcta de hacer eructar al bebe.
- Observar si hay náuseas o vómito.
Proporciona alimentos nutritivos con alto contenido calórico.
- Crear un ambiente agradable y relajado a la hora de la comida.
- Registra el progreso de la ganancia de peso.

8.6.1 EN CASO DE NUTRICIÓN PARENTERAL.

- Ayudar en la inserción de la línea central
- Insertar el catéter venoso periférico
- Determinar la colocación del catéter venoso central mediante el examen radiológico
- Mantener la permeabilidad de la vía central Observar si hay infiltración o infección
- Mantener una técnica estéril al preparar y colgar la solución de NPT
- Utilizar una bomba de infusión para el aporte de solución
- Mantener un flujo constante de la NPT
- Pesar diariamente
- Controlar ingesta y eliminación
- Controlar signos vitales

8.6.2 ALIMENTACIÓN ENTERAL POR SONDA.

- Insertar una sonda nasogástrica de acuerdo con el protocolo del centro.
- Fijar el tubo de alimentación.

- Observar si la colocación de la sonda es correcta inspeccionando la cavidad bucal.
- Sostener al niño y hablar con él durante la alimentación para estimular las actividades de alimentación.
- Irrigar la sonda después de cada alimentación

8.6.3 ALIMENTACIÓN POR VASO

- Valorar el estado general del paciente antes de iniciar la alimentación
- Colocarle en posición semifowler
- Envolverle
Sujeta e del cuello dando seguridad a la columna vertebral
- Colocar el vaso en el labio inferior y permitir lamer y sorber la leche
- Valorar succion y deglucion
- Verter despacio la leche
- Expulsar gases
- Valorar tolerancia a al vía oral
- Valorar estado de satisfacción con la toma
- Dejar como al paciente

8.6.4 MANEJO DEL VÓMITO

- Valorar el color, la consistencia, la presencia de sangre, la duración y el alcance de la emesis.
- Medir o estimar el volumen de la emesis.
- Identificar factores que pueden causar o contribuir al vómito. Mantener vías aéreas abiertas.
- Proporcionar alivio durante el vómito.
- Limpiar después del episodio del vómito, para eliminar el color.
- Pesar al paciente con regularidad.

8.6.5 AYUDA PARA GANAR PESO

- Pesar al paciente en intervalos determinados.
- Observar si hay náuseas o vómito.
- Proporcionar alimentos nutritivos con alto contenido calórico.
- Alimentar al paciente.
- Crear un ambiente agradable y relajado a la hora de la comida. Registra el progreso de la ganancia de peso.

8.6.6 TERAPIA DE DEGLUCIÓN.

- Ayuda al paciente a colocar la cabeza flexionada hacia adelante, en preparación para la deglución.
- Observar si hay signos y/ o síntomas de aspiración.
- Observar el sellado de los labios al comer, beber y tragar.
- Controlar si hay signos de fatiga al comer, beber y tragar.
- Enseñar al familiar a cambiar de posición, alimentar y vigilar al paciente.

Vigila hidratación corporal (ingresos y egresos)

8.7 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN LA ELIMINACIÓN DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN.

- Observar si hay signos y síntomas de retención urinaria
- Remitir al médico si se producen signos y síntomas de infección del tracto urinario.
- Registrar la hora de la primera eliminación después del procedimiento, si procede.
- Restringir los líquidos, si procede.

8.7.1 EN CASO DE DIARREA.

- Obtener una muestra de heces para realizar cultivos y determinar la sensibilidad si la diarrea continúa.
- Identificar los factores que puedan contribuir u ocasionar la diarrea. Observar si hay signos y síntomas de diarrea.
- Observar la turgencia de la piel.
- Medir la producción de diarrea/defecación.
- Pesarse al paciente.

8.7.2 MANEJO INTESTINAL.

- Tomar fecha de la última evacuación.
- Observar signos o síntomas de diarrea.
- Administrar supositorios de glicerina.
- Instruir al familiar a registrar color, volumen, consistencia y frecuencia de las heces

8.8 CUIDADOS E INTERVENCIÓN DE ENFERMERÍA EN APLICACIÓN DE MEDICAMENTOS EN PACIENTES RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN.

Seguidos siete principios de la administración de medicamentos. Verificar, la orden médica. Observar si existen posibles alergias.

- Verificar las alergias del paciente antes de administrar el medicamento.
- Administrar la medicación con la técnica y la vía adecuada.
- Registrar la administración de los medicamentos.

8.9 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN EL MANEJO AMBIENTAL DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN.

- Crear un ambiente tranquilo y de apoyo.
 - Proporcionar un ambiente limpio y seguro.
 - Ajustar la temperatura ambiental que sea más cómoda.
 - Evitar exposiciones innecesarias, corrientes, exceso de calefacción o frío.
 - Ajustar la iluminación.
 - Colocar al paciente en posición cómoda.
 - Vigilar la piel.
-
- Evitar exponer la piel o membranas mucosas a factores irritantes

8.9.1 CAMBIO DE POSICIÓN.

- Colocar en posición terapéutica específica.
- Colocar en posición de alineación corporal correcta.
- Colocar en una posición que facilite la ventilación/perfusión.
- Girar al paciente al menos cada 2 horas.
- Proporcionar un colchón firme.
- Vigilar el estado de oxigenación antes y después de un cambio de posición.

8.9.2 CUIDADOS DE CANGURO.

- Explicar las ventajas de la técnica
- Vigilar los factores que influyen en la participación de la técnica (disposición, salud,)
- Preparar un ambiente tranquilo, privado y cálido
- Indicar al progenitor que lleve ropa cómoda que se abra por delante
Instruir al progenitor acerca del traslado de la incubadora o cuna radiante y el manejo de equipo y tubos

Colocar al bebe con pañales, erguido en posición de prono, sobre el tórax del progenitor

- Mantener vía aérea del recién nacido
- Afianzar la postura del bebe y del progenitor (atar un loa prenda alrededor del conjunto padre-hijo, arropar al bebe, colocar una manta por encima de ambos)
- Animar al progenitor a brindar caricias y contacto de afecto
- Apoyar al progenitor en el cuidado del bebe
- Aconsejar al progenitor a que disminuya la actividad mientras abraza al bebe

8.9.3 PREVENCIÓN DE ÚLCERAS POR PRESIÓN.

- Utilizar una herramienta de valoración de riesgo establecida para valorar los factores de riesgo del individuo.
- Documentar el peso y los cambios de peso.
- Registrar el estado de la piel durante el ingreso y luego diario.
- Vigilar estrechamente cualquier zona enrojecida.
- Eliminar la humedad excesiva en la piel.
- Dar la vuelta continuamente cada 1-2 horas.
- Mantener la ropa de cama limpia, seca y sin arrugas.
- Humedecer la piel seca, intacta.
- Asegurar la nutrición adecuada.

8.9.4 TERAPIA DE RELAJACIÓN.

Coger y calmar al bebe. Mecer al bebe. Hablar suavemente o cantar al bebe. Ofrecer tranquilidad al bebe. Acariciar la frente. Eliminar o reducir estímulos que crean miedo o intranquilidad. Frotar la espalda. Ofrecer un baño caliente.

8.9.5 FOMENTAR APEGO.

- Dar oportunidad de ver y tocar al recién nacido
- Compartir información del recién nacido y su tratamiento
- Informar a los progenitores sobre los cuidados brindados al recién nacido
- Animar la lactancia materna si es apropiado
Ayuda los progenitores a identificar las necesidades del recién nacido con el llanto
- Instruir sobre la importancia de muestras de afecto hacia el recién nacido

8.9.6 FOMENTAR EL ROL PARENTAL

- Ayudar a los progenitores a tener esperanzas realistas adecuadas al nivel de desarrollo y crecimiento del recién nacido
- Ayudar a los progenitores en el cambio de papeles y en las expectativas del rol parental
- Enseñar a los progenitores a responder a las conductas mostradas por el recién nacido
- Fomentar la interacción con el recién nacido
- Escuchar inquietudes de los progenitores sin juzgarles y apoyarles
- Monitorizar la reacción del recién nacido con la visita

8.9.7 APOYO AL CUIDADOR PRINCIPAL.

- Determinar el nivel de conocimiento del cuidado .
- Determinar la aceptación del cuidador de su papel
- Admite la dificultad del rol.
- Enseñar al cuidador estrategias de mantenimiento de cuidados sanitarios.
- Animar al cuidador a que asuma su responsabilidad.
- Proporcionar información sobre el estado del paciente.

8.10 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN MONITORIZACIÓN RESPIRATORIA DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN.

- Vigilar la frecuencia, ritmo, profundidad y esfuerzo de las respiraciones.
 - Observar si se producen respiraciones ruidosas como cacareos o ronquidos.
 - Palpar para ver si la expansión pulmonar es igual.
 - Observar si hay fatiga muscular diafragmática. Vigilar las secreciones respiratorias del paciente.
- Observar si hay disnea y sucesos que lo mejoren o empeoren.

8.11 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN TERMORREGULACIÓN DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN.

- Comprobar temperatura cada 2 horas.
- Vigilar la temperatura del recién nacido hasta que estabilice.
- Observar color y temperatura de la piel.
- Mantener la temperatura del recién nacido.
- Colocar al recién nacido en incubadora o calentador.
- Favorecer la ingesta de nutrientes y de líquidos adecuados

8.11.1 EN CASO DE FIEBRE

- Toma de la temperatura.
- Vigilar.
- Observar el color de la piel y la temperatura.
- Controlar ingresos y egresos.

- Administrar medicamentos antipiréticos.
- Baño tibio con una esponja
- Administrar oxígeno.

8.11.2 EN CASO DE HIPOTERMIA.

- Retirar del frío y colocarlo en un ambiente cálido.
- Monitorizar la temperatura.
- Colocar un monitor cardiaco.
- Cubrir con mantas calientes.
- Administrar oxígeno calentado.
- Monitorizar el color y la temperatura de la piel.
- Monitorizar signos vitales.

8.12 CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA PARA EL CONTROL Y PREVENCIÓN DE INFECCIONES DEL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN.

- Observar signos y síntomas de infección.
- Observar el grado de vulnerabilidad del paciente a las infecciones.
- Mantener normas de asepsia.
- Proporcionar los cuidados adecuados a la piel.
- Inspeccionar el estado de cualquier incisión/ herida quirúrgica.
- Fomentar la ingesta de líquidos.
- Facilitar el descanso..

9. CONCLUSIÓN.

El síndrome de down puede afectar en cualquier embarazo, sin embargo existen factores que aumentan la posibilidad de padecer este síndrome.

Sin embargo, los cuidados de enfermería dependen de las características que padecerá el recién nacido que van desde físicas hasta orgánicas, sin embargo se debe de conocer e identificar las posibles complicaciones así como el diagnóstico oportuno para llevar a cabo una buena atención perinatal y del recién nacido para actuar de manera correcta y oportuna. estos cuidados e intervenciones involucran:

adecuada atención perinatal de acuerdo a la Norma Oficial Mexicana para la atención del embarazo, parto, puerperio y de la persona recién nacida.

Muchas personas con síndrome de Down son sanas, pero otras necesitan atención médica especial. Los problemas de salud y de desarrollo comunes en las personas con síndrome de Down incluyen:

Discapacidades intelectuales y del desarrollo. Esas discapacidades son problemas del funcionamiento del cerebro que pueden hacer que una persona tenga dificultades o retrasos en el desarrollo físico, aprendizaje, comunicación, cuidado personal o llevarse bien con otros. Los bebés con síndrome de Down pueden alcanzar los indicadores del desarrollo más tarde que otros bebés.

Defectos cardíacos de nacimiento. Estos defectos son problemas del corazón con los que nace un bebé. Pueden afectar la forma o el funcionamiento del corazón, o bien ambos aspectos. Alrededor de la mitad de los bebés con síndrome de Down tienen defectos cardíacos congénitos. A los bebés con síndrome de Down, igual que a todos los bebés, se realizan para detectar problemas cardíacos como parte de las pruebas de detección para recién nacidos antes del alta del hospital.

- Pérdida de la audición (sordera). La pérdida auditiva puede ocurrir cuando alguna de las partes del oído no funciona de manera normal.
- Trastornos del sueño, como apnea obstructiva del sueño. La apnea obstructiva del sueño sucede cuando la respiración del niño se detiene y vuelve a comenzar mientras duerme porque se le estrechan o bloquean las vías respiratorias. Alrededor de 1 de cada 2 (50 por ciento) a 3 de 4 bebés con síndrome de Down (75 por ciento) padecen apnea obstructiva del sueño.

De acuerdo a cada una de las complicaciones se implementarán cuidados e intervenciones especializadas para evitar complicaciones sin embargo también se otorgarán intervenciones generales de un recién nacido sano, ya que la mayoría de los recién nacidos tiene complicaciones y síntomas menores.

Realización de revisiones periódicas de los niños con síndrome de Down, y la administración y puesta al día de su calendario vacunal, así como el resto de actividades de enfermería propias a un paciente.

10. BIBLIOGRAFÍA:

10.1 BÁSICA

- Borrel José María, Flórez Jesús, Serés Agustín, Fernández Rafael, Álvarez Jesús Albert, et al. Prieto Carlos. Programa español de salud para personas con síndrome de Down. [Internet]. Edición revisada 2011. Down España.
- Lirio Casero Julián, García Pérez Jesús. Protocolo de seguimiento del síndrome de Down. [Internet] Unidad de Pediatría Social. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid. 2014. [Consultado 14 de Marzo de 2015]
- García Enrique, Caudevilla Santos, Hidalgo César. Análisis postural estático y dinámico del síndrome de Down según el concepto de Raymond Sohier.

[Internet] Anales de la escuela universitaria de ciencias de la salud de Zaragoza. 2006 nº 9.
- Flórez Jesús, Ruiz Emilio. El síndrome de Down: aspectos biomédicos, psicológicos y educativos. Canal Down 21. [Internet]. Marzo 2004.
- Domínguez Aurrecoechea Begoña, Fernández-Cuesta Valcarce Miguel Ángel, García Puga José Manuel, García Rebollar Carmen, Gutierrez Sigler M^a Dolores, et al. Hijano Bandera Francisco. Programa de salud infantil. Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap). [Internet] 1^a edición. 2010

- Vildoso Mario. Diagnosis and nutritional management of patients with Down syndrome. Medwave. Julio 2006
- Stephen James. Consensus development conference on celiac disease. National institutes of health consensus development conference statement. NIH. Maryland. Junio 28. 2004.
- Rodríguez Caldero M^a Cristina. Guía de AP para personas con Síndrome de Down. Gerencia Regional de Salud. Junta de Castilla y León. 2013.
- Acosta MI, Cañizá MJ, Romano MF, et al. Síndrome de Guillain Barre. Revista de Posgrado de la VIa Cátedra de Medicina 2007;
- Diagnóstico y manejo del Síndrome de Guillain Barré en la etapa aguda, en el primer nivel de atención. GPC- SSA-064-08. México: Secretaría de Salud; 2008.
- López SJM, Alfaro IG, Sermeño SA. Síndrome de Guillain Barre en el Hospital Nacional Zacamil. Rev Arch Col Med 2008
Chau hu S, Yefenof E, Becker A, Shapira J, Chaushu G. A link between parotid salivary Ig level and recurrent respiratory infections in young Down's syndrome patients. Oral Microbiol Immunol 2002;17:172-6
- Chowdary YC, Patel JP. Recurrent pulmonary edema: an uncommon presenting feature of childhood obstructive sleep apnea hypoventilation syndrome in an otherwise healthy child. Clin Pediatr (Phila) 2001;40:287-90.

- Cooney TP, Thurlbeck WM. Pulmonary hypoplasia in Down's syndrome. *N Engl J Med* 1982;307:1170-3.
- Cooney TP, Wentworth PJ, Thurlbeck WM. Diminished radial count is found only postnatally in Down's syndrome. *Pediatr Pulmonol* 1988;5:204-9.
- Cua CL, Blankenship A, North AL, Hayes J, Nelin LD. Increased incidence of idiopathic persistent pulmonary hypertension in Down syndrome neonates. *Pediatr Cardiol* 2007;28:250-4.
- Day SM, Strauss DJ, Shavelle RM, Reynolds RJ. Mortality and causes of death in persons with Down syndrome in California. *Dev Med Child Neurol* 2005;47:171-6.
- de Jong AL, Sulek M, Nihill M, Duncan NO, Friedman EM. Tenuous airway in children with trisomy-21. *Laryngoscope* 1997;107:345-50.
- de Miguel-Diez J, Alvarez-Sala JL, Villa-Asensi JR. Magnetic resonance imaging of the upper airway in children with Down syndrome. *Am J Respir Crit Care Med* 2002;165:1187.

- s

Deutsch GH, Young LR, Deterding RR, Fan LL, Dell SD, Bean JA, et al. Diffuse lung disease in young children: application of a novel classification scheme. *Am J Respir Crit Care Med* 2007;176:1120-8.

- Donnelly LF, Shott SR, LaRose CR, Chini BA, Amin RS. Causes of persistent obstructive sleep apnea despite previous tonsillectomy and adenoidectomy in children with Down syndrome as depicted on static and dynamic cine MRI. *Am J Roentgenol* 2004;183:175-81.
- Durmowicz AG. Pulmonary edema in 6 children with Down syndrome during travel to moderate altitudes. *Pediatrics* 2001;108:443-7.
- Elsayed SM, Elsayed GM. Phenotype of apoptotic lymphocytes in children with Down syndrome. *Immun Ageing* 2009;6:2.
- Fitzgerald DA, Paul A, Richmond C. Severity of obstructive apnoea in children with Down syndrome who snore. *Arch Dis Child* 2007;92:423-5.
- Forni GL, Rasore-Quartino A, Acutis MS, Strigini P. Incidence of bronchial asthma in Down syndrome. *J Pediatr* 1990;116:487-8.
- Frazier JB, Friedman B. Swallow function in children with Down syndrome: a retrospective study. *Dev Med Child Neurol* 1996;38:695-703.

- Galant S, Nussbaum E, Wittner R, DeWeck AL, Heiner DC. Increased IgD milk antibody responses in a patient with Down's syndrome, pulmonary hemosiderosis and cor pulmonale. *Ann Allergy* 1983;51:446-9.
- Glas on EJ, Sullivan SG, Hussain R, Petterson BA, Montgomery PD, Bittles AH. Comparative survival advantage of males with Down syndrome. *Am J Hum Biol* 2003;15:192-5.
- Goldacre MJ, Wotton CJ, Seagroatt Y, Yeates D. Cancers and immune related diseases associated with Down's syndrome: a record linkage study. *Arch Dis Child* 2004;89:1014-7.
 - Goldstein NA, Armfield DR, Kingsley LA, Borland LM, Allen GC, Post JC. Postoperative complications after tonsillectomy and adenoidectomy in children with Down syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1998;124:171-6.
 - Gonzalez OR, Gomez IG, Recalde AL, Landing BH. Postnatal development of the cystic lung lesion of Down syndrome: suggestion that the cause is reduced formation of peripheral air spaces. *Pediatr Pathol* 1991;11:623-33.
 - Guazzorotti I., Trabattoni D, Castelletti E, Boldrighini B, Piacentini I, Duca P, et al. T lymphocyte maturation is impaired in healthy young individuals carrying trisomy 21 (Down syndrome). *Am J Intellect Dev Disabil* 2009;114:100-9.

- Guimaraes CV, Donnelly LF, Shott SR, Amin RS, Kalra M. Relative rather than absolute macroglossia in patients with Down syndrome: implications for treatment of obstructive sleep apnea. *Pediatr Radiol* 2008;38:1062-7.
- Hilton JM, Fitzgerald DA, Cooper DM. Respiratory morbidity of hospitalized children with Trisomy 21. *J Paediatr Child Health* 1999;35:383-6.
- Hultcrantz E, Svanholm H. Down syndrome and sleep challenge. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1991;21:263-8.

10.2 COMPLEMENTARIA

pnea - a therapeutic

- Down España apoya a todas las familias y en todos los ámbitos. El periódico de la discapacidad. CERMI. [Internet]. Mayo 2009
- Pérez JC. Síndrome de Guillain Barré (SGB) Actualización. *Acta Neurol Colomb* 2006
- Orem D. Modelo de Orem (Conceptos de enfermería en la práctica). Barcelona: Masson; 1993
- Marriner Tomey A, Raile Alligood M. Capítulo 14. Dorothea E. Orem: Teoría del déficit del autocuidado. En: *Modelos y Teoría en Enfermería*. 6ª ed. España: Elsevier-Mosby; 2007
- Alastrué, L.; Doz., N y Palacio, P. (2019). Guía de cuidados de enfermería para personas con síndrome de Down. Recuperado de Amezcua, A.; Santamaría, J.M.; Blasco, T. y Gómez, J.L. (2012). Diagnósticos

enfermeros normalizados. Proyecto CENES. FUDEN. Buckley, S; Bird, G; Sacks, B y Perera, J (2005). Vivir con el síndrome de Down. Una introducción para padres y profesores. CEPE, Madrid.

- Cohen, W.I. y Down Syndrome Medical Interest Group (1999). Pautas de los

Cuidados de la salud de las personas con síndrome de Down. Revista Síndrome de Down

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana,

- GAT (2000).

- Libro Blanco de la Atención Temprana. Documentos 55/2000. Madrid: Real

Patronato sobre Discapacidad. Federación Iberoamericana de síndrome de

Down (2015). Programa Iberoamericano de Salud para Personas con Síndrome de Down.

- American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. Pediatrics 2001;107:442-9.

Bertrand P, Navarro H, Caussade S, Holmgren N, Sánchez I. Airway anomalies in children with Down syndrome: endoscopic findings. *Pediatr Pulmonol* 2003;36:137-41

- Biko DM, Schwartz M, Anupindi SA, Altes TA. Subpleural lung cysts in Down syndrome: prevalence and association with coexisting diagnoses. *Pediatr Radiol* 2008;38:280-4.
- Bloemers BL, van Furth AM, Weijerman ME, Gemke RJ, Broers CJ, van den Ende K, et al. Down syndrome: a novel risk factor for respiratory syncytial virus bronchiolitis -a prospective birth-cohort study. *Pediatrics* 2007;120:1076-81.
- Bloemers BL, van Furth AM, Weijerman ME, Gemke RJ, Broers CJ, Kimpen JL, et al. High incidence of recurrent wheeze in children with Down syndrome with and without previous respiratory syncytial virus lower respiratory tract infection. *Pediatr Infect Dis J* 2010 a;29:39-42.
- Bloemers BL, van Bleek GM, Kimpen JL, Bont L Distinct abnormalities in the innate immune system of children with Down syndrome. *J Pediatr* 2010 b;156:804-9. e1-809:e5. Epub 2010 Feb 20.
- Bloemers BLP, Broers CJ, Bont L, Weijerman ME, Gemke RJ, van Furth AM. Increased risk of respiratory tract infections in children with Down syndrome: the consequence of an altered immune system. *Microbes and Infection* 2010 c, Bravo MN, Kaul A, Rutter MJ, Elluru RG. Down syndrome and complete tracheal rings. *J Pediatr* 2006;148:392-5.
- Chaushu S, Yefe Nof E, Becker A, Shapira J, Chaushu G. Parotid salivary immunoglobulins, recurrent respiratory tract infections and gingival health

in institutionalized and non-institutionalized subjects with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2003;47:101-7.

- Jacobs IN, Gray RF, Todd NW. Upper airway obstruction in children with Down syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1996;122:945-50.
- Joshi VV, Kasznica J, Ali Khan MA, Amato JJ, Levine OR. Cystic lung disease in Down's syndrome: a report of two cases. *Pediatr Pathol* 1986;5:79-86.
- Kanamori G, Witter M, Brown J, Williams-Smith L. Otolaryngologic manifestations of Down syndrome. *Otolaryngol Clin North Am* 2000;33:1285-92.
- Kawai T, Wada Y, Enmoto T, Nishiyama K, Kitaura K, Sato S, et al. Comparison of hemodynamic data before and after corrective surgery for Down's syndrome and ventricular septal defect. *Heart Vessels* 1995;10:154-7.
- Levine OR, Simpser M. Alveolar hypoventilation and cor pulmonale associated with chronic airway obstruction infants with Down syndrome. *Clin Pediatr (Phila)* 1982;21:25-9.
- Loh RK, Harth SC, Thong YH, Ferrante A. Immunoglobulin G subclass deficiency and predisposition to infection in Down's syndrome. *Pediatr Infect Dis J* 1990;9:547-51.
Loughlin GM, Wynne JW, Victorica BE. Sleep apnea as a possible cause of pulmonary hypertension in Down syndrome. *J Pediatr* 1981;98:435-7.

- Mahmoud SA, Lowery-Nordberg M, Chen H, Thurmon T, Ursin S, Bahna SI.
 Immune defects in subjects with dysmorphic disorders. *Allergy Asthma Proc* 2005;26:373-81
- Malec E, Mroczek T, Pajak J, Januszewska K, Zdebska E. Results of surgical treatment of congenital heart defects in children with Down's syndrome. *Pediatr Cardiol* 1999;20:351-4.
- Marcus CL, Keens TG, Bautista DB, von Pechmann WS, Ward SL. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Pediatrics* 1991;88:132-9.
- McLaughlin FJ, Strieder DJ, Harris GB, Yawter GP, Eraklis AJ. Tracheal bronchus: association with respiratory morbidity in childhood. *J Pediatr* 1985;106:751-5.
- Miller R, Gray SD, Cotton RT, Myer CM III, Netterville J. Subglottic stenosis and Down syndrome. *Am J Otolaryngol* 1990;11:274-7.
- Nishihara RM, Utiyama SR, Oliveira NP, Messias-Reason IJ. Mannan-binding lectin deficiency increases the risk of recurrent infections in children with Down's syndrome. *Hum Immunol* 2010;71:63-6.
- Rascón Trincado MV, Lorente Toledano F, Villalobos VS. A study of the functions of polymorphonuclear neutrophil in patients with Down's syndrome. *Allergol Immunopathol (Madr)* 1988;16:339-45.

Rutter MJ, Willging JP, Cotton RT. Nonoperative management of complete tracheal rings. Arch Otolaryngol Head Neck Surg 2004;130:450-2.

- Schieve LA, Boulet SI., Boyle C, Rasmussen SA, Schendel D. Health of children 3 to 17 years of age with Down syndrome in the 1997-2005 national health interview survey. Pediatrics 2009;123:e253-60.
- Selikowitz M. Health problems and health checks in school-aged children with Down syndrome. J Paediatr Child Health 1992;28:383-6.
- Shah PS, Hellmann J, Adatia I. Clinical characteristics and follow up of Down syndrome infants without congenital heart disease who presented with persistent pulmonary hypertension of newborn. J Perinat Med 2004;32:168-70.

10. 3 ELECTRÓNICA.

- <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/cuidados-de-enfermeria-sindrome-de-down/>
- <https://core.ac.uk/download/pdf/211095259.pdf>
- <https://sid-inico.usal.es/documentacion/cuidados-de-enfermeria-en-las-personascon-sindrome-de-down/>

- <http://www.scielo.org.mx/pdf/eu/v10n1/v10n1a6.pdf>
- <https://es.slideshare.net/venecia90210/sindrome-de-down-cuidados-y-seguimiento>
https://www.fundacioncaser.org/sites/default/files/adjuntos/fcaser_actas25_nov20_19_2507_lalastrue_cmanso.pdf
- <https://www.fiadown.org/wp-content/uploads/2018/06/Programa-Iberoamericanode-Salud-PDF.pdf>
- <https://www.picuida.es/protocolo-de-intervencion-de-enfermeria-para-favorecer-el-vinculo-afectivo-entre-el-bebe-recien-nacido-con-sindrome-de-down-y-su-familia/>
- <https://www.downciclopedia.org/salud-y-biomedicina/problemas-de-salud/2413-complicaciones-pulmonares-del-sindrome-de-down-durante-la-infancia.html>
- <https://es.slideshare.net/FerSilvaLizardi/pae-al-nio-con-sx-de-down-vesicostomae-infeccion-de-vas-uritarias>
- <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v88n5/art16.pdf>
- <https://www.msdmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-gen%C3%A9ticas/s%C3%ADndrome-de-down-trisom%C3%A1Da-21>
- <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rmc/v141n1/art11.pdf>

- e
- <https://sid-inico.usal.es/documentacion/cuidados-de-enfermeria-en-las-personascon-sindrome-de-down/>
- <http://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v71n5/v71n5a6.pdf>
- <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/downsyndrome.html>
- https://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2019/06/Sindrome_Down_Lib_ro_Logo.pdf
- <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977>
<https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/downsyndrome.html>
- <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/geneticas/sindrome-de-down.html>
- <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000997.htm>
- <https://www.sindromedown.net/sindrome-down/>
- https://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2019/06/Sindrome_Down_Lib_ro_Logo.pdf

11. GLOSARIO:

Aborto: es la interrupción y finalización prematura del embarazo de forma natural o voluntaria, hecha antes que el feto pueda sobrevivir fuera del útero.

- **Alzheimer:** es una enfermedad progresiva, en la que los síntomas de demencia empeoran gradualmente con el paso de los años.

- **Amniocentesis:** es un procedimiento en el que se extrae líquido amniótico del útero para llevar a cabo análisis o tratamientos.

- **Anemia:** Afección en la que la sangre no cuenta con suficientes glóbulos rojos sanos.

- **Anomalía:** Desviación de la forma y/o tamaño de una estructura anatómica.

- **Amiloide:** es una enfermedad poco común que se produce cuando una proteína anormal, llamada amiloide, se acumula en los órganos e interfiere en su funcionamiento normal.

- **Apnea:** Trastorno del sueño potencialmente grave en el que la respiración se detiene y vuelve a comenzar repetidamente.

- **Atresia:** Ausencia congénita de un orificio o estrechamiento de un conducto natural de un organismo.

- **Autoinmune:** su sistema inmunitario ataca las células sanas de su cuerpo por error.

B

- **Ballard:** el test de Ballard es una técnica clínica comúnmente usada para el cálculo indirecto de la edad gestacional de un recién nacido.

- **Biopsia:** es un procedimiento que se realiza para extraer una pequeña muestra de tejido o de células del cuerpo para su análisis en un laboratorio.

- **Biopsia de corion:** es un procedimiento de diagnóstico prenatal, mediante la obtención y posterior estudio genético de vellosidades coriales de la placenta.

- **Braquicefalia:** Aplanamiento de toda la parte posterior de la cabeza.
- **Bruxismo:** también conocido como la enfermedad silenciosa, que consiste en apretar de forma inconsciente la mandíbula y rechinar los dientes, produciendo el desgaste de los mismos.

C

- **Canal atrioventricular:** es un orificio grande en el tabique. El tabique es la pared que separa el lado derecho del corazón del lado izquierdo. El canal auriculoventricular puede clasificarse como parcial o completo.
- **Cardiopatía:** también denominada arteriopatía coronaria, es una enfermedad progresiva del miocardio o músculo cardíaco.
- **Cariotipo:** es el patrón cromosómico de una especie expresado a través de un código, establecido por convenio, que describe las características de sus cromosomas
- **Cataratas:** es una opacidad de la transparencia normal del cristalino del ojo.
- **Celiaca:** enfermedad que se caracteriza por la aparición de trastornos en la absorción de gluten y la presencia de heces pastosas y brillantes.
- **Cilioma:** Orgánulo celular formado por una pequeña proyección citoplasmática piliforme localizada en la superficie de algunas células eucariotas
- **Corion:** es una envoltura externa que recubre el embrión de la mayoría de los mamíferos y que colabora en la formación de la placenta.
- **coeficiente intelectual:** es un estimador de la inteligencia general, resultado de alguno de los test estandarizados diseñados para este fin.
- **CPAP:** La presión positiva continua de las vías respiratorias (CPAP, por sus siglas en inglés) le proporciona una presión ligera y estable del aire en las vías respiratorias para mantenerlas abiertas.

- **Criptorquidia:** Afección en la que uno o ambos testículos no se desplazan desde el abdomen, donde se formaron antes del nacimiento, hacia el escroto.
- **Cromosoma:** estructuras en el interior de la célula que contienen la información genética.
- **Cultivo celular:** es el proceso mediante el que células, ya sean células procariotas o eucariotas, pueden cultivarse en condiciones controladas.

D

- **Defecto:** Imperfección o falta que tiene alguien o algo en alguna parte o de una cualidad o característica.

Degluciones: el paso de los alimentos u otras sustancias desde la boca hacia el esófago. Ramificaciones en forma de árboles que nacen del cuerpo de la neurona. Es la parte receptora neuronal, con ella establecen contactos las terminaciones sinápticas aferentes.

- **Demencia:** Conjunto de pensamientos y síntomas sociales que interfieren con la vida cotidiana.
- **Dendritas:** Ramificaciones en forma de árboles que nacen del cuerpo de la neurona. Es la parte receptora neuronal, con ella establecen contactos las terminaciones sinápticas aferentes.
- **Desfosforilado:** es el proceso esencial de remover grupos fosfato de un compuesto orgánico mediante hidrólisis.
- **Disnea:** dificultad para respirar.
- **Dislocación:** es una lesión en una articulación, el lugar donde se unen dos o más huesos, por la cual los extremos de los huesos no se encuentran en la posición normal. Esta lesión dolorosa deforma temporalmente e inmoviliza la articulación
- **Discapacidad:** Falta o limitación de alguna facultad física o mental que imposibilita o dificulta el desarrollo normal de la actividad de una persona.

- **Distocia:** trabajo de parto difícil y se caracteriza por un avance lento anormal del trabajo de parto.
- **Dscam:** hace referencia al gen humano mientras que Dscam hace referencia al gen de Drosophila.
- **Down:** es un trastorno genético que se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21.

E

- **Edema:** significa hinchazón causada por la acumulación de líquido en los tejidos del cuerpo. Suele ocurrir en los pies, los tobillos y las piernas, pero puede afectar todo el cuerpo.
- **Emetropes:** Se refiere al ojo que posee una visión normal sin defectos de refracción.
- **Endocrinopatías:** Enfermedad que afecta a las glándulas de secreción interna.
- **Espina bífida:** es una afección que afecta la columna vertebral y suele ser evidente en el nacimiento. Es un tipo de defecto del tubo neural
- **Estenosis:** Es un término utilizado para denotar la constricción o estrechamiento de un orificio o conducto corporal.
- **Estrabismo:** Desviación de la línea visual normal de uno de los ojos, o de los dos, de forma que los ejes visuales no tienen la misma dirección.
- **Estriol:** es un metabolito del estradiol. Pertenece a la categoría de hormonas sexuales, subcategoría de los estrógenos

F

- **Fenotipo:** Conjunto de caracteres visibles que un individuo presenta como resultado de la interacción entre su genotipo y el medio.
- **Fibroplasia:** Producción de tejido fibroso en algunos procesos orgánicos, como la cicatrización de una herida.

G

- **Gen:** Partícula de material genético que, junto con otras, se halla dispuesta en un orden fijo a lo largo de un cromosoma, y que determina la aparición de los caracteres hereditarios en los seres vivos.
- **Genética:** Parte de la biología que estudia los genes y los mecanismos que regulan la transmisión de los caracteres hereditarios.
- **Genoma:** conjunto formado por el material genético del ADN de los cromosomas y de las mitocondrias.
- **Glaucoma:** Conjunto de afecciones oculares que pueden provocar la ceguera.

H

- **Hematopoyético:** es aquel en el cual tiene lugar la formación de las diversas células de la sangre. En el ser humano se consideran tejidos hematopoyéticos, el mieloide y el linfoide.
- **Hiperextensión:** se extiende más allá de los límites naturales de movimiento.
- **Hirschsprung:** una afección que afecta el intestino grueso (colon) y provoca problemas para la evacuación intestinal.

Hipodoncias: es la ausencia de hasta seis dientes, que generalmente, está relacionada con los terceros molares, los incisivos laterales superiores y los segundos premolares.

- **Hipodrontas:** es la ausencia de hasta seis dientes, que generalmente, está relacionada con los terceros molares, los incisivos laterales superiores y los segundos premolares.
- **Hipospadias:** es un defecto de nacimiento (enfermedad congénita) por el cual la abertura de la uretra (meato urinario) se encuentra en la parte inferior del pene, en lugar de la punta.
- **Homólogo:** Que es semejante a otra cosa por tener en común con ella características referidas a su naturaleza, función o clase.

- **Hipotonía:** puede ser un signo de un problema en cualquier parte a lo largo de la ruta que controla el movimiento muscular.

I

- **Infertilidad:** es una enfermedad que afecta a la pareja, en donde ésta se ve imposibilitada para concebir un hijo naturalmente o de llevar un embarazo a término después de 1 año de relaciones sexuales constantes
- **Impedanciometría:** Es una prueba que se realiza para evaluar cómo funciona el oído medio ante el estímulo sonoro, así como la movilidad e integridad de la membrana timpánica y la continuidad de la cadena osicular
- **Imperante:** Que impera en un lugar o en un momento determinados.
- **Isoinmunización:** eritrocitaria feto materna, también llamada aloinmunización, se define como la presencia de anticuerpos maternos dirigidos contra antígenos presentes en los glóbulos rojos fetales

L

- **Lactancia:** es la forma ideal de aportar a los niños pequeños los nutrientes que necesitan para un crecimiento y desarrollo saludables
- **Leucemia:** es un tipo de cáncer de la sangre que comienza en la médula ósea, el tejido blando que se encuentra en el centro de los huesos, donde se forman las células sanguíneas.
- **Leucemia mielógena:** es un cáncer de los tejidos de la médula ósea que forman la sangre, destacado por el aumento de glóbulos blancos incipientes.
- **Líquido amniótico:** es un fluido líquido que rodea y amortigua al embrión

y luego al feto en desarrollo en el interior del saco amniótico

M

- **Macroglosia:** designa una condición donde la lengua en posición de reposo protruye más allá del reborde alveolar.

- **Macrosómico:**El término es usado para describir el desarrollo o tamaño excesivo del cuerpo, como en el caso de un recién nacido con un peso por arriba del promedio.
- **Malformación:**son aquellas en que el bebé nace sin una parte del cuerpo
o con una malformación en dicha parte
- **Megacarioblástica:**Es una forma de leucemia mieloide aguda (AML) que ocurre predominantemente en la infancia y, en particular, en niños con síndrome de Down
- **Megacariopoyesis:**Es un proceso que dura de 5 a 7 días, mediante el cual ocurre la diferenciación y proliferación desde la CTH hasta el megacariocito maduro
- **Meiosis:** es un proceso de división celular a través del cual a partir de una célula diploide se producen cuatro células haploides.
- **Mieloproliferativa:** son un grupo de enfermedades por las que la médula ósea produce demasiados glóbulos blancos.
- **Morfología:** Estudia las formas externas e internas de la estructura de los seres humanos, sus transformaciones y las causas que la determinan.
- **Morfogénesis:**es el proceso biológico que lleva a que un organismo desarrolle su forma.
- **Mosaicismo:**Es un trastorno por el cual un individuo tiene dos o más poblaciones de células que difieren en su composición genética.
- **Monosomía:** es el estado de poseer una sola copia de un cromosoma, en vez de las dos copias que se encuentran normalmente en las células diploides.

- **Muller:** Conducto paramesonéfrico, estructura embrionaria que aparece en ambos sexos a partir del pliegue urogenital.
- **Mutación:** es un cambio en la secuencia del ADN. Las mutaciones pueden ser el resultado de errores en la copia del ADN durante la división celular, la exposición a radiaciones ionizantes o a sustancias químicas denominadas mutágenos, o infección por virus.

N

- **Neuromuscular:** o sinapsis neuromuscular es la unión entre el axón de una neurona (de un nervio motor) y un efector, que en este caso es una fibra muscular.
- **Neurogénesis:** es el proceso por el cual se generan nuevas neuronas a partir de células madre y células progenitoras.
- **Neurotransmisión:** también llamada transmisión sináptica, es el proceso mediante el cual se liberan las moléculas de señalización llamadas neurotransmisores.

O

- **Otoemisoros:** acústico que sirve para detectar la hipoacusia en recién nacidos.
- **Oxihood:** Cámara de oxígeno u OxiHood. Construida en acrílico para oxigenoterapia, con tapa y conector de tubería
- **Ovocito:** Célula germinal femenina derivada de la ovogonia y que da lugar al óvulo.
- **Ortólogo:** los genes que son copias divergentes de un mismo gen o las secuencias que son similares en diferentes especies por haberse originado en un ancestro común.

P

- **Parálisis:** Pérdida total o parcial de la capacidad de movimiento de una o más partes del cuerpo que se debe, generalmente, a una lesión nerviosa en el cerebro o en la médula espinal.

- **Plasticidad sináptica:** también llamada neuroplasticidad, plasticidad neural o plasticidad sináptica, es una propiedad que emerge del cerebro y es el funcionamiento de las neuronas cuando éstas establecen comunicación
- **Placenta:** es un órgano que se desarrolla en el útero durante el embarazo. Esta estructura brinda oxígeno y nutrientes al bebé en crecimiento y elimina los desechos de la sangre del bebé.
- **Pletismografía:** es un método basado en la medición de cambios de presión y volumen que se utiliza para medir parámetros orientados al diagnóstico de enfermedades pulmonares o cardiovasculares.
- **Preeclampsia:** se presenta en las mujeres a quienes le diagnosticaron presión arterial alta crónica antes del embarazo y que luego desarrollan un empeoramiento de la presión arterial alta y proteínas en la orina,
- **Prenatal:** es el proceso en el que un embrión o feto humano se gesta durante el embarazo, desde la fecundación hasta el nacimiento. Frecuentemente, los términos desarrollo fetal y embriología se utilizan en un sentido similar.
- **Proliferación:** incremento de la cantidad o el número de algo de forma rápida.
- **Proteolisis:** es la degradación de proteínas ya sea mediante enzimas específicas, llamadas proteasas, o por medio de digestión intramolecular.

R

- **Reanimación:** Cardiopulmonar (RCP) puede mantener el flujo de sangre oxigenada al cerebro y otros órganos vitales hasta que un

tratamiento médico más definitivo pueda restablecer el ritmo cardíaco normal.

S

- **Screening bioquímico:** o tamizaje es una prueba que se utiliza para la determinación precoz de enfermedades y que permite conocer la posible prevalencia de una enfermedad que afecta a una población
- **Silverman:** la prueba de Silverman y Anderson es un examen que valora la dificultad respiratoria de un recién nacido, basado en cinco criterios. Cada parámetro es cuantificable y la suma total se interpreta en función de la dificultad.
- **Sífilis congénita:** Es una infección severa, incapacitante y con frecuencia potencialmente mortal que se observa en los bebés. Una mujer embarazada que tenga sífilis puede pasarle la infección al feto a través de la placenta.
- **Síndrome:** es un cuadro de síntomas y signos conocidos e identificados que pueden tener una o varias causas, no necesariamente biológicas.
- **Succión:** Cuando la presión de una parte del sistema se reduce, el fluido a la presión más alta ejercerá una fuerza relativa sobre la zona de baja presión

T

- **Termorregulación:** regulación térmica o regulación de la temperatura es la capacidad que tiene un organismo biológico para modificar su temperatura dentro de ciertos límites, incluso cuando la temperatura circundante es bastante diferente del rango de temperaturas-objetivo.
- **Tetralogía de fallot:** Afección poco frecuente ocasionada por una combinación de cuatro defectos cardíacos presentes al nacer.
- **Translocación:** Cambio genético en el que un trozo de un cromosoma se rompe y se une a otro cromosoma. A veces, trozos de dos cromosomas cambian lugares entre sí.

- **Trastornos:** es una alteración en las condiciones consideradas normales en un objeto, proceso u organismo.
- **Tubo neural:** es la estructura antecesora del sistema nervioso central que se forma durante el comienzo de la gestación. Estamos hablando de la formación inicial del cerebro, de la médula espinal del bebé y las estructuras que los recubren, el cráneo y la columna vertebral.
- **Trisomía:** es la existencia de un cromosoma extra en un organismo diploide: en vez de un par homólogo de cromosomas es un triplete ($2n + 1$ cromosomas).

U

- **Úlceras:** es toda lesión epitelial con pérdida de sustancia. Las Úlceras pueden tener origen y ocalización muy variad

V

- **Vellosidades coriónicas:** son proyecciones minúsculas de tejido placentario que comparten la composición genética del bebe