

Síndrome de Down

Autor: Dra. Silvia Monsalves Bravo

Definición y epidemiología

El Síndrome de Down es la causa genética más frecuente de discapacidad cognitiva, su incidencia a nivel mundial se sitúa entre 1 de cada 1000 y 1 de cada 1100 recién nacidos; sin embargo Chile es el país latinoamericano donde nace el mayor número de niños(as) con la condición Síndrome de Down al año, con una tasa de 2,5 por 1000 nacidos vivos; afectando todas las razas y todos los grupos económicos. Se produce debido a un evento azaroso a nivel cromosómico durante la formación del óvulo o espermatozoide, el que puede causar uno de tres variantes genéticas: (1) Trisomía del cromosoma 21: un cromosoma 21 extra en todas las células (92%), (2) trisomía del 21 por translocación (3,5 – 4% de los afectados). (3) trisomía del 21 mosaico: un cromosoma 21 extra en algunas células (1 – 1,5%).⁽¹⁾ Entre los factores asociados se describe la edad de la madre: a mayor edad de la mujer, mayor probabilidad de tener un hijo con condición Síndrome de Down⁽³⁾; sin embargo los últimos estudios concuerdan con que esta probabilidad estaría asociada directamente con una alteración en la disyunción del cromosoma 21, ocasionada por la pérdida de longitud de los telómeros, con lo cual se ha concluido que éstos serían un biomarcador del envejecimiento a nivel celular, lo que sería independiente incluso de la edad cronológica de la madre.⁽⁴⁾

Los recientes avances en la atención médica han aumentado la esperanza de vida en las personas con síndrome de Down (SD), reportando una edad > 55 años en comparación con solo 25 años en la década de 1980.⁽²⁾

Dentro de las características que presenta, éste se asocia con discapacidad cognitiva, baja estatura, braquicefalia, hipotonía generalizada e hiperlaxitud articular. También existe un mayor riesgo de enfermedad de Alzheimer (EA), cardiopatía congénita, alteraciones del sueño, leucemia infantil, trastornos metabólicos, obesidad, trastornos autoinmunes como la enfermedad tiroidea, diabetes tipo 1, enfermedad celíaca, artritis reumatoide y trastornos del desarrollo como el espectro autista. (TEA)⁽⁵⁾ Pueden estar afectados muchos órganos y resultar en múltiples alteraciones.⁽²⁾

Dentro de las características físicas presentes en el recién nacido con la condición Síndrome de Down se encuentran; espacio entre los ojos aumentado, perfil facial plano, nariz pequeña y puente nasal bajo, manchas de Brushfield en el iris y pliegues epicánticos, orejas pequeñas con lóbulos auriculares pequeños o ausentes, fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba, boca pequeña y lengua protruyente, pliegue palmar único, hipoplasia de falange media del 5 to dedo y clinodactilia, espacio entre primer y segundo ortejo “pie en sandalia”.⁽¹⁾

Características generales

Alteraciones Cardíacas: (40-60%) 50% Defectos cardíacos congénitos Defecto del septo atrioventricular es la alteración cardíaca más prevalente (40%), seguido por el defecto del septo atrial (29 % a 42 %). Presentan mayor riesgo de hipertensión arterial pulmonar, debido a función endotelial deteriorada. Cirugías cardíacas correctivas tempranas son necesarias para prevenir el daño vascular pulmonar irreversible. ⁽³⁾	Discapacidad Cognitiva Coeficiente intelectual 20 -50 (moderado a severo) es lo común. Las funciones cerebrales más afectadas son las asociadas al hipocampo como la memoria operacional a corto plazo y funciones ejecutivas. Dificultad con razonamiento no verbal y alteración en la ejecución de tareas.	Enfermedad de Alzheimer y Demencia 45% de las personas con SD mayores de 40 años tienden a desarrollar enfermedad de Alzheimer y Demencia de inicio precoz. Los signos y síntomas de la Enfermedad de Alzheimer se desarrollan a una edad más temprana en las personas con condición SD, y se ha asociado con el envejecimiento prematuro.
Leucemia Para las personas condición SD entre las edades de 5 y 30 años, el riesgo de desarrollar leucemia linfoblástica aguda aumenta aproximadamente 12 veces, y ese riesgo aumenta aproximadamente 40 veces en niños menores de 5 años.	Defectos inmunológicos Defectos en la función de las células B y T, en la producción de citoquinas, en las respuestas fagocítica y quimiotáctica. Mayor incidencia de Infecciones en piel, sistema gastrointestinal ,respiratorio y periodonto son comunes.	Hipotiroidismo La prevalencia de Hipotiroidismo en personas con la condición SD se estima entre un 20 y un 48% y llega a porcentajes del 80-90 % en la primera infancia.
Inestabilidad atlanto axial (20%) Se produce por aumento de la movilidad o hiperlaxitud ligamentaria entre el cuerpo del atlas y el proceso odontoideo. Se debe evitar la hiperextensión del cuello, ya que existiría riesgo de causar compresión de la medula espinal.	Infecciones Respiratorias Mayor prevalencia de infecciones del tracto respiratorio (40-60%) debido a la anatomía anormal de las vías respiratorias, hipotonía, aspiración de secreciones orales y alteraciones inmunológicas.	Malformaciones oculares y visión Afectan a un 70% de personas con condición SD. Ojos delgados, con forma de almendra, presencia de pliegues epicánticos. Estrabismo, Riesgo aumentado de catarata (en 3%), Hipermetropía, Astigmatismo y Miopía. Alteraciones del conducto lagrimal y Nistagmus.
Alteraciones auditivas La prevalencia de pérdida auditiva en niños con SD oscila entre el 34 y el 36%. La alteración de tipo conductivo asociada a otitis media con efusión y las características anatómicas propias de la condición SD, como la hipoplasia global de las estructuras del oído interno y un canal auditivo estrecho son los factores de riesgo más frecuentes.	Trastornos convulsivos Por anomalías estructurales del sistema nervioso central, inherentes a la condición SD, con frecuencias de 5 a 11 %. En cuanto a tipos de síndromes epilépticos, la literatura menciona una alta prevalencia (0,6-13%) de espasmos infantiles (EI) en niños con SD en relación al 0,04% de la población pediátrica general.	Alteraciones gastrointestinales Reflujo gastroesofágico es frecuente en las personas con condición SD (13,8% a 59%). Atresia duodenal y otros defectos congénitos del intestino delgado, se resuelven con cirugía extirpando zona obstruida. Tienden a ocurrir mas frecuentemente en trisomía 21.

Características craneofaciales y dentales

Hipoplasia de la zona media de la cara Puente nasal aplanado y ancho Ausencia de rebordes supraorbitarios	Características craneofaciales Ausencia de senos frontales Senos maxilares ausentes o reducidos de tamaño Desviación de septum nasal	Paladar Paladar pequeño y estrecho Mayor incidencia de paladar fisurado. Presencia de úvula bífida. Generalmente presentan paladar ojival.
Lengua y labios Lengua hipotónica, fisurada y protruida. Macroglosia relativa Por: paladar pequeño, largo del arco reducido, circunferencia de arco reducida. Labios secos, hipotónicos, gruesos y fisurados.	Mandíbula Protrusión mandibular Postura de boca abierta	Maloclusión • Clase III (32-70%) • Mordida cruzada (71%) • Mordida abierta (5%) Pronóstico ortodóntico depende de: discapacidad cognitiva, hábitos parafuncionales y enfermedad periodontal severa

Tabla 2 : Características generales, craneofaciales y dentales en personas con la condición Síndrome de Down. (2,3,4,5,6,7,8)

Características Dentales

- Microdoncia, Hipodoncia, coronas y raíces cortas, taurodontismo
- Persistencia de dientes primarios y erupción tardía de los dientes definitivos .
- Alteración de la secuencia eruptiva (molares primarios pueden erupcionar antes que los incisivos)
- Incisivos laterales primarios ausentes en un 15%
- Dientes impactados, morfología dental variable (30%): superficies oclusales de molares temporales pueden ser hipoplásicos. (8)

Caries:

En relación a la caries dental y su relación con la condición SD, la evidencia es controversial y poco concluyente. Se ha descrito una menor tasa de caries que grupos control, las posibles causas incluyen:

- Patrón de erupción tardío
- Dientes diastemados debido a alteraciones de forma y tamaño
- Pérdida temprana de dientes secundario a enfermedad periodontal
- Presencia de mayor concentración de IgA salival en condición SD que en individuos control, ya que se ha comprobado que interfiere en la adherencia de microorganismos cariogénicos en la superficie dentaria y podría relacionarse con un factor protector frente a caries dental (9)
- Mayor concentración de electrolitos salivales (Cl, Na, Ca, P, K) en condición SD, en comparación con grupo control , podrían estar asociados a menor riesgo (10)
- Menor recuento de S. Mutans en conjunto con un sistema inmune comprometido y una deficiente higiene oral, puede resultar en un mayor número de infecciones oportunistas por Cándida en condición DS. (11)

Enfermedad periodontal

- Presente en más del 90% de las personas condición SD, de inicio temprano y progresión severa ⁽¹²⁾.
- Estudios sugieren que los niños con la condición SD pueden tener un microbioma oral único que podría afectar en una mayor tendencia a Enfermedades gingivales ⁽¹³⁾
- Pérdida de hueso alveolar comienza tempranamente (6 años)
- Sin relación con acumulación de placa bacteriana
- Respuesta inmune disminuida
- Laxitud ligamentosa: rápida degeneración. GUNA puede estar presente

Tratamiento de Enfermedad periodontal

- Tratar tempranamente
- Frecuente profilaxis/destartraje
- Considerar uso de Clorhexidina y de antibióticos como la Doxiciclina en dosis adaptadas
- Exodoncia de dientes primarios persistentes
- Manejo oclusal y evaluación de cirugía periodontal
- Derivación a Periodoncista en casos necesarios.⁽¹²⁾

Consideraciones para el Apoyo Conductual durante la Atención Odontológica

El odontólogo que realiza la atención de una persona con la condición SD, se ve enfrentado a múltiples desafíos que involucran a la persona, a su familia y/o cuidadores, y al equipo terapéutico.

Existen múltiples estímulos y nuevas situaciones que enfrentar durante la atención odontológica, lo que muchas veces puede generar: aumento de ansiedad, condición de hipotonía y fatigabilidad que puede dificultar la apertura bucal, distintos tipos y grados de alteraciones sensoriales; hipo e hipersensibilidades que dificultan la cooperación, entre otros. ⁽¹⁴⁾

Por esto se deben aplicar distintas estrategias y herramientas de apoyo emocional y conductual, que le permitan generar mayor adaptación sensorial y cooperación clínica.

Una herramienta fundamental es realizar una buena sociografía en el momento de la confección de la ficha clínica para conocer en profundidad al usuario, (es muy variable el comportamiento en los usuarios con la condición Síndrome de Down y depende del grado de discapacidad cognitiva que presente, también debemos considerar si existe alguna condición mixta como por ejemplo Síndrome de Down y Trastorno de espectro autista asociado) lo que va a requerir herramientas de adaptación distintas.

Es importante conocer sus gustos y preferencias que nos pueden servir como reforzadores de conducta en forma positiva o como distractores en determinadas situaciones y también aquellos elementos que rechaza y que nos podrían afectar en su adaptación. También es de gran importancia buscar la atención y concentración del usuario, ya que con mayor comunicación podremos obtener mejores resultados terapéuticos. Se han reportado distintos recursos como el uso de música que tiende a generar en ellos una disminución de sus niveles de ansiedad, modificándose el patrón respiratorio y fomentando una actitud receptiva y de mayor cooperación. ⁽¹⁴⁾ El tratamiento odontológico de las personas con la condición Síndrome de Down debe incorporar siempre conceptos de salud general; por lo cual es fundamental identificar los problemas médicos del usuario, para controlar o tratar estas condiciones subyacentes, o para derivarlos previamente a su médico tratante.

Cuidado e Higiene bucal

En la educación en salud oral, debemos entregar herramientas tanto a las personas de condición SD como a su cuidador sin subestimar las capacidades de cada uno. El objetivo es formar un hábito, fomentar la autonomía e incorporar una técnica de higiene oral realista y efectiva para recuperar y mantener la salud oral. ⁽¹⁴⁾

Para guiar esta tarea debemos conocer la realidad del usuario y cuidadores, como características, habilidades y dificultades en su hábito de higiene. Se debe comenzar desde las habilidades existentes, y gradualmente dar nuevas tareas en forma paulatina y secuencial – a lo que se le conoce como **encadenamiento progresivo**. Por ejemplo: las primeras dos semanas, indicar el cepillado por parte del usuario solo de las caras oclusales de sus dientes, y que su cuidador realice lo demás. Luego, evaluar en las siguientes sesiones la incorporación de la habilidad e ir sumando una nueva tarea de acuerdo a sus capacidades personales. El uso de espejo ayuda a tener una mayor conciencia de higienizar su boca y mejora la integración de la técnica. También es de utilidad motivar con distintos elementos visuales como calendarios de cepillado, imágenes de secuencia de cepillado, relojes, música para ir estableciendo los tiempos y generar una experiencia positiva y lograr mayor adherencia al hábito. ⁽¹⁴⁾

Profilaxis antibiótica

Se debe considerar el uso de profilaxis antibiótica en casos de defectos cardíacos congénitos cianóticos no reparados, válvulas protésicas, episodios de endocarditis infecciosa previa o trasplante cardíaco previo. Principalmente en aquellas atenciones que impliquen la manipulación del tejido gingival o de tejidos periapicales; como destartraje y pulido subgingival, exodoncias dentales, remoción de suturas, bandas de ortodoncia y otros. Se aplican los mismos criterios que a la población en general para seleccionar el antibiótico adecuado. ⁽³⁾

Tratamiento de Ortodoncia

Las personas con la condición Síndrome de Down son tratados por un equipo multidisciplinario desde el nacimiento, por lo tanto, es recomendable que un ortodoncista esté incluido en este grupo de profesionales. Son múltiples las anomalías bucodentomaxilares que pueden presentar las personas con síndrome de Down, por lo tanto un tratamiento ortodóncico temprano en conjunto con terapia miofuncional orofacial puede monitorear y corregir alteraciones funcionales, así como permitir un mejor desarrollo de las estructuras dentales y faciales. ⁽¹⁵⁾

Una de las tendencias de tratamiento radica en el uso de una placa palatina y terapia miofuncional, de acuerdo a los principios propuestos por Castillo Morales, cuya propuesta se propone eliminar las disfunciones linguales y mejorar la función de los músculos orbiculares de los labios y de la cara, lo que favorecería una adecuada succión, articulación, deglución y respiración nasal. Estudios demuestran que esta terapia es efectiva, mejorando la posición de la lengua y el cierre labial. Para que este tratamiento tenga éxito debe ser iniciado antes de los doce meses de edad. ⁽¹⁵⁾

La mayoría de las personas con la condición SD presentan maloclusión severa, por lo que es esencial una evaluación temprana y si es necesario iniciar a la brevedad un tratamiento ortodóncico, el cual debe ser planificado de acuerdo a las necesidades y características bucodentales del usuario, dependiendo siempre de su nivel de cooperación y promoviendo que las expectativas de los padres y de él sean realistas de acuerdo a cada situación. ⁽¹⁶⁾

Bibliografía

1. Lizama M, Retamales N, Mellado C. Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 años. **(2013)** Rev Med Chile; 141(1): 80 – 89
2. Opportunities, barriers, and recommendations in down syndrome research (2021) Transl Sci Rare Dis. ; 5(3-4): 99–129. PMC **(2021)**, July 14 doi:10.3233/trd-200090.
3. Abanto J, Ciamponi A, et al. Medical problems and oral care of patients with Down síndrome: a literatura Med Arch. **(2016)** Apr; 70(2): 88-91 review. Spec Care Dentist 31 (6): 197-203, 2011.
4. Sotonica M, Mackic-Djurovic M, Hasic S. Association of Parental Age and the type of Down Syndrome on the Territory of Bosnia and Herzegovina. Med. Arch **(2016)** 70 (2) 88-91
5. Bull MJ, Down Syndrome, N Engl J Med 382(24) **(2020)**, 2344–2352.
6. L. Díaz-Galindo, C. Talero-Gutiérrez, R. Pinilla-Zuleta. Auditory alterations and language development in children with Down syndrome: Systematic review Acta Pediatr Esp. **(2018)**; 76(1-2): e1-e8
7. Dierssen M. Down syndrome: the brain in trisomic mode. Nature Rev Neurosci **(2012)**; 13: 844-858.
8. Cañizares-Prado, S.; Molina-López, J.; Moya, M.T.; Planells, E. Oral Function and Eating Habit Problems in People with Down Syndrome. *Int. J. Environ. Res. Public Health* **(2022)**, 19, 2616
<https://doi.org/10.3390/ijerph19052616>
9. Hashizume, L. N., Schwertner, C., Moreira, M. J. S., Coitinho, A. S., & Faccini, L. S. Salivary secretory IgA concentration and dental caries in children with Down syndrome. *Special Care in Dentistry*, **(2017)**. 37(3), 115– 119. doi:10.1111/scd.12222
10. Soham B, Srilatha KT, Seema D) Salivary Characteristics of Down's Syndrome Children- A Review. **(2016)** J Oral Hyg Health 4:201. doi:10.4172/2332-0702.1000201
11. Mohiddin G, Narayanaswamy AB, Masthan K, Nagarajan A, Panda A, Behura SS. Oral Candida and Streptococcal carriage in Down syndrome patients. *J Nat Sc Biol Med* **(2015)**;6:300-5
12. Khocht A, Janal M, Turner B. Periodontal health in Down syndrome: Contributions of mental disability, personal, and professional dental care. *Spec Care Dentist*. **(2010)**;30:118–23
13. Chieko Mitsuata, Nao Kado Characterization of the unique oral microbiome of children with Down syndrome Crossref DOI link: <https://doi.org/10.1038/s41598-022-18409-z> (2022)
14. Monsalves.S; Mendieta.C Abriendo caminos: Herramientas para construir una Odontología Inclusiva. 1a edición: **(2023)** ISBN: 978-956-414-218-0
15. Matthews-Brzozowska T, Cudziło D, Walasz J, Kawala B. Rehabilitation of the Orofacial Complex by Means of a Stimulating Plate in Children with Down Syndrome. *Adv Clin Exp Med*. **(2015)**: 24(2); 301–5
16. Rahima F, Mohamed A, Nor M, Saub R. Malocclusion and orthodontic treatment need evaluated among subjects with Down syndrome using the Dental Aesthetic Index (DAI). *Angle Orthod*. **(2014)**;84:600–6