

Universidad
de La Laguna

SÍNDROME DE DOWN: ESTUDIO DE 30 CASOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CANARIAS

AINOA DÍAZ MARTÍN

Tutora: Josefina G. Castañeda Suardíaz

Grado en Enfermería.

Facultad de Ciencias de la Salud: Sección Enfermería y
Fisioterapia.

Sede de Tenerife. Universidad de La Laguna

2015

SÍNDROME DE DOWN: ESTUDIO DE 30 CASOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CANARIAS

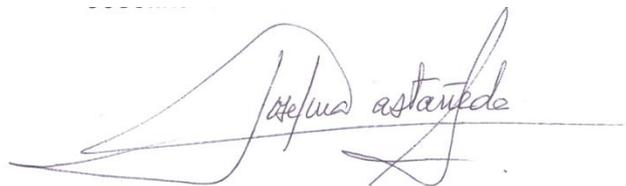
Grado en Enfermería. Universidad de La Laguna

AINOA DÍAZ MARTÍN

A handwritten signature in blue ink, appearing to read 'Ainoa'.

Firma de la alumna

Josefina G. Castañeda Suardíaz

A handwritten signature in blue ink, appearing to read 'Josefina Castañeda'.

Vº. Bº de la Tutora:

La Laguna, Junio de 2015

SÍNDROME DE DOWN: ESTUDIO DE 30 CASOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CANARIAS

GRADO EN ENFERMERÍA. UNIVERSIDAD DE LA LAGUNA

Ainoa Díaz Martín

RESUMEN

El Síndrome de Down es una alteración cromosómica que se caracteriza por exceso de material genético (47 cromosomas), siendo bastante frecuente dentro de las cromosomopatías (60%); el retraso mental es una de sus principales características. Este síndrome aparece en 1 de cada 700 concepciones, existiendo tres factores fundamentales para la presencia o no del mismo: familiares, edad materna y algunas enfermedades asociadas.

Las patologías cardíacas, gastrointestinales, respiratorias, endocrinas, de la visión, de la audición, dentales y hematológicas son las más habituales. Entre las características físicas significativas puede citarse: braquicefalia, pliegue palmar único, ausencia del reflejo del moro, hiperlaxitud, hipotonía, pliegue epicántico, ojos almendrados y extremidades cortas.

Este estudio pretende determinar la incidencia de recién nacidos con Síndrome de Down en el Hospital Universitario de Canarias en el periodo comprendido entre el año 2000 y 2014. Se realiza una revisión exhaustiva de las historias clínicas, valorándose diferentes aspectos tales como antecedentes familiares y maternos, tipo de diagnóstico, enfermedades durante el embarazo, patologías asociadas y evolución clínica. Se trata de un estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo.

Se comprueba una mayor incidencia en el sexo masculino, el diagnóstico es casi en su totalidad de manera postnatal, constatándose la aparición de patologías cardíacas y respiratorias en más de la mitad de los niños y observándose que la mayoría de las madres presentan una edad igual o superior a 35 años. Destaca la existencia de casos con Miastenia gravis, síndrome de West y estenosis pilórica. La evolución ha sido dispar, evidenciándose éxitus en seis de los treinta casos estudiados.

Palabras clave: Síndrome de Down, alteraciones cromosómicas, malformaciones congénitas, cardiopatías, cariotipo, fenotipo down.

ABSTRACT

Down Syndrome is a chromosomal disorder characterized by excess genetic material (47 chromosomes), being quite frequent in chromosomal abnormalities (60%); mental retardation is one of its main features. This syndrome occurs in 1 of every 700 conceptions, there are three fundamental factors for the presence or not of the same: relatives, maternal age and some associated diseases.

Heart, gastrointestinal, respiratory, endocrine diseases, vision, hearing, dental and haematological are the most common. Among the significant physical features can include: brachycephaly, single palmar crease, absence of the Moro reflex, hypermobility, hypotonia, epicanthal fold, almond eyes and short limbs.

This study aims to determine the incidence of babies with Down syndrome at the University Hospital of the Canary Islands in the period between 2000 and 2014 a comprehensive review of the medical records has been done, assessing different aspects such as family history and maternal, type of diagnosis, disease during pregnancy associated diseases and clinical outcome. This is an observational, descriptive, cross-sectional and retrospective study.

A higher incidence is checked in the male, the diagnosis is almost entirely postnatal way, confirming the occurrence of cardiac and respiratory diseases in more than half of the children and observed that most mothers are 35 years old or older. It highlights the existence of cases with myasthenia gravis, West syndrome and pyloric stenosis. Progress has been uneven, showing exitus thirty six cases studied.

Keywords: Down's Syndrome, chromosomal alterations, congenital malformations, heart disease, karyotype, down phenotype.

AGRADECIMIENTOS

- ∅ A mi tutora, *Josefina*, al *Dr. Pedro Fuster* y a *Mariela*, por ayudarme a alcanzar mi sueño.
- ∅ A toda mi *familia*, pero en especial a mis *padres*, *mi hermana* y *mi abuela*, por ser un apoyo incondicional, preocuparse por mí en cada momento, por quererme tanto y por ser la mejor familia que me podía haber tocado.
- ∅ A mi *abuelo*, mi ángel desde el cielo, porque a pesar de que no verás terminar nuestro sueño, te siento muy cerca y todo esto, en parte, es tuyo.
- ∅ A *Juan y Raquel*, mi triángulo, por estar en los buenos y malos momentos y ayudarme siempre a tirar para adelante.
- ∅ A ti, *Gabry*, porque apareciste tarde pero en un momento fundamental, pero a pesar de eso has sido, eres y serás un pilar básico que ha estado a mi lado, soportando mis continuos cambios de humor, pero siempre has tenido palabras de ánimo y consuelo para que yo pueda llegar hasta aquí.
- ∅ A mis *amigas* y *amigos* (Lorena, Noemi, Patricia...), por el simple hecho de estar ahí y ayudarme a salir del agobio y el estrés al que he estado sometida.
- ∅ Y por último, a *Leyre*, mi princesa, gracias por inspirarme y enseñarme que una sonrisa tuya y cada “paso” que das hacia adelante puede alegrarme hasta mi día más triste. Porque eres un ejemplo de valentía, y para mí, tú eres mi heroína. Te quiero mucho pequeña.

“Gracias a todos y cada uno por confiar en mí y no dejarme caer nunca. Les quiero”.

ÍNDICE

1. PLANTEAMIENTO, JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS	1
1.1. PLANTEAMIENTO Y JUSTIFICACIÓN	1
1.2. OBJETIVOS	3
1.2.1. Objetivo general	3
1.2.2. Objetivos específicos.....	3
2. REVISIÓN Y ANTECEDENTES	3
2.1. CONSIDERACIONES GENERALES	3
2.2. ANTECEDENTES HISTÓRICOS	5
2.3. DIAGNÓSTICO PRENATAL	7
2.3.1. Pruebas de presunción o sospecha.....	8
2.3.1.1. <i>Análisis bioquímico</i>	8
2.3.1.2. <i>Análisis ecográfico</i>	8
2.3.2. Pruebas de confirmación.	9
2.3.2.1. <i>Amniocentesis</i>	9
2.3.2.2. <i>Biopsia de corion</i>	10
2.3.2.3. <i>Cordocentesis</i>	10
2.4. CARACTERÍSTICAS FÍSICAS	12
2.5. CARACTERÍSTICAS INTELECTUALES Y PSICOLÓGICAS	13
2.5.1. Atención.	13
2.5.2. Percepción.	14
2.5.3. Inteligencia.	15
2.5.4. Memoria.	15
2.5.5. Lenguaje.....	16
2.5.6. Sociabilidad.	17

2.6. PATOLOGÍAS ASOCIADAS	18
2.6.1. Cardiopatías.	18
2.6.2. Alteraciones gastrointestinales.	18
2.6.3. Alteraciones respiratorias.	19
2.6.4. Alteraciones endocrinas.	19
2.6.5. Alteraciones en la visión.	19
2.6.6. Alteraciones en la audición.	19
2.6.7. Alteraciones dentales.	20
2.6.8. Alteraciones hematológicas.	20
2.7. ENFERMERÍA Y ORGANIZACIONES EN EL SÍNDROME DE DOWN	20
3. MATERIAL Y MÉTODOS	21
3.1. ORGANIZACIÓN DEL ESTUDIO	21
3.2. SELECCIÓN DEL CENTRO Y PARTICIPANTES	22
3.3. PROTOCOLO DEL ESTUDIO	23
4. RESULTADOS	24
5. DISCUSIÓN	40
6. CONCLUSIONES	44
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	45
8. ANEXOS	49
8.1. AUTORIZACIÓN DEL COMITÉ ÉTICO DE INVESTIGACIÓN CLÍNICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CANARIAS	49

1. PLANTEAMIENTO, JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS.

1.1. PLANTEAMIENTO Y JUSTIFICACIÓN.

Las alteraciones cromosómicas hacen referencia a los cambios que se producen en la estructura o en el número de cromosomas, siendo éstas uno de los principales motivos de mortalidad y morbilidad infantil.

Dentro de este grupo de alteraciones, la más habitual es el Síndrome de Down, apareciendo en un 60% aproximadamente del total de casos de anomalías cromosómicas.¹

El Síndrome de Down es una alteración genética en la que existe una modificación en el número total de cromosomas, existiendo 47 en lugar de 46, por lo que se puede concluir diciendo que hay un exceso de material genético.² Existen tres posibles alteraciones, las cuales se producen durante el proceso meiótico, que pueden dar lugar al Síndrome de Down:

- Trisomía simple: suele aparecer en un 95% de los casos, en el que el organismo contiene tres copias íntegras del cromosoma número 21.
- Translocación cromosómica: se presenta en un 3,5% de los casos aproximadamente, en el que se produce un desplazamiento de un segmento de un cromosoma, normalmente entre el número 14 y 21.
- Mosaicismo: suele suceder en el 1-2% de los casos. En el organismo de la persona, existen dos líneas celulares, una con trisomía 21 completa y la otra normal.³

Un síndrome es un conjunto de signos y síntomas que normalmente se encuentran de manera agrupada, por lo que el Síndrome de Down no tiene en sí mismo curación ya que no es una enfermedad en concreto, sino un conjunto de síntomas provocados por la alteración genética que ha tenido lugar durante la meiosis. Entre los síntomas cabe mencionar: hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa, lo cual puede condicionar alteraciones locomotoras; fenotipo característico y malformaciones asociadas de naturaleza cardíaca, gastrointestinal, endocrinas como el hipotiroidismo congénito, hematológicas, urogenitales, odonto-estomatológicas, así como problemas auditivos y oftalmológicos, entre otras. Concretamente, las cardiopatías congénitas representan un 30-60% de los casos.⁴

El diagnóstico del Síndrome de Down puede ser prenatal o incluso hacerse después del parto. Las pruebas que se realizan de manera prenatal pueden ser de sospecha (screening) o de confirmación, esta última se realiza sólo en tres casos:⁵

- Que la edad maternal supere los 35 años.
- La existencia de alteraciones genéticas en la familia.
- Si los resultados de las pruebas de sospecha dan un alto riesgo de que el feto pueda padecer este síndrome.

Diversos estudios abordan aspectos primordiales en el origen y presentación del Síndrome de Down.^{1,3,5} Es el trastorno genético más común en lo que a discapacidad intelectual y malformaciones congénitas se refiere (1/700 concepciones). Cabe destacar que la edad materna juega un papel fundamental con respecto al riesgo de que el feto pueda padecer o no este síndrome, sobre todo, cuando sobrepasa los 35 años. Por ejemplo, una mujer entre 20-24 años tiene una probabilidad entre dos mil de que su hijo padezca este trastorno; mientras que una mujer de 48 años tiene una entre veinte.

Existen muchas teorías sobre cuál es la posible causa de que aparezca esta patología, pero la que más se sostiene es la que expresa el Dr. Karl Koëning⁶ quien explica que existen tres factores principales para la presencia de Síndrome de Down en el feto:

- Familiares: que exista algún miembro que presente esta patología.
- Enfermedades: ciertas enfermedades pueden provocar la aparición de este síndrome en el feto, como por ejemplo las infecciosas.
- La edad materna constituye un significativo factor de riesgo.

Los datos que se manejan sobre el Síndrome de Down son muy diversos.^{7,8} Del total de personas que presentan algún tipo de discapacidad intelectual, en torno al 40% sufren este síndrome. Con respecto a los datos a nivel mundial y europeo, estos refieren que en el mundo puede haber aproximadamente unos cinco millones de personas con este trastorno, mientras que en Europa el número de personas con Síndrome de Down es de unas 650.000. En España, sin embargo, los casos ascienden a cerca de 42.000 personas.

Según los datos que presenta el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas⁸, en Canarias ha habido una prevalencia por cada 10.000 nacidos de

12,85 en el periodo de 1980-1985; una prevalencia de 7,49 en el periodo de 1986-2004; y una prevalencia de 11,88 en el año 2005.

Este estudio pretende valorar los casos de Síndrome de Down nacidos y/o seguidos en el Hospital Universitario de Canarias en el periodo de tiempo comprendido entre 2000 y 2014. Mediante una revisión exhaustiva de los casos se podrá contrastar el tipo de alteración cromosómica, los antecedentes familiares y de la gestación, así como las posibles alteraciones asociadas.

1.2. OBJETIVOS.

1.2.1 Objetivo general.

El objetivo principal de este estudio es determinar la incidencia de recién nacidos con Síndrome de Down en el Hospital Universitario de Canarias en el periodo comprendido entre el año 2000 y 2014.

1.2.2. Objetivos específicos.

Como objetivos específicos inicialmente se ha planteado:

- Conocer y relacionar los antecedentes del embarazo, valorando especialmente los antecedentes familiares, la edad materna y la posibilidad de cuadros infecciosos durante la gestación.
- Determinar en los neonatos las patologías más frecuentes asociadas a este síndrome, cromosómicas, malformativas o de otra naturaleza.
- Especificar la naturaleza de la alteración cromosómica en los casos estudiados, analizando en su caso el cariotipo de los progenitores.
- Comprobar diagnóstico prenatal o posnatal del síndrome de Down.
- Valorar la evolución clínica de los pacientes.

2. REVISIÓN Y ANTECEDENTES.

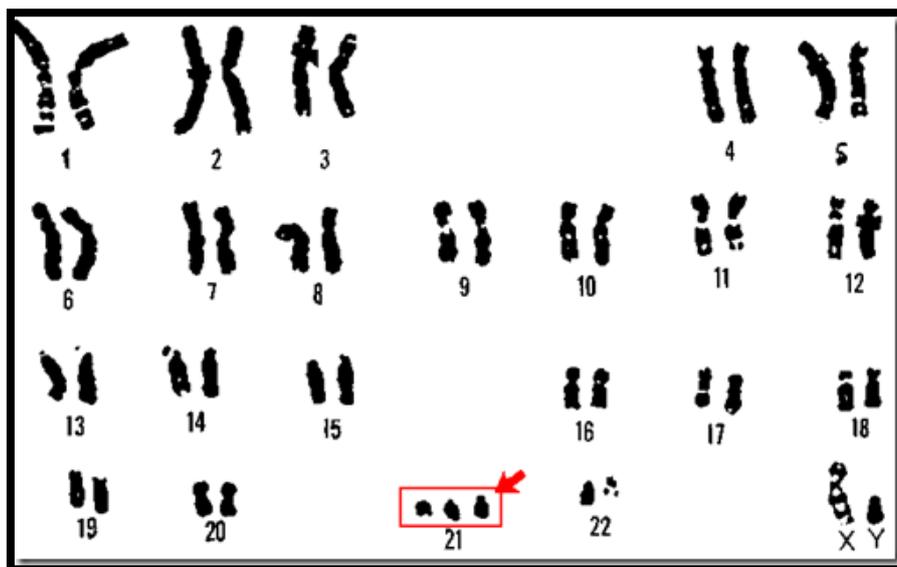
2.1. CONSIDERACIONES GENERALES.

Como hemos indicado, el Síndrome de Down es una alteración genética en la que hay una modificación en el número total de cromosomas, existiendo 47 en lugar de 46, por

lo que en definitiva hay un exceso de material genético. Durante el proceso meiótico puede originarse las tres posibles alteraciones^{2, 3, 5} que lleven a la presentación de un Síndrome de Down: trisomía simple, translocación y mosaicismo.

Trisomía simple: ocurre entre un 90-95% de los casos de personas con Síndrome de Down. En esta alteración lo que sucede es que el cromosoma número 21 aparece en todas las células del organismo con tres copias en lugar de dos. Esto ocurre cuando el proceso de disyunción en la meiosis no se produce, por lo que no hay separación de cromosomas en las células germinales (generalmente, en un 90% de los casos se produce en las células del óvulo y en un 5%, en las células del espermatozoide).^{3, 9} La figura 1 muestra una alteración en el cromosoma 21.

Figura 1: Trisomía simple.

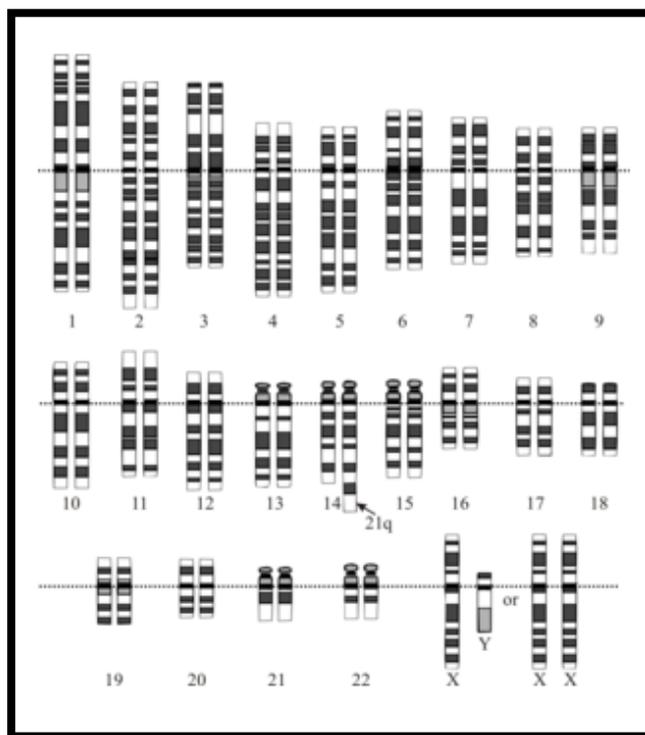


Fuente: Asociación Síndrome de Down de Granada.

Translocación: se presenta en un 3,5% de los casos aproximadamente. En este caso, la persona con Síndrome de Down tiene 46 cromosomas, lo que ha sucedido es que uno de ellos, normalmente el número 14, tiene asociado una porción de material genético del cromosoma 21. Pero cabe destacar que también puede ocurrir con el cromosoma 22 y en menor medida con el 13 o en el 15. Cabe destacar que en la translocación, uno de los padres es portador de la herencia: si el padre es quien lo porta, el riesgo que se transmita a futuros hijos es del 3-5 % mientras que si es la

madre, éste aumenta hasta el 10-15%.^{9,10} La figura 2 representa la asociación de material genético en el cromosoma número 14.

Figura 2: Translocación.



Fuente: Asociación Síndrome de Down de Granada.

Mosaicismo: suele suceder en el 1-2% de los casos. Éste ocurre cuando, por un fallo en la división celular, ciertas células del organismo poseen trisomía en el par 21 y otras células no. Por tanto, la persona que padezca Síndrome de Down por mosaico tendrá menos rasgos físicos, menos problemas médicos y menor grado de discapacidad intelectual.^{3, 10}

2.2. ANTECEDENTES HISTÓRICOS.

Las primeras reseñas que se tienen sobre el Síndrome de Down datan del siglo VII, al ser encontrado un cráneo sajón con características óseas muy parecidas a las que normalmente presentan las personas con este síndrome.^{7, 11} Más adelante, en el siglo XV, se puede apreciar en el cuadro “La Virgen y el Niño” cómo uno de los pequeños

parece tener rasgos de este síndrome. Del mismo modo, en el siglo XVIII, en el cuadro “*Lady Cockburn y sus hijos*”, se puede apreciar a uno de los hijos con una fisonomía muy similar a la del Síndrome de Down.⁷ Cabe destacar, que a pesar de que no se han encontrado bastantes datos para apoyar la hipótesis, se habla de la existencia de unas esculturas hechas a piedra, que corresponden a la cultura olmeca hace al menos unos 3000 años.¹¹

Tal y como se refiere en la literatura^{7,11}, el Doctor John Langdon Down, en el año 1886, especifica de manera minuciosa las características físicas de un grupo de personas con discapacidad intelectual que estaba estudiando, mostrando muchas semejanzas entre sí y que no correspondían con los demás pacientes del hospital de Earlswood.

Se explicaba las peculiaridades faciales y la coordinación neuromuscular anormal que presentaban y lo difícil que era para ellos expresarse mediante el lenguaje oral; sin embargo, su capacidad de imitación y de sentido del humor, sorprendió de manera muy positiva.

Cuando se describe por primera vez el síndrome, se detalla que era debido a una involución o retroceso del ser humano. También surgen los términos de “*mongol*” o “*mongolismo*”, ya que había mucho parecido físico con esta raza.⁷ Igualmente, en esta época, se achaca la aparición de este síndrome a algunas enfermedades de los padres, como puede ser la tuberculosis durante el embarazo, afirmando que ésta podía fracturar la barrera de las razas y así provocar que de padres europeos nacieran hijos orientales.¹¹

La primera vez que se alude a la edad materna como posible causa de aparición del Síndrome de Down fue en 1909,⁷ en un estudio etiológico de 350 casos llevado a cabo por Shuttleworth. Este autor también afirmaba, con los resultados del estudio, que muchos de los portadores del síndrome eran hijos de madres (en familias numerosas) que estaban próximas a la menopausia.¹¹

Por otro lado, la mención en cuanto a un posible reparto anormal de material genético como origen del Síndrome de Down es en el año 1932. A mediados del siglo XX es cuando Tjio y Levan justifican que en el ser humano haya 23 pares de cromosomas; tres años más tarde son Lejeune, Gautrier y Turpin por un lado, y Pat Jacobs, por otro, los encargados de demostrar que las personas con síndrome de Down poseen 47 cromosomas en lugar de 46.⁷

En la década de los cincuenta es cuando aparece el diagnóstico prenatal, llevándose a cabo entre las 14 y 17 semanas de gestación, gracias a la amniocentesis.

En el año 1960, Polani descubrió la translocación como un tipo de anomalía cromosómica del Síndrome de Down, mientras que un año más tarde es Clarke quien consigue estudiar la alteración denominada como mosaicismo.¹¹

Precisamente es en el año 1961 cuando se expone la posibilidad de cambiar los términos “mongol” o “mongolismo” por el de “**Síndrome de Down**” al creer que los anteriores podrían implicar un trato hiriente hacia estas personas, y es en 1965 cuando la Organización Mundial de la Salud (OMS) aprueba dicho cambio. La expresión “trisomía 21” es la opción que propuso Lejeune tras el hallazgo de exceso de material genético en ese par de cromosomas, avanzando así, un paso más, en su estudio.⁷

A partir de los años setenta, se quiere indagar de manera más profunda en el Síndrome de Down, no sólo en lo relacionado al fenotipo; por este motivo aparecen investigaciones que pretendían estudiar la patogenia de los rasgos dismórficos.

Ahondando en el estudio y conocimiento del Síndrome de Down, la biopsia de las vellosidades coriónicas, que aparece a principios de los años ochenta como método diagnóstico, y que se comienza a emplear entre las semanas 8 y 11 de embarazo. Ya en los años noventa se alcanzaron grandes progresos en lo que a la determinación del Síndrome de Down se refiere. Es aquí donde aparece la técnica de hibridación *in situ* mediante fluorescencia (FISH: Fluorescence In Situ Hybridization), que permitió descubrir minúsculas fracciones del cromosoma, independientemente de su localización.¹¹

2.3. DIAGNÓSTICO PRENATAL.

El diagnóstico prenatal¹² hace referencia a todas las pruebas que se realizan durante el embarazo con el objetivo de detectar y, por consiguiente, diagnosticar cualquier tipo de defecto congénito que pueda aparecer en el feto. Para ello se utilizarán *pruebas de presunción o sospecha* y dependiendo del resultado de éstas, se podrían llevar a cabo las *pruebas de confirmación*.

2.3.1. Pruebas de presunción o sospecha.

Se realizan de manera no invasiva, por este motivo el riesgo de aborto es nulo. No confirman el diagnóstico. Las pruebas de presunción o de sospecha, están divididas en otros dos tipos de estudios: el análisis bioquímico y el análisis ecográfico.^{13, 14}

En el segundo trimestre de embarazo este análisis bioquímico debe hacerse entre la decimocuarta y decimoséptima semana de gestación. En esta ocasión los niveles que se van a valorar son la alfa-fetoproteína y, en algunos casos, los niveles de estriol.

En este tipo de pruebas existe la posibilidad de darse falsos positivos, que están entre un 3% y un 5% de la población. Hay que tener en cuenta que no son pruebas diagnósticas sino de cribado.¹³

2.3.1.1. Análisis bioquímico.

La condensación de componentes que se encuentran en la sangre varía si el feto presenta alteraciones cromosómicas o del desarrollo.¹⁴ En este análisis se detectarán algunas sustancias de origen fetal o placentario a partir del suero de la madre.¹³

El estudio que más se realiza en el primer trimestre de embarazo es la valoración de la PAPP-A (proteína placentaria asociada a la gestación) y de la HCG (gonadotropina coriónica humana, producida por la placenta). Este análisis se debe llevar a cabo entre la octava y doceava semana de embarazo.^{12, 13}

2.3.1.2. Análisis ecográfico.

Es una técnica de exploración que se lleva a cabo mediante un dispositivo que emite ondas de sonido de alta frecuencia, almacenando los ecos que éstas producen en las estructuras corporales, y así las proyecta como imágenes. La ecografía comienza a realizarse entre la décima y doceava semana de gestación.¹³

A través del estudio ecográfico se puede observar parámetros que indiquen que el feto pueda padecer Síndrome de Down, por lo que el ecografista debe tener una gran experiencia en su trabajo. Cabe destacar que ninguna de las pruebas de presunción tiene un valor diagnóstico definitivo, pero el que salga positivo o no esta prueba, es lo que conducirá a la realización de las pruebas diagnósticas definitivas: *biopsia de las vellosidades coriónicas* (1^{er} trimestre) y la *amniocentesis* (2^o trimestre).^{13, 14}

Uno de los parámetros que se valoran en una ecografía es el pliegue nugal, siendo este más grueso en casos de trastornos cromosómicos debido a la acumulación de líquido subcutáneo. Se mide la longitud entre la piel de la nuca y el hueso, si ésta es superior al percentil 95 es que el pliegue nugal está alterado.¹³

También existen otros aspectos valorables y más específicos para el Síndrome de Down, como es la existencia o no de osificación del hueso de la nariz y la detección de cardiopatías congénitas, pero la confirmación determinante siempre tiene que ser a través de un análisis del cariotipo.¹⁴

Mediante ecografía (en la doceava semana aproximadamente), se puede medir los valores del pliegue nugal para incrementar así la precisión presentando una tasa de detección superior al 60% y tasa de falsos positivos menor del 5%. Cuando se evalúan los niveles bioquímicos, el pliegue nugal y la edad materna se le denomina cribado combinado, presentando una tasa de detección superior al 75% y tasa de falsos positivos menor del 3%.^{12, 13}

2.3.2. Pruebas de confirmación.

Las pruebas de confirmación^{13, 14} se realizan de manera invasiva para poder conseguir células fetales y realizar posteriormente un cariotipo. Existe un riesgo de aborto. Confirman el diagnóstico. A día de hoy, las pruebas de confirmación más utilizadas son la amniocentesis, la biopsia de corion y la cordocentesis.

2.3.2.1. Amniocentesis.

La amniocentesis^{12,13,14,15,16} es un método diagnóstico prenatal invasivo que se puede llevar a cabo a partir de la decimoquinta o decimosexta semana de embarazo. Lo que se pretende con ella es obtener una muestra de líquido amniótico, el cual posee la misma dotación cromosómica que el feto. Para ello, se introduce una aguja espinal en la pared abdominal de la madre de forma que se alcance la cavidad amniótica, siempre bajo control ecográfico. Con la obtención del líquido amniótico se pueden realizar distintos tipos de estudios: bioquímicos, moleculares, cromosómicos o microbiológicos. Cuando se han conseguido las muestras de las células se puede examinar si existe una trisomía mediante tres técnicas distintas:

- **Cariotipo:** es una prueba que se utiliza para analizar los cromosomas que se encuentran en una muestra de células (placenta, líquido amniótico, sangre, médula ósea). Ésta se coloca en un tubo especial para que pueda “crecer” en el laboratorio ya sí poder obtener células que poder teñir. Se usará un microscopio para inspeccionar el tamaño, la forma y el número de cromosomas en la muestra. El cariotipo en sí, es la fotografía de la muestra donde se podrá observar la distribución de los cromosomas. Los resultados de esta prueba tardan unas dos o tres semanas, ya que hay que aislar las células para poder examinarlas y determinar cuántos cromosomas comprenden.
- **Hibridación in situ por fluorescencia (FISH):** Esta técnica posibilita un rápido reconocimiento de alteraciones cromosómicas. Se lleva a cabo la tinción del ácido desoxirribonucleico ADN con moléculas fluorescentes, las cuales se van a adherir a una zona determinada del cromosoma que se va a analizar; de esta forma, con un microscopio de fluorescencia, se podrá diagnosticar algún tipo de anomalía. Si se observan tres marcas fluorescentes es que el feto presenta Síndrome de Down.
- **QF-PCR (Quantitative Fluorescence Polymerase Chain Reaction):** Es una prueba muy parecida a las anteriores en lo que a obtención de células se refiere, pero ésta presenta una serie de ventajas como que no se necesita realizar un cultivo de células, que presenta una alta especificidad y sensibilidad y, por último, que los resultados del diagnóstico pueden estar analizados en 24-48 horas.¹⁴

Las posibles complicaciones de la amniocentesis son: aborto (0,5-1%), hemorragia placentaria, pérdida de líquido amniótico, infección, hematoma e incluso traumatismo fetal.¹²

2.3.2.2. Biopsia de corion.

La biopsia de corion se lleva a cabo entre la décima y decimotercera semana de embarazo. Se quiere obtener una muestra de corion, donde se va a encontrar la misma carga genética que en el feto. Con ella se va a conseguir información sobre el sexo, posibles infecciones, trastornos metabólicos, cariotipo, etc. Algunas de las posibles complicaciones que pueden aparecer son: aborto, hemorragia, pérdida de líquido amniótico, infección, sensibilización del Rh.^{12,13,14,15}

2.3.2.3. Cordocentesis.

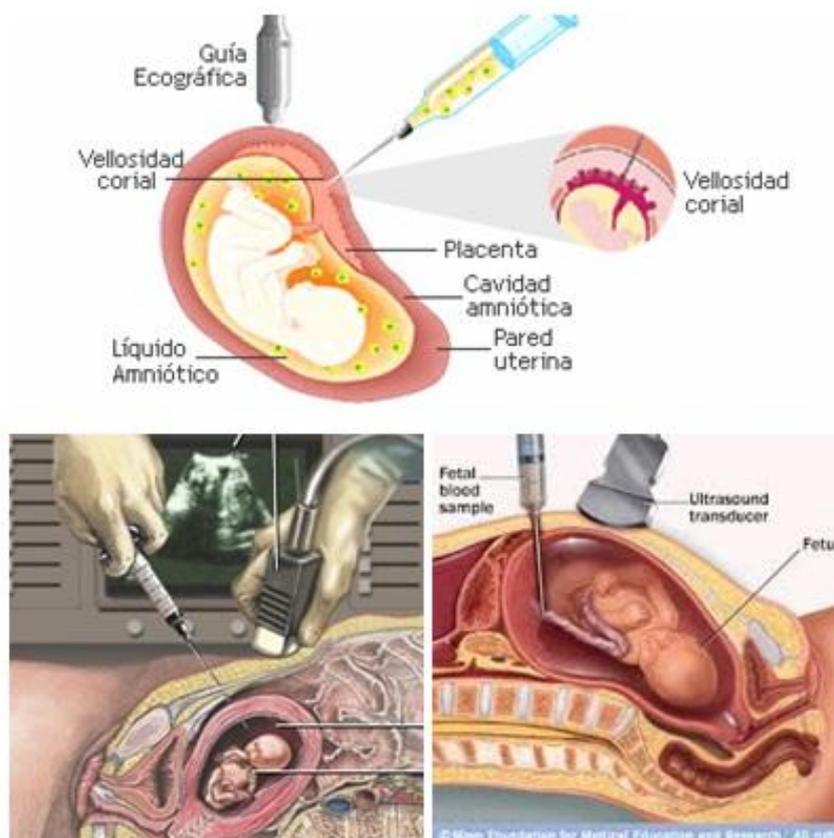
La cordocentesis es la punción del cordón umbilical del feto. Se realiza a partir de las 18 semanas de gestación, a través de la pared abdominal de la madre para poder

conseguir sangre fetal. Sólo se realiza en casos excepcionales. Las indicaciones para llevar a cabo esta prueba son las siguientes: estudio hematológico fetal (grupo, Rh (factor Rhesus), plaquetas, etc.), estudio citogenético, estudio molecular (ADN), hemocultivo, panel de infectología, terapia fetal intravascular (transfusión intrauterina).

En el caso de la detección del Síndrome de Down se utiliza para estudiar el cariotipo fetal. Las complicaciones que se pueden presentar durante la técnica son las siguientes: bradicardia fetal, sangrado del punto de punción, hematoma umbilical, corioamnionitis y aborto (entorno al 3%).^{12,13,14,15,16}

Finalmente, el diagnóstico del Síndrome de Down también puede ser con carácter posnatal, en cuyo caso la técnica de elección es el cariotipo, bien para confirmación definitiva de estudios previos o como diagnóstico posnatal propiamente dicho.

Figura 3: Pruebas de confirmación en el diagnóstico del Síndrome de Down.



Imágenes: de izquierda a derecha y de la parte superior a la inferior: 1. Biopsia de corion; 2. Amniocentesis; 3. Cordocentesis.

Fuente: (1) Enfermería de la maternidad y del recién nacido, (2) ADAM, (3) Fundación Mayo para la Educación e Investigación Médica.

2.4. CARACTERÍSTICAS FÍSICAS.

Cuando una persona padece una discapacidad, dependiendo de cuál sea, las características físicas^{2,3,4,10} se notan en mayor o menor medida. En este caso, una persona con Síndrome de Down es muy fácil de distinguir porque tiene una serie de rasgos muy particulares en lo que al físico se refiere. Existen muchas características físicas, pero esto no quiere decir que una sola persona las presente en su totalidad.

Algunos aspectos que suelen aparecer prácticamente en todos los casos, es la laxitud articular, la hipotonía muscular, la ausencia del reflejo del moro en el recién nacido y el retardo en el crecimiento.

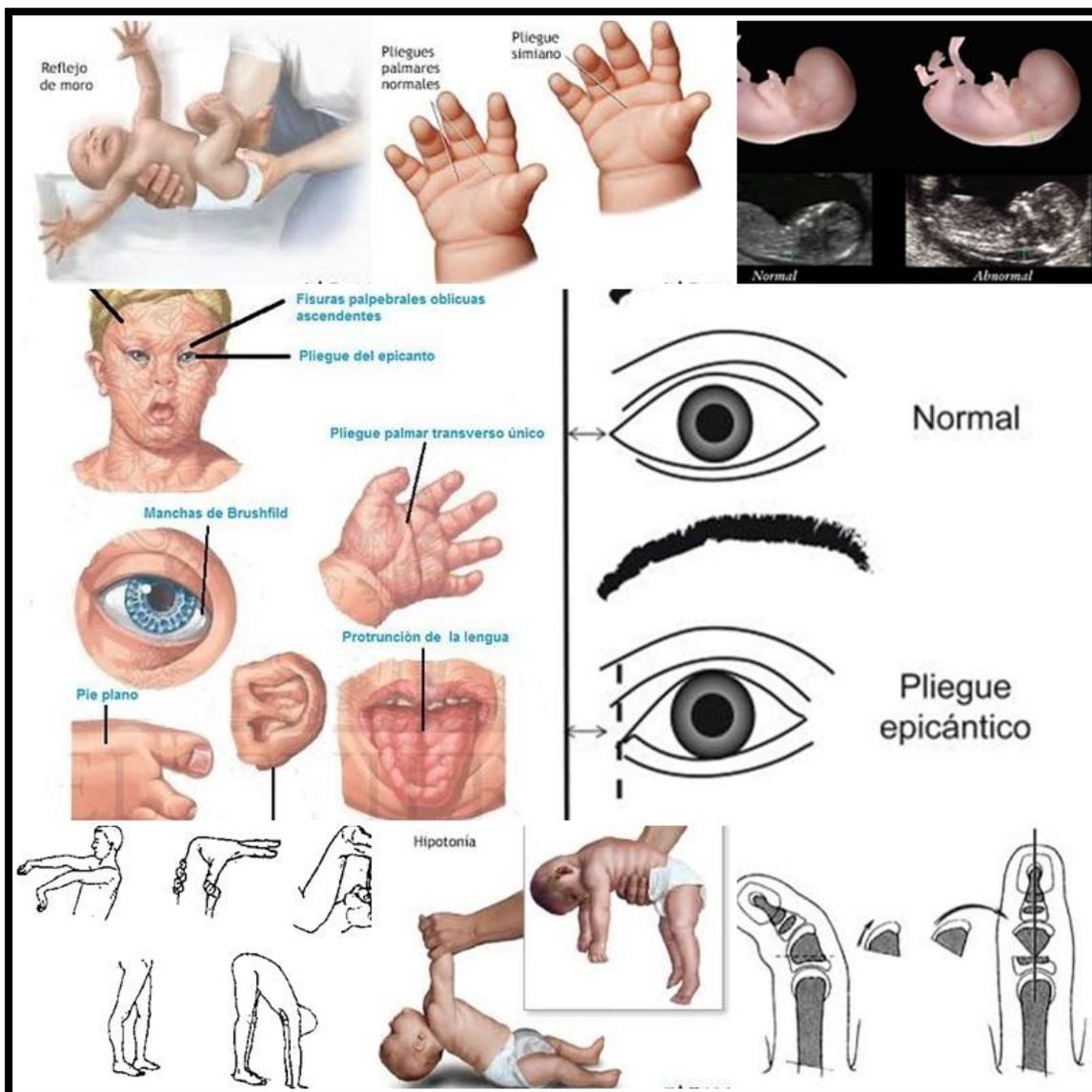
En la *cabeza* podemos encontrar una disminución del perímetro cefálico con braquicefalia. La nariz suele ser respingona, con orificios nasales dirigidos un poco hacia arriba y la raíz nasal deprimida. La boca es pequeña, el paladar lo tienen arqueado, profundo y estrecho y existe una hipoplasia maxilar. Presentan una lengua protruyente (tiende a salir fuera de la boca por la hipotonía y el tamaño de la boca). Orejas displásicas con un hélix bastante plegado y conducto auditivo externo estrecho. Los ojos están inclinados hacia arriba y en algunos casos aparecen las manchas de Brushfield que son unas pequeñas decoloraciones en el contorno del iris debido al acúmulo de un exceso de tejido conectivo (en ojos oscuros no se puede observar). También pueden presentar pliegue epicántico.

El *cuello* es corto y ancho y existe un exceso de piel en la zona nuchal, aspecto muy importante en el diagnóstico de esta discapacidad.

El *tronco* parece recto debido a que carecen de la curvatura lumbar y presentan una pelvis displásica; mientras que las *extremidades* son normalmente cortas. Suelen presentar dedos cortos con hipoplasia de la falange media del quinto dedo y un único pliegue palmar. En algunos casos también puede aparecer clinodactilia y dermatoglifos. Es habitual que el primer y segundo dedo de los pies estén muy separados.

Por último, en el ámbito de la esfera genital cabe destacar que las personas con esta discapacidad presentan una gran hipersexualidad. Los hombres con Síndrome de Down normalmente son estériles, mientras que las mujeres son fértiles.

Figura 4: Algunas características físicas en el Síndrome de Down.



Imágenes: de la izquierda a derecha y de la parte superior a la inferior: 1. Reflejo del moro; 2. Pliegue palmar único (o pliegue simiano); 3. Pliegue nuchal en ecografía; 4. Imagen que recoge varias características como la braquicefalia, las fisuras palpebrales, las manchas de Brushfield, el pliegue palmar, el pie plano, la hipoplasia de la oreja y la protrusión de la lengua; 5. Pliegue epicántico; 6. Hiperlaxitud; 7. Hipotonía; 8. Clinodactilia.

Fuente: Adaptado de ADAM.

2.5. CARACTERÍSTICAS INTELECTUALES Y PSICOLÓGICAS.

2.5.1. Atención.

La atención^{3,17} es aplicación voluntaria de la actividad mental o de los sentidos a un determinado estímulo u objeto mental o sensible. En las personas con Síndrome de

Down este proceso lo tienen alterado: aparece una gran dificultad para conservarla y, sobre todo, cuando son grandes periodos de tiempo e incluso cuando existen muchos estímulos y éstos son nuevos, la distracción aparece con seguridad. Muchas veces esta falta de atención se debe a que al niño le cuesta en exceso fijar su mirada debido a la hipotonía muscular y a su laxitud en los ligamentos, características que hacen que mantenga baja la cabeza como consecuencia de esas condiciones físicas.

Las personas que padecen esta discapacidad necesitan mejorar la atención mediante un entrenamiento determinado, basado en actividades variadas y entretenidas para que la atención pueda permanecer enfocada en lo que están realizando. Pero a su vez, hay que tener en cuenta dos aspectos muy importantes: uno es que dichas actividades no pueden ser demasiado largas, ya que suelen aburrirse y, por tanto, perder la atención rápidamente; y dos, que normalmente suelen tardar en ofrecer una respuesta, ya que el tiempo que transcurre entre procesar la información y responder a ella, es más prolongado.

2.5.2. Percepción.

Según la Real Academia de la Lengua, la percepción^{3,10} es *la sensación interior que resulta de una impresión material hecha en nuestros sentidos*. Existen muchos estudios que confirman que tanto los bebés como los niños con Síndrome de Down procesan mejor la información visual que la auditiva. Esto se debe, en muchos casos, a que existe una alteración en los mecanismos cerebrales, o dificultades auditivas de tipo patológico.

Las respuestas que tiene una persona con Síndrome de Down ante algún estímulo suele ser más rápida que una persona que no padezca esta alteración y un ejemplo se tiene en el umbral de la percepción del dolor.

Es importante destacar que, muchas veces, el problema que tiene la persona con Síndrome de Down cuando se está hablando con ella, es que no escuchan bien o que pueden existir ciertos estímulos más llamativos que les distraen. Por último, cabe mencionar que para que una persona con Síndrome de Down retenga el mayor número de conocimientos posibles, las indicaciones verbales deberán ir asociadas a imágenes, dibujos, gestos, modelos e incluso, objetos reales.

2.5.3. Inteligencia.

En términos generales se puede decir que la inteligencia^{3, 18} es *la facultad de la mente que permite aprender, entender, razonar, tomar decisiones y formarse una idea determinada de la realidad*. Una de las características principales en el Síndrome de Down es la discapacidad intelectual que aparece en él. Normalmente, cuando se le realizan pruebas de inteligencia a una persona con este síndrome, suelen manifestarse niveles de deficiencia ligera o moderada. Pero siempre hay excepciones, como pueden ser las personas con mosaicismo, las cuales tienen una capacidad intelectual límite; mientras que otras pueden padecer una deficiencia severa o profunda.

A día de hoy, existe una gran cantidad de niños con Síndrome de Down que consiguen leer comprensivamente, y algunos otros llegan a niveles de aprendizajes más elevados. Pero para llegar a estos niveles, primero hay que llevar a cabo un programa educativo muy específico; en este sentido resulta básico el hablarle a la persona de manera pausada, proporcionar instrucciones con términos sencillos y fáciles, y esperar a que ellos se puedan expresar, ya que suelen tardar más tiempo que cualquier otro niño.

Por último, cabe destacar que en los últimos años, gracias a la cooperación entre profesionales sanitarios y educadores, se ha conseguido alcanzar unos resultados inconcebibles años atrás.

2.5.4. Memoria.

La memoria^{3,10,13} tal como se conoce es *la capacidad de recordar*. En lo que respecta a ella, se pueden encontrar varios tipos: a largo y a corto plazo. La memoria a largo plazo, a su vez se divide en implícita, la cual hace referencia a las habilidades; y la explícita, que retiene acciones, experiencias y conceptos.

En las personas con Síndrome de Down esta capacidad está bastante limitada ya que existen muchas dificultades en la recepción y forma de procesar la información (memoria a corto plazo) y también, cuando se consolida y se trata de recuperarla (memoria a largo plazo). Cabe destacar que la captación y retención de información visual es superior respecto a la auditiva y a la verbal.

Las dificultades que tienen con respecto a la memoria a corto plazo son trascendentales, ya que gran parte de la información que se les presenta es a través del habla, por lo que procesarla y recordarla va a ser muy complicado para ellos.

Otro de los obstáculos con los que se encuentran, es no poder dominar las estrategias espontáneas en lo que a su capacidad de memoria se refiere, por este motivo, desde muy pequeños, hay que empezar a proporcionarles instrucciones sencillas para que entrenen dicha capacidad.

2.5.5. Lenguaje.

La capacidad propia del ser humano para expresar pensamientos y sentimientos por medio de la palabra se denomina lenguaje.^{3,10} En el Síndrome de Down, el lenguaje se encuentra alterado notoriamente, estando muy lejos de su capacidad social y la propia inteligencia. A una persona que presenta este síndrome le es mucho más fácil proporcionar respuestas motoras que verbales. En los niños con Síndrome de Down, existen muchas características, tales como anatómicas, motoras y neurosensitivas, que dificultan el aprendizaje del lenguaje:

- Anatómicas: las más importantes que se pueden desarrollar son hipoplasia medio facial, cavidad oral pequeña, macroglosia relativa, paladar alto, dentición tardía y desordenada, laringe alta y estrecha, y aplanamiento del tabique nasal.
- Motoras: los aspectos más importantes son la hipomotilidad e hipotonía muscular, una mayor frecuencia de maloclusión dental e incoordinación succión-deglución.
- Neurosensitivas: la hipoacusia conductiva y neurosensorial aparecen como principales características.

Para fomentar el lenguaje en niños con Síndrome de Down hay que llevar a cabo una terapia del habla¹⁹. Los consejos que se proponen son los siguientes:

- a) Inicio temprano: se puede comenzar antes de que empiecen a hablar, favoreciendo así las expresiones faciales, los gestos y el contacto físico.
- b) Respiración correcta: uno de los principales problemas en los niños es que no saben respirar adecuadamente, por lo que no realizan las pausas necesarias a la hora de hablar.
- c) Vocabulario: enseñar un vocabulario fácil de articular y de entender.

- d) Discapacidades auditivas: si el niño presenta algún tipo de discapacidad auditiva, éste no puede comunicarse adecuadamente. Este problema suele ser una de las principales razones por las que el niño no puede comunicarse, por lo que hay que tratarlas desde que se detecten.

Normalmente, el nivel del lenguaje comprensivo es superior al del expresivo. Por este motivo muchas veces saben lo que desean decir pero no logran expresarlo, repitiendo así las mismas respuestas para todo. Para intentar remediarlo, utilizan gestos y onomatopeyas para hacerse entender.¹⁰

2.5.6. Sociabilidad.

El grado de interacción social espontáneo de las personas con Síndrome de Down es bajo, pero siempre que se trabaje este aspecto con ellos, se puede llegar a conseguir un buen nivel de adaptación social.³ Se aconseja que realicen actividades de manera autónoma: uso de transporte público, uso del teléfono, realizar compras, intervenir en actos sociales y recreativos, etc.

En algunos casos, los niños con Síndrome de Down prefieren estar solos debido a las dificultades que presentan para seguir la gran cantidad de estímulos que hay en el entorno o porque las personas que están a su alrededor se cansan de ayudarles en lo que a la participación se refiere. A pesar de esto, presentan una gran dependencia de los adultos, aunque para jugar prefieren hacerlo con niños más pequeños. Por todo ello, se tienen que fomentar las relaciones con otras personas desde muy pequeños, haciendo que intervengan en actividades, juegos y deportes, de esta manera se contemplarán resultados positivos en poco tiempo.

Por último, es importante destacar que a la persona con Síndrome de Down hay que prestarle un trato igualitario que a los demás, tanto en derechos como en exigencias, ya que, de no ser así, esas acciones repercutirán de forma negativa en ella. Por este motivo, hay que implantar normas lo más claras posibles para que puedan seguirlas y limitar lo que deben y no deben hacer, aportándoles así, serenidad, confianza y seguridad.

2.6. PATOLOGÍAS ASOCIADAS.

Las patologías orgánicas asociadas más frecuentes son de naturaleza cardíaca, gastrointestinal, respiratoria, endocrina, de la visión, de la audición, dental y hematológica.

2.6.1. Cardiopatías.

El porcentaje de recién nacidos con Síndrome de Down que padecen una cardiopatía congénita oscila entre el 30-60%⁶ que tiene que ser controlada por un cardiólogo pediatra y dependiendo de los casos, es necesaria la cirugía correctora²⁰ en los primeros seis meses de vida para prevenir graves complicaciones.⁶

La cardiopatía que aparece en el mayor número de casos diagnosticados es el canal atrioventricular completo²⁰, también llamado defecto septal aurículoventricular o defecto de relieve endocárdico.²¹ Además, existen otras anomalías como por ejemplo: comunicación interauricular (CIA), comunicación interventricular (CIV), persistencia del conducto arterioso (PDA) y la tetralogía de Fallot (TF).^{20,21} Si no se examina al bebé rápidamente en busca de este tipo de defectos, puede haber secuelas importantes.²⁰

El diagnóstico y seguimiento se tiene que llevar a cabo a través de una ecocardiografía, a pesar de que nunca haya aparecido ningún signo de cardiopatía, ya que normalmente, la mitad de los recién nacidos no presentan ningún síntoma de ello y por este motivo se quedan sin diagnosticar.^{20,21} Las cardiopatías congénitas más importantes son el Canal Atrio-ventricular Común (CAV), Tetralogía de Fallot, el Conducto Arterioso Persistente, la Comunicación Interauricular (CIA), y la Comunicación Interventricular (CIV).

2.6.2. Alteraciones gastrointestinales.

Se calcula que un 10% aproximadamente de personas con Síndrome de Down padecen algún trastorno gastrointestinal. Las patologías más frecuentes son las siguientes: atresia esofágica, la atresia o estenosis duodenal (8%), las malformaciones anorrectales (3%), enfermedad de Hirschsprung (2-15%), estreñimiento, reflujo esofágico, estenosis pilórica y la celiaquía (4-7%).^{7, 21}

2.6.3. Alteraciones respiratorias.

Las alteraciones respiratorias²² son muy comunes en niños con Síndrome de Down, sobre todo por las anomalías, tanto funcionales como estructurales, que tiene su sistema respiratorio. Por ejemplo la reducción del diámetro antero-posterior de la nasofaringe, el escaso desarrollo de los senos paranasales y la mucosa nasal, la disminución de la actividad ciliar para mantener limpia la mucosa nasal, etc. La enfermedad cardíaca congénita es un factor de riesgo de infecciones respiratorias.

Además, estas alteraciones pueden estar relacionadas con la inmadurez del sistema inmunológico, ya que las alteraciones más frecuentes suelen ser infecciones, tales como bronquitis, neumonías y bronconeumonías.

2.6.4. Alteraciones endocrinas.

Cuando a una persona le diagnostican Síndrome de Down, el riesgo de padecer alteraciones endocrinas^{7, 21} es muy superior que cualquier otra persona. La glándula del sistema endocrino que más se suele ver afectada por algún tipo de trastorno es el tiroides. Cabe destacar que el porcentaje de personas con esta discapacidad que presenta trastornos tiroideos (por ejemplo, hipotiroidismo e hipertiroidismo), es del 50% aproximadamente, por lo que un seguimiento médico es crucial para atajarlo lo antes posible.

2.6.5. Alteraciones en la visión.

El porcentaje de personas con Síndrome de Down que padecen a lo largo de su vida algún tipo de alteración de la visión es del 60% aproximadamente. Las patologías más comunes son el estrabismo, el astigmatismo y la miopía, las cataratas congénitas, la ambliopía y las alteraciones retinianas.^{7, 9}

2.6.6. Alteraciones en la audición.

Los problemas relacionados con el oído, la nariz y la garganta en niños con Síndrome de Down, son muy habituales. Las patologías más frecuentes son hipoacusia, sinusitis, infecciones crónicas, estenosis del canal auditivo externo y rinitis crónica. Todo ello, suele ocurrir debido a la peculiar distribución anatómica de la cara de las personas que padecen este síndrome.^{7, 21}

2.6.7. Alteraciones dentales.

Las alteraciones dentales pueden ser muy variadas.^{7, 23} Las personas con Síndrome de Down presentan una primera característica en este sentido que es el gran retraso en la erupción dental (motivo por el cual, no suelen padecer caries). A pesar de ello, cuando los dientes empiezan a aparecer es necesario llevar a cabo revisiones rutinarias con el dentista ya que suelen aparecer ciertas patologías que pueden provocar dificultades tanto fonatorias como masticatorias. Además, también pueden existir problemas tales como agenesia, malposiciones de algunas piezas, la existencia de manchas blanquecinas debido a la hipocalcificación, inflamación gingival, enfermedad periodontal, bruxismo y alteraciones en la mordida.

2.6.8. Alteraciones hematológicas.

Las personas que padecen Síndrome de Down tienen más probabilidades de sufrir algún tipo de trastorno hematológico.^{21, 24} Estas alteraciones se pueden producir tanto en glóbulos rojos, en glóbulos blancos como en plaquetas, y pueden aparecer como consecuencia de complicaciones médicas o como una patología única en sí. Los trastornos hematológicos más comunes son: macrocitosis, trombocitopenia, policitemia, leucopenia, trastorno mieloproliferativo transitorio, leucemia mieloide aguda y leucemia linfoblástica aguda.

2.7. ENFERMERÍA Y ORGANIZACIONES EN EL SÍNDROME DE DOWN.

La enfermería como profesión cumple una importante labor en el cuidado y atención de los pacientes con Síndrome de Down, abarcando todas y cada una de las distintas patologías asociadas a este síndrome. En este sentido es la enfermera pediátrica quien de manera multidisciplinar valora las características iniciales del recién nacido, por lo que es importante su formación y competencia ante la gran variabilidad de manifestaciones clínicas que pueden presentar los recién nacidos con esta discapacidad cromosómica. No olvidemos, por otro lado, que se trata de pacientes que a lo largo de su desarrollo y vida adulta requerirán cuidados especializados en el ámbito orgánico y psicológico, donde la enfermera contribuye de manera eficiente a una normal evolución del cuadro clínico.

La formación y competencias contribuirán a que la enfermera, no sólo proporcione cuidados de calidad al niño (y en posteriores etapas), sino también a sus familias,

jugando un papel fundamental desde el momento en el que se diagnostica la discapacidad. Inicialmente, los padres presentarán sentimientos tales como la pérdida, la culpa y el miedo, por lo que la enfermera tiene que estar preparada para, en esos momentos, poder proporcionarles apoyo en cada fase, suministrando toda la información que ellos precisen para paliar sus dudas y que puedan aceptar la discapacidad, pudiendo así empezar un trabajo con los padres para que el niño logre un desarrollo integral dentro de sus propias dificultades.

En el contexto de organizaciones preocupadas por la calidad de vida de estos pacientes, Down España es una asociación a nivel nacional que aparece como una necesidad para esas familias a las que se les comunica que van a tener un integrante con Síndrome de Down. Ésta, a su vez se divide en otras 88 asociaciones repartidas por todas las Comunidades Autónomas, siendo la única organización de síndrome de Down de ámbito nacional en España. En la Comunidad Autónoma de Canarias existen dos asociaciones, una en la provincia de Las Palmas (Down Las Palmas) y otra en la provincia de Santa Cruz de Tenerife (ATT21: Asociación Tinerfeña de Trisómicos 21).

La Asociación Tinerfeña de Trisómicos 21 (ATT21) fue fundada en 1993 gracias a un grupo de padres y madres que querían la integración completa de sus hijos e hijas en la sociedad. Es una asociación que realiza todo tipo de actividades para poder englobar todas las etapas en el desarrollo evolutivo de las personas con Síndrome de Down. ATT21 pretende la integración social, escolar y laboral de las personas con esta discapacidad, así como promover actividades para ayudar a mejorar las condiciones de vida de las personas con el Síndrome de Down.

3. MATERIAL Y MÉTODOS.

3.1. ORGANIZACIÓN DEL ESTUDIO.

El trabajo de investigación radica en un estudio exhaustivo de las historias clínicas del servicio de Neonatología concernientes a la alteración cromosómica conocida como Síndrome de Down, comprendiendo desde el año 2000 hasta el año 2015, en el Hospital Universitario de Canarias (HUC). Se trata de un estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo.

La población objeto de estudio se corresponde con los nacidos afectados con Síndrome de Down, diagnosticados y seguidos en uno de los hospitales de referencia

de la provincia tinerfeña, el Hospital Universitario de Canarias, valorándose también su evolución. El número total de casos estudiados es de 30.

En la tabla 3 se describe los datos demográficos de natalidad que han sido publicados por el Instituto Canario de Estadística (ISTAC). El total de recién nacidos en Tenerife entre el año 2000 y 2013 es de 111.006, por lo que en el periodo del año 2000 al 2014 cabría esperar unos 118.000 nacimientos en la isla de Tenerife. Dado que se ha dado una incidencia de 11,88 casos por 10.000 recién nacidos en el año 2005 en la Comunidad Canaria, cabría esperar más de 100 casos en la isla de Tenerife.

Tabla 3: Número de nacimientos divididos en hombres y mujeres en Tenerife entre los años 2000-2013.

	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006
HOMBRES	3.806	3.869	4.087	4.123	4.135	4.375	4.523
MUJERES	3.617	3.606	3.615	3.827	4.000	4.061	4.133

	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
HOMBRES	4.526	4.594	4.199	4.020	3.850	3.779	3.418
MUJERES	4.187	4.379	3.955	3.759	3.637	3.673	3.253

Fuente: Instituto Canario de Estadística (ISTAC) a partir del Instituto Nacional de Estadística (INE).

3.2. SELECCIÓN DEL CENTRO Y PARTICIPANTES.

El estudio pretende averiguar la incidencia de Síndrome de Down en el Hospital Universitario de Canarias (HUC) así como las características fundamentales y su evolución en el tiempo.

El Hospital Universitario de Canarias es un hospital de referencia de tercer nivel, que depende del Servicio Canario de Salud. Este centro hospitalario público, dependiente de la Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias está situado en Tenerife y consta de 761 camas instaladas y más de 3.000 trabajadores. Da respuesta a las necesidades sanitarias de nivel especializado a la población del área norte de la isla y,

como hospital de referencia, a la población de La Palma de acuerdo a su cartera de servicios.

Es hospital de referencia para la especialidad de trasplante renal para la provincia de Santa Cruz de Tenerife, unidad de reproducción humana para todas las islas menos para Gran Canaria, y centro de referencia regional para el trasplante renopancreático, hospitalización de trastornos alimenticios, la unidad médico quirúrgica de epilepsia refractaria y la radiocirugía.

En este estudio analizamos el Síndrome de Down en los recién nacidos y su posterior evolución. En este sentido, el servicio de Neonatología del Hospital Universitario de Canarias está dividido en varias secciones: unidad de nidos, unidad de intermedio y prealtas, UCI neonatal y UCI pediátrica, para así poder proporcionar unos mejores cuidados tanto a los recién nacidos como a los niños de mayor edad, según las necesidades, las características y sus propias patologías. Además, cabe destacar que en el año 2012 según el *“informe sobre la accesibilidad de madres y padres a las unidades neonatales en los hospitales de las islas canarias y el cumplimiento de los derechos de los bebés ingresados”*, el HUC era el único hospital público canario que en su unidad de Neonatología permitía la visita de padres 24 horas, la lactancia materna a demanda y el cuidado canguro, sin ningún tipo de objeción ni excepción.

Los participantes de este estudio son los neonatos nacidos, diagnosticados o seguidos que presentan Síndrome de Down en el Hospital Universitario de Canarias entre los años 2000 y 2015. Todos los casos estudiados han nacido en la provincia de Santa Cruz de Tenerife, a excepción de uno, procedente de la provincia de Las Palmas. El estudio se inicia con los niños nacidos en el año 2000 y finaliza el 29.12.2014.

3.3. PROTOCOLO DEL ESTUDIO.

Con objeto de realizar este estudio, el Hospital Universitario de Canarias ha requerido un protocolo de proyecto de investigación biomédica. Este proyecto incluía apartados como planteamiento y justificación, objetivos y finalidad del estudio, metodología del estudio, plan de trabajo y aspectos éticos. Finalmente este protocolo fue aprobado por el Comité Ético de Investigación Clínica del Hospital Universitario de Canarias (Anexo I). En el estudio se ha contado con la colaboración de profesionales sanitarios del centro, una enfermera y un médico de la Unidad de Neonatología del HUC.

Tras una búsqueda informática previa, la revisión de las historias clínicas se ha realizado mediante el acceso físico directo de dichas historias desde el año 2000 al 2015, para lo cual ha sido necesario acceder al archivo central del centro previa autorización expresa.

En las historias clínicas especialmente se ha tenido en consideración datos como fecha de nacimiento, sexo, procedencia, antecedentes de la madre y familiares, características físicas al nacer, método diagnóstico, patologías asociadas al nacer y evolución clínica.

4. RESULTADOS.

La población estudiada en el Hospital Universitario de Canarias ha sido de un total de 30 casos de recién nacidos que padecen Síndrome de Down. La tabla 1 muestra los principales hallazgos encontrados en cuanto a sexo, fecha de nacimiento, procedencia, antecedentes familiares, antecedentes del embarazo y datos del nacimiento.

Tabla 1: Datos generales

FECHA DE NACIMIENTO Y SEXO	PROCEDENCIA	ANTECEDENTES FAMILIARES	ANTECEDENTES DEL EMBARAZO	DATOS DEL NACIMIENTO
1. NIÑO 16.06.2000	Los Cristianos	Edad materna: 35	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 3 Abortos: 1 Grupo sanguíneo: NO. Patologías durante el embarazo: amenaza de aborto 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 39 sem. // AEG. RNT. Peso: 2920 Kg. // Apgar1: 6 // Apgar5: 7 Perinatal inmediato: Sufrimiento fetal preparto grave, cardiopatía fetal severa y CIR.
2. NIÑO 16.06.2000	La Orotava	Edad materna: 29 Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: no refiere.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 1 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: NO. Patologías durante el embarazo: NO 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 40 sem. AEG.RNT. Peso: 2670 Kg // Talla: 49 cm // PC: 34 cm Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: embarazo tras inseminación artificial, parto inducido.
3. NIÑO 20.06.2001	Puerto de la Cruz	Edad materna: 17 Ant. Madre: fumadora. Ant. Familiares: abuela paterna melanoma	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 1 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: NO. Patologías durante el embarazo: Derrames vaginales a principio del embarazo, placenta de tamaño pequeño. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 35 sem. PEG.PRT. Peso: 1780 Kg // Talla: 40 cm // PC: 31 cm Apgar1: 9 // Apgar5: 10 Perinatal inmediato: sin complicaciones.
4. NIÑO 11.02.2002	La Laguna	Edad materna: 31 años. Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: abuelo paterno EPOC.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 1 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: O+ Patologías durante el embarazo: Condilomas en primer trimestre. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 38 sem. // AEG.RNT. Peso: 3345 Kg // Talla: 52 cm // PC: 33,5 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: sin incidencias.
5. NIÑO 01.07.2002	San Juan de la Rambla	Edad materna: 39 años Ant. Madre: IQ. Amigdalitis. Ant. Familiares: abuela DM.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 5 Abortos: 1 Grupo sanguíneo: B+ Patologías durante el embarazo: NO 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 38 sem. // AEG.RNT. Peso: 2580 Kg // Talla: 47 cm // PC: 31 cm. Apgar1: 6 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: Bradicardia en expulsivo. Líquido meconial.
6. NIÑO 05.03.2002	La Orotava	No hay datos.	No hay datos.	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 35 sem. AEG. PRT. Peso: 2630 Kg Talla: No hay datos. PC: No hay datos. Apgar1: No hay datos. Apgar5: No hay datos. Perinatal inmediato: No hay datos.
7. NIÑA 30.03.2003	El Rosario	Edad materna: 37 años. Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: no refiere.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 1 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: O+ Patologías durante el embarazo: NO 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 40 sem. // PEG. RNT. Peso: 2300 Kg // Talla: 47 cm // PC: 32,5 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: bradicardia. Parto por cesárea por presentación podálica.

8. NIÑA 30.03.2003	El Rosario	Edad materna: 42 años Ant. Madre: síndrome varicoso. Ant. Familiares: padre de la niña (asma). Abuelos maternos HTA y DM II.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 8 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: A+ Patologías durante el embarazo: insuficiencia venosa en extremidades inferiores. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 37+6 sem. // AEG.RNT. Peso: 3630 Kg // Talla: 49,5 cm // PC: 34 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: una circular prieta al cuello.
9. NIÑO 21.08.2003	El Rosario	Edad materna: 34 años Ant. Madre: hepatitis (el padre del niño también). Ant. Familiares: abuelo paterno con DM II y abuela materna con HTA.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 3 Abortos: 1 Grupo sanguíneo: A+ Patologías durante el embarazo: diabetes gestacional controlada con dieta. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 37 sem. // AEG.RNT. Peso: 2130 Kg // Talla: 43,7 cm // PC: 30 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: Cesárea por presentación podálica y desaceleración en el registro cardiotocográfico.
10. NIÑO 28.09.2003	Santa Cruz de Tenerife	Edad materna: 37 años Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: una hermana fallecida de Ca de ovarios.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 2 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: O- Patologías durante el embarazo: NO 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 38 sem. // AEG.RNT. Peso: 3530 Kg // Talla: 50 cm // PC: 35 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: sin incidencias.
11. NIÑA 05.12.2003	Santa Cruz de Tenerife	Edad materna: 29 años. Ant. Madre: prolapso mitral asintomático. Ant. Familiares: no refiere.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 1 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: A+ Patologías durante el embarazo: oligoamnios 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 37 sem. // AEG.RNT. Peso: 2960 Kg // Talla: 49 cm // PC: 34 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: Madre: Prolapso mitral. Doppler prepatológico. Fórceps por no colaboración materna. Saturaciones algo bajas en las primeras dos horas.
12. NIÑA 23.12.2003	Santa Cruz de Tenerife	Edad materna: 40 años. Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: Abuelos (DM, cardiopatía).	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 3 Abortos: 1 Grupo sanguíneo: O+ Patologías durante el embarazo: NO 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 38 sem. // AEG. RNT. Peso: 2300 Kg // Talla: 47 cm // PC: 31 cm. Apgar1: 2 // Apgar5: 7 Perinatal inmediato: Cesárea por SOBF. Intubación.
13. NIÑO 12.11.2004	Santa Cruz de Tenerife	Edad materna: 40 años Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: no refiere.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 3 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: Patologías durante el embarazo: ITU durante embarazo. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 37 sem. // AEG.RNT. Peso: 2640 Kg // Talla: 47 cm // PC: 32,5 cm. Apgar1: 7 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: dos circulares laxas al cuello. Hallazgos ecográficos compatibles con síndrome de Down. No profilaxis antibiótica intraparto.
14. NIÑA 17.01.2005	Santa Úrsula	Edad materna: 19 años Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: hermano DM, padre y sobrino cardiopatías.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 3 Abortos: 2 Grupo sanguíneo: Patologías durante el embarazo: NO 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 40 sem. // AEG.RNT. Peso: 3200 Kg // Talla: 45 cm // PC: 34 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: fórceps.
15. NIÑA 13.06.2006	Icod de los Vinos	Edad materna: 28 años. Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: abuelo DM II y QX cardiaca.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 2 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: O+ Patologías durante el embarazo: NO 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 37+5 sem. // AEG.RNT. Peso: 2800 Kg // Talla: 48 cm // PC: 30 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: líquido meconial anteparto

16. NIÑO 22.02.2008	La Orotava	Edad materna: 41 años. Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: Hermana: autismo.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 4 Abortos: 1 Grupo sanguíneo: O+ Patologías durante el embarazo: ITU en el 3º trimestre (tratada). Depresión. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 40+3 sem. // AEG.RNT. Peso: 2945 Kg // Talla: 50 cm // PC: 34 cm. Apgar1: 10 // Apgar5: 10 Perinatal inmediato: Buena adaptación cardiorrespiratoria.
17. NIÑO 06.06.2008	Tacoronte	Edad materna: 42 años. A. madre: Hipertensión ocular. Alergia al níquel. Cerclaje cervical. A. familiares: Enf. renal. Abuelo paterno ca de próstata. Abuela materna HTA.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 3 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: O- Patologías durante el embarazo: Hiperémesis gravídica, incompetencia cervical, rotura prematura de membranas. Nódulos tiroideos. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 34 sem. // AEG.PRT. Peso: 2770 Kg // Talla: 48 cm // PC: 31 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: rotura prematura de membranas.
18. NIÑO 25.09.2008	Lanzarote	Edad materna: 25 años. Ant. Madre: Cesárea anterior por CIR. Ant. Familiares: no refiere.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 2 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: A+ Patologías durante el embarazo: NO 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 39 sem. AEG.RNT. Peso: 2760 Kg. Talla: 47 cm. PC: 33,5 cm. Apgar1: 8 Apgar5: 9 Perinatal inmediato: líquido meconial anteparto. Cesárea. Precisa de ambú para remontar.
19. NIÑO 06.08.2009	La Laguna	Edad materna: 21 años. Enf. Madre: Asma. Alergia al polvo y al chocolate. Ant. Familiares: abuelo paterno HTA. Bisabuelos maternos: DM.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 2 Abortos: 1 Grupo sanguíneo: O+ Patologías durante el embarazo: Candidiasis + ITU en 3^{er} trimestre tratada. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 38 sem. // AEG.RNT. Peso: 2910 Kg // Talla: 46 cm // PC: 33 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: meconio aguas posteriores. Se provoca el parto por SPBF.
20. NIÑA 11.12.2009	Icod de Los Vinos	Edad materna: 42 años. Ant. Madre: hipercolesterolemia. Ant. Familiares: HTA (padre de la niña). Neoplasia (padre).	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 2 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: A+ Patologías durante el embarazo: Diabetes gestacional. Embarazo no/poco controlado. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 41⁺¹ sem. // AEG.RNT. Peso: 3740 Kg. // Talla: 49 cm // PC: 35,5 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: EGB (-). Ingresa en nidos donde se objetiva hipoxemia, precisando oxigenoterapia, así como cardiopatía congénita con HTP. Motivo por el que se traslada a la UCIN.
21. NIÑA 28.01.2010	Tacoronte.	Edad materna: 40 años. Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: HTA padre.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 3 Abortos: 1 Grupo sanguíneo: A+ Patologías durante el embarazo: ITU y anemia durante embarazo. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 39 sem. // AEG.RNT. Peso: 3450 Kg // Talla: 52 cm // PC: 32 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: sin incidencias.

<p>22. NIÑA 05.01.2011</p>	<p>La Laguna.</p>	<p>Edad materna: 31 años. Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: DM II (padre), HTA (madre), Ca de útero (hermana). Abuelos materno y paterno fallecidos de IAM.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Embarazos: 1 • Abortos: 1 • Grupo sanguíneo: B+ • Patologías durante el embarazo: ITU de repetición, siendo las dos últimas en octubre y noviembre con urocultivos (+) para S. agalactiae, tratadas. 	<ul style="list-style-type: none"> • Edad gestacional: 40⁺⁴ sem. // AEG.RNT. • Peso: 3415 Kg // Talla: 50 cm // PC: 33,5 cm. • Apgar1: 9 // Apgar5: 9 • Perinatal inmediato: Profilaxis antibiótica intraparto completa (2 dosis de penicilina).
<p>23. NIÑO 08.01.2011</p>	<p>Los Realejos.</p>	<p>Edad materna: 34 años. Ant. maternos: no refiere. Ant. Familiares: Padre: HTA, EPOC (tabaco); Hermano: Neoplasia.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Embarazos: 2 • Abortos: 0 • Grupo sanguíneo: A+ • Patologías durante el embarazo: NO. 	<ul style="list-style-type: none"> • Edad gestacional: 39⁺² sem. // AEG.RNT. • Peso: 3150 Kg // Talla: 50 cm // PC: 33 cm. • Apgar1: 9 // Apgar5: 9 • Perinatal inmediato: buena adaptación cardiorrespiratoria.
<p>24. NIÑO 03.05.2012</p>	<p>La Laguna</p>	<p>Edad materna: 40 años. Ant. Madre: Cultivo materno de estreptococo agalactiae (-). Fumadora de 1-2 cigarrillos al día. Alergia a beta lactámicos. Quistectomía por laparoscopia. Ant. Familiares: cardiopatías.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Embarazos: 6 • Abortos: 2 • Grupo sanguíneo: O+ • Patologías durante el embarazo: NO. 	<ul style="list-style-type: none"> • Edad gestacional: 38⁺⁶ sem. // AEG.RNT. • Peso: 3465 Kg // Talla: 50 cm // PC: 32 cm. • Apgar1: 8 // Apgar5: 9 • Perinatal inmediato: circular de cordón, antibióticos en madre. Nace con escaso esfuerzo respiratorio, que remonta a los pocos segundos tras estimulación táctil.
<p>25. NIÑO 26.10.2012</p>	<p>Puerto de la Cruz.</p>	<p>Edad materna: 36 años. Ant. Madre: Fumadora de 4 cigarros al día. Ant. Familiares: Ca de colon. Sind. De Down (tío de la abuela materna).</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Embarazos: 0 • Abortos: 0 • Grupo sanguíneo: B+ • Patologías durante el embarazo: ITU en 1^{er} y 3^{er} trimestre tratada con antibiótico. Penicilina por amniorrexis intracesárea. 	<ul style="list-style-type: none"> • Edad gestacional: 38⁺² sem. // AEG. RNT. • Peso: 2510 Kg // Talla: 46 cm // PC: 34 cm. • Apgar1: 9 // Apgar5: 9 • Perinatal inmediato: Cesárea. Aspiración de secreciones orofaríngeas densas. Buena adaptación cardiorrespiratoria.
<p>26. NIÑA 26.12.2012</p>	<p>Tegueste.</p>	<p>Edad materna: 33 años. Ant. Madre: no refiere. Ant. Familiares: HTA, DM. Padre: artrosis reumatoide.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Embarazos: 2 • Abortos: 0 • Grupo sanguíneo: B+ • Patologías durante el embarazo: Insuficiencia placentaria. 	<ul style="list-style-type: none"> • Edad gestacional: 33⁺³ sem. // AEG.PRT. • Peso: 1590 Kg // Talla: 42 cm // PC: 29 cm. • Apgar1: 4 // Apgar5: 7 // Apgar10: 9 • Perinatal inmediato: Cesárea por SPBF anteparto. Nace sin esfuerzo respiratorio, hipotónica, con FC 80-100 lpm. Precisa estímulo y VPPI con bolsa y mascarilla, remontando rápidamente la FC > 100 lpm, pero sin recuperar esfuerzo respiratorio eficaz tras 5 minutos de VPPI, por lo que se conecta a CPAP nasobucal en paritorio y se traslada a la UCIN en incubadora.

27. NIÑO 25.01.2013	Tegueste	Edad materna: 37 años. Ant. Madre: Linfoma Hodking en 2007 (quimioterapia + Autotransplante + radioterapia externa tórax). Menopausia precoz Cribado EGB (-). Ant. Familiares: no refiere.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 1 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: A+ Patologías durante el embarazo: diabetes gestacional controlada con dieta; oligoamnios moderado. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 37⁺⁴ sem. // PEG.RNT. Peso: 2230 Kg // Talla: 47 cm // PC: 32 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: buena adaptación cardiorrespiratoria.
28. NIÑA 12.06.2013	La Laguna	Edad materna: 35 años. Ant. Madre: Cultivo EGB (-). Ant. Familiares: DM, HTA, oncológicos.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 5 Abortos: 2 Grupo sanguíneo: O+ Patologías durante el embarazo: diabetes gestacional tratada con insulina en el tercer trimestre. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 39 sem. // AEG.RNT. Peso: 2570 Kg // Talla: 47 cm // PC: 29 cm. Apgar1: 6 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: antibióticos a la madre (intraparto). Nace con FC > 100 lpm con buen tono muscular pero sin esfuerzo respiratorio, precisando VPPI durante 1 minuto, tras lo cual presenta llanto vigoroso.
29. NIÑA 27.09.2013	La Laguna	Edad materna: 33 años. Ant. Madre: No refiere. Ant. Familiares: DM abuelo materno.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 1 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: Patologías durante el embarazo: NO. 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 41 sem. // AEG.RNT Peso: 3205 Kg // Talla: 51 cm // PC: 33 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: Cribado de EGB negativo. Sin incidencias.
30. NIÑO 29.12.2014	Tacoronte.	Edad materna: 33 años. Ant. Madre: Alergia al níquel, infertilidad, patología mamaria benigna. Cribado de EGB (-). Gestación conseguida por FIV. Ant. Familiares: HTA, oncológicos.	<ul style="list-style-type: none"> Embarazos: 1 Abortos: 0 Grupo sanguíneo: A+ Patologías durante el embarazo: NO 	<ul style="list-style-type: none"> Edad gestacional: 37 sem. // AEG.RNT. Peso: 3065 Kg // Talla: 48 cm // PC: 33 cm. Apgar1: 9 // Apgar5: 9 Perinatal inmediato: circular de cordón, pero con buena adaptación cardiorrespiratoria.

Ant.= antecedentes; sem.= semanas; AEG= adecuado para la edad gestacional; PEG= pequeño para la edad gestacional; RNT= recién nacido a término; PRT= recién nacido pretérmino; PC= perímetro craneal; Apgar1= test de Apgar al minuto 1 de nacer; Apgar5= test de Apgar al minuto 5 de nacer; CIR= crecimiento intrauterino retardado; EPOC= enfermedad pulmonar obstructiva crónica; IQ= intervención quirúrgica; DM= diabetes mellitus; HTA= hipertensión arterial; Ca= cáncer; ITU= infección del tracto urinario; QX= cirugía; SPBF= sospecha de pérdida del bienestar fetal; HTP= hipertensión pulmonar; UCIN= unidad de cuidados intensivos neonatales; IAM= infarto agudo de miocardio; FC= frecuencia cardiaca; lpm= latidos por minuto; VPPI= Ventilación con presión positiva intermitente; CPAP= presión positiva continua en la vía aérea; EGB= *Estreptococo Agalactiae* tipo B; FIV= fecundación in vitro.

Con respecto al sexo de los neonatos, 18 de ellos son niños (60%) mientras que los 12 restantes son niñas (40%).

La procedencia de los niños es sobre todo de la parte norte de la isla de Tenerife: La Laguna (6 casos), La Orotava (3 casos), Tacoronte (3 casos), Tegueste (2 casos), Icod de Los Vinos (2 casos), Puerto de la Cruz (2 casos), San Juan de la Rambla (1 caso), Santa Úrsula (1 caso) y Los Realejos (1 caso). En la capital, Santa Cruz de Tenerife, se ha detectado cuatro casos, y en la zona sur de la isla, tres casos en el municipio de

El Rosario y un caso en Los Cristianos. Por último, cabe destacar que uno de los casos proviene de la provincia de Las Palmas, exactamente de Lanzarote.

Las *edades maternas* están comprendidas entre los 17 y los 43 años, siendo la edad media de 33,79, sin poder tener los datos de un caso (caso 6) que proviene de una clínica privada, por lo que los datos hacen referencia a 29 casos. El 51,72% de las mujeres tienen una edad igual o superior a los 35 años. La *edad gestacional* mínima ha sido de 33⁺³ semanas (caso 26) mientras que la máxima ha sido de 41⁺¹ semanas (caso 20).

En referencia al término de peso y edad gestacional, un 80% de la población estudiada se trata de recién nacidos a término (RNT) y con un adecuado peso para la edad gestacional (AEG). Como excepciones tenemos el caso 3 (35 semanas), el caso 6 (35 semanas), el caso 17 (34 semanas) y el caso 26 (33⁺³ semanas), los cuales son recién nacidos prematuros; de ellos, solamente el caso 3 es un recién nacido pequeño para la edad gestacional (PEG), el resto son AEG. Los casos 7 y 27 son RNT pero a su vez son PEG.

Con respecto a los *antecedentes maternos*, existen varios casos en los que no refieren ningún tipo de patología o conducta de riesgo (casos 1, 2, 4, 7, 10, 12, 13, 14, 15, 16, 21, 22, 23, 26, 28, 29); por otro lado, el caso 6, por procedencia de una clínica privada no se ha podido conocer estos datos. Los casos 3, 24 y 25 son fumadoras; la madre del caso 24 presenta una alergia a los beta-lactámicos y se le realizó una quistectomía por laparoscopia. Existen dos madres que poseen alergia al níquel (casos 17 y 30); la primera, además, presenta hipertensión ocular y cerclaje cervical, mientras que la segunda ha tenido una patología mamaria benigna, diagnosticada de infertilidad y con tratamiento por fecundación invitro. Por otro lado en cuanto a otras patologías o antecedentes maternos, podríamos citar: intervención de amigdalitis (caso 5), síndrome varicoso (caso 8), hepatitis (caso 9, ambos cónyuges), prolapso mitral asintomático (caso 11), hijo anterior por cesárea debido a un crecimiento intrauterino retardado (caso 18), asma y alergia al chocolate y al polvo (caso 19), hipercolesterolemia (caso 20), y por último, una menopausia precoz y la realización de un autotrasplante y tratamiento radioterápico debido a un Linfoma Hodgkin (caso 27).

En cuanto a los *antecedentes familiares*, en ocho casos (casos 1, 2, 7, 11, 13, 18, 27) no se refiere ningún tipo de patología o dato relevante respecto a la familia. Las patologías que aparecen con mayor frecuencia en las familias son la diabetes mellitus

(casos 5, 8, 9, 12, 14, 15, 19, 22, 26, 28, 29) y la hipertensión arterial (casos 8, 9, 17, 19, 20, 21, 22, 23, 26, 28, 30). Las patologías cardíacas (casos 12, 14, 15, 22, 24) y oncológicas (casos 3, 17, 20, 22, 23, 25, 28, 30) también aparecen como datos importantes. Así mismo, también se describen antecedentes familiares de enfermedad pulmonar obstructiva crónica (casos 4 y 23), de asma (caso 8), de autismo (caso 16), de enfermedad renal (caso 17) y de artrosis reumatoide (caso 26). De manera significativa, un solo caso (caso 25) presenta un familiar con Síndrome de Down, concretamente tío de la abuela materna.

Del mismo modo, haciendo referencia a las *patologías cursadas durante el embarazo*, se puede observar que los casos 2, 5, 7, 10, 12, 14, 15, 18, 23, 24, 29 y 30 no han presentado ningún tipo de enfermedad durante el periodo de gestación. La presencia de una disminución del líquido amniótico, también llamado oligoamnios u oligohidramnios la han presentado las madres del caso 11 y 27. Existen cuatro casos de madres que han padecido diabetes gestacional (casos 9, 20, 27 y 28) y seis casos en los que ha habido una infección del tracto urinario (ITU) (casos 13, 16, 19, 21, 22 y 25). Además, también se ha referido depresión (caso 16), candidiasis (caso 19), anemia (caso 21) y una amniorrexis intracésárea (caso 25). El caso número 20 ha tenido un embarazo poco controlado ya que ha empezado a realizarse las revisiones a partir de la semana 26. También aparece una amenaza de aborto en el caso 1, una insuficiencia venosa de las extremidades inferiores en el caso 8. Cabe destacar los derrames vaginales y la placenta de pequeño tamaño del caso 3, la hiperémesis gravídica del caso 17, la insuficiencia placentaria del caso 26 y los condilomas del caso 4.

Con respecto al *test de Apgar*, cabe destacar que el 89,65% de los casos han tenido unos resultados excelentes (puntuaciones entre 7-10). El 10,34% ha obtenido resultados menos favorables. El caso 5 y el 28, tuvieron un Apgar1: 6, remontando a 9 a los cinco minutos. El caso 1 obtuvo un Apgar1: 6, remontando un poco a los cinco minutos (Apgar5: 7), pero fallece más adelante. El caso 26 pasó de un Apgar1: 4 a un Apgar5: 7; por último, el caso 12 tuvo un Apgar1: 2 y un Apgar5: 7, falleciendo posteriormente.

Durante el *perinatal inmediato* se pueden observar diferentes aspectos que han sucedido, tales como: realización de cesáreas (casos 7, 9, 12, 18, 25 y 26), vueltas de cordón umbilical (casos 8, 13, 24, 30), bradicardia fetal (casos 5 y 7) y líquido meconial (casos 5, 15, 18 y 19). En el resto de casos han aparecido: sufrimiento fetal preparto

grave, cardiopatía fetal severa y crecimiento intrauterino retardado (caso 1), parto inducido (casos 2 y 19), fórceps (casos 11 y 14), rotura prematura de membranas (caso 17), hipoxemia y cardiopatía con hipertensión pulmonar (caso 20) y escaso esfuerzo respiratorio (casos 26 y 28).

La tabla 2 ofrece los datos recogidos respecto a las patologías asociadas en el nacimiento, las características al nacer y la evolución de los recién nacidos en el tiempo.

Tabla 2: Datos de diagnóstico, patologías, características y evolución.

FECHA DE NACIMIENTO Y SEXO	DIAGNÓSTICO	PATOLOGÍAS ASOCIADAS AL NACIMIENTO	CARACTERÍSTICAS	EVOLUCIÓN
1. NIÑO. 16.06.2000	Postnatal.	Síndrome Down (Trisomía 21). Hidrops fetal no inmune. Hipoplasia corazón izquierdo. Insuficiencia cardíaca neonatal	Fenotipo Down, cianosis y frialdad con mala perfusión, edemas, respiración laboriosa con crepitantes pulmonares bilaterales, bradicardia con soplo y pulsos femorales débiles, distensión abdominal con gran hepatomegalia, hipoactividad, hipotonía e hiporreflexia significativas. Llanto ausente.	EXITUS a los pocos minutos de nacer.
2. NIÑO. 16.06.2000	Postnatal.	Síndrome Down (Trisomía 21) Sepsis precoz por Estafilococo Epidermidis.	Fenotipo Síndrome de Down.	Canal AV (corregido con cirugía a los 6 meses) con ductus arterioso permeable. A los 9 años se diagnostica HTP. EXITUS a los 11 años.
3. NIÑO. 20.06.2001	Postnatal. 47, XY, +21	Síndrome Down (Trisomía 21) Sepsis tardía (Estafilococo Epidermidis)	Fenotipo Down. Distrés respiratorio con tiraje inter y subcostal, taquipnea, soplo sistólico, taquicardia, mal color, hígado de 1.5 cm, pulsos débiles, hipotonía axial, subictericia.	Diagnosticada al nacer de Canal AV (inician tratamiento). CIV y CIA cerrada con cirugía. HTP. Ingresos posteriores por distrés respiratorio, bronquiolitis, gastroenteritis, neumonía y deshidratación. 2010: estenosis subaórtica membranosa leve, insuficiencia aórtica grado II y fístula entre el seno aórtico y ventrículo derecho.
4. NIÑO 11.02.2002	Postnatal. 47 XY, +21	Cefalohematoma Síndrome Down (Trisomía 21)	Hendidura palpebral, macroglosia, protrusión lingual. Manos cortas y anchas. Primer dedo de ambos pies separados. Tono ligeramente disminuido. Regular estado general. Decaído, escasa respuesta a estímulos. Pliegue cutáneo positivo. Cefalohematoma parietal bilateral.	Soplo. Canal AV. (05/02): Canal AV izq. con CIV posterior restrictiva. FOP amplio. Insuficiencia AV izq. leve-moderada. Posterior ingreso por bronquiolitis y rinofaringitis. EXITUS (2003) por PCR.
5. NIÑO 01.07.2002	Amniocentesis (2º trimestre). 47, XY, +21	Apnea primaria Síndrome Down (Trisomía 21)	Braquicefalia, ojos oblicuos con abertura palpebral dirigida hacia afuera. Nariz pequeña con raíz nasal deprimida. Boca pequeña con protrusión lingual. Orejas pequeñas. Separación entre 1º y 2º dedo del pie. Pliegue palmar derecho prominente. Petequias aisladas en espalda y región glútea. Tórax en campana con abdomen prominente e hipotonía de músculos abdominales.	Distrés respiratorio. Controles rutinarios.

<p>6. NIÑO 05.03.2002</p>	<p>No hay información.</p>	<p>Conjuntivitis Deshidratación Infección urinaria Síndrome Down (Trisomía 21) Sepsis clínica/analítica tardía</p>	<p>Al Ingreso: Fenotipo Down. Ictericia franca de piel y mucosas. Fontanela deprimida. Signo del pliegue ++. Hipotonía y mucosas secas.</p>	<p>CIA por aneurisma de fosa oval y HTP severa. Insuficiencia pulmonar moderada. (20.07.03): Dificultad respiratoria, traqueobronquitis aguda, HTP. Insuficiencia cardíaca. (30.07.03): EXITUS por empeoramiento respiratorio.</p>
<p>7. NIÑA 30.03.2003</p>	<p>Postnatal.</p>	<p>Hipoglucemia Conjuntivitis Ictericia idiopática Síndrome Down (Trisomía 21) Onfalitis / granuloma umbilical</p>	<p>Fenotipo Down. Hipotonía, hiporreflexia.</p>	<p>DAP con FOP. Ingreso (01.10.04): leucemia aguda monocítica. Se comienza tto quimioterápico con complicaciones posteriores. Empeora su estado respiratorio y hemodinámico → EXITUS.</p>
<p>8. NIÑA 30.03.2003</p>	<p>Postnatal. 47, XX, +21</p>	<p>Hipoglucemia Conjuntivitis Ictericia idiopática Síndrome Down (Trisomía 21) Onfalitis / granuloma umbilical</p>	<p>Fenotipo Down: macroglosia, hendiduras palpebrales, cuello corto y ancho.</p>	<p>Dificultad respiratoria al nacer. Radiología (09.02.04): parénquimas pulmonares con engrosamiento intersticial bilateral y difuso. Discreta hipertrofia de adenoides. (2005): rinitis alérgica y asma episódica. Ingreso (03.04.05): neumonía Cirugía (11.04.06): adenoidectomía. TC Tórax (20.10.09): parénquima pulmonar pobremente ventilado. Lesión nodular en lóbulo superior derecho. Atelectasia laminar basal izq. en mediastino se observa glándula tímica en espacio prevascular. 2012: apnea obstructiva del sueño, dos bronquiolitis y una bronconeumonía. Cirugía (16.09.13): estrabismo bilateral. Rehabilitación (27.11.14): Escoliosis idiopática progresiva.</p>
<p>9. NIÑO 21.08.2003</p>	<p>Postnatal. 47, XY, +21.</p>	<p>Isoinmunización RH Anemia del prematuro Candidiasis sistémica Síndrome Down (Trisomía 21) Hipertensión pulmonar persistente neonatal (PCF)</p>	<p>Al ingreso: regular estado general, hipotónico e hipoactivo y no muy reactivo. Hendiduras palpebrales, raíz nasal plana, pliegue palmar único y horizontal, boca pequeña con labios gruesos.</p>	<p>HTP y CIV (cerrado espontáneamente). DAP (tratado: cierre percutáneo 2008). Posible ICC por la CIV (tratado). Ingresos posteriores por: hipoplasia del conducto lácrimonasal, insuficiencia respiratoria aguda secundaria a bronquiolitis, infección respiratoria. Cardiología (27.01.10): insuficiencia tricúspide moderada, VD hipertrófico, HTP severa. (20.07.11): HTP severa. VD dilatado. CIV perimembranosa pequeña. (17.01.12): CIV. HTP severa. (12.09.12): síncope por HTP. Otorrino: hipoacusia neurosensorial bilateral.</p>

10. NIÑO 28.09.2003	Postnatal.	Ictericia idiopática Síndrome Down (Trisomía 21)	Fenotipo Down: orejas de implantación baja, cuello corto, pulgar corto. Soplo sistólico suave en mesocardio.	Al nacer HTP, con buena evolución. Varios ingresos: catarro de vías altas e impétigo en paciente inmudeprimido, diagnóstico de leucemia linfoblástica aguda, colestiasis. Cólico biliar; pancitopenia; infección, polineuropatía. Cardiología (08.10.03): CIA tipo OS con aneurisma fosa oval. (04.02.04): CIA OS pequeña versus FO distendido. No hay repercusión hemodinámica. (16.07.07): FOP. Hallazgos normales. Oftalmología (2004): hipermetropía y astigmatismo.
11. NIÑA 05.12.2003	Postnatal.	Síndrome Down (Trisomía 21)	Pliegue simio hipoplano 5º metacarpiano. Ligera hipotonía. Orejas baja implantación. Hendidura palpebral mongólica.	CIA con repercusión moderada. CIV posterior con flujo bidireccional. HTP. Defecto septal atrial tipo fosa oval. Defecto septal ventricular perimembranoso restrictivo Defecto septal tipo canal tapizado por tejido fibroso. Ingreso para cateterismo y se decide cirugía (Las Palmas). Endocarditis post cirugía (15 días ingreso). Ingreso (27.03.05): bacteriemia. Otorrino: hipoacusia bilateral.
12. NIÑA 23.12.2003	Postnatal. Diagnóstico intraútero ecográfico de cardiopatía.	Estenosis arteria pulmonar Hipertensión pulmonar persistente neonatal (PCF) Síndrome Down (Trisomía 21)	Fenotipo síndrome Down: clinodactilia, macroglosia, hendiduras palpebrales mongoloideas. Cianosis generalizada, piel fría, respiración regular con ventilación mecánica, soplo cardíaco sistólico, hipoactiva, hipotonía franca.	Deterioro progresivo → EXITUS a las 7 horas de vida.
13. NIÑO 12.11.2004	No hay información.	Síndrome Down (Trisomía 21)	Fenotipo Síndrome de Down	Cardiología (2006): CIA multiperforada con aneurisma. Ecocardio (2010): Hallazgos normales. Valoraciones posteriores.
14. NIÑA 17.01.2005	Amniocentesis. Cardiopatía dx durante gestación.	Ictericia idiopática Ductus arterioso persistente Hipertensión pulmonar persistente neonatal (PCF) Síndrome Down (Trisomía 21)	Fenotipo Down. Soplo sistólico. Pies varos y extremidades cortas. Caput succedaneum.	Canal AV completo, CIV no restrictiva, DAP grande (cierre por cateterismo), HTP severa. Ingreso por ITU severa. (11.03): ingreso de más de 8 meses por miastenia gravis
15. NIÑA 13.06.2006	Postnatal.	Ductus arterioso persistente Ictericia idiopática Leucemia congénita Síndrome Down (Trisomía 21)	Epicantus, hendiduras palpebrales oblicuas, pliegue palmar simiesco, laxitud articular, macroglosia, cuello corto, pliegue nugal, microcefalia.	DAP. Posible Síndrome mieloproliferativo pero sin tratamiento. Ingresos a los 5 meses por bronquiolitis (con IR secundaria a ella) y soplo cardíaco por ductus y a los 7 meses por neumonía. En 2007 por: neumonía, broncoespasmo secundario e insuficiencia respiratoria aguda secundaria. Oftalmología: astigmatismo Ecocardio-cardiología (03.06.09): normal para la edad.

16. NIÑO 22.02.2008	Amniocentesis normal. Postnatal. 47, XY+21.	Síndrome Down (Trisomía 21)	Fenotipo Down. Hipoactividad e hipotonía. Auscultación cardiaca: Bradicardia con frecuencia cardiaca: 95-110 lpm.	DAP con flujo sistólico no restrictivo, CIA tipo OS pequeña, sin datos de repercusión. Ingresos por: broncoespasmo, infección respiratoria aguda, laringotraqueobronquitis + hipoxemia, escaldadura estafilocócica. (2009): Mínimo DAP, no se aprecian defectos de septación. (2011): hallazgos normales.
17. NIÑO 06.06.2008	Postnatal. 47, XY, +21 Ecografía: sindactilia, pie equino-varo. Maduración pulmonar.	Hijo madre hipotiroidea Hijo madre estreptococo Agalactiae desconocido Infección posible rotura prematura Prematuro moderado (32-36 s) Prematuro con peso >2500 g Síndrome Down (Trisomía 21)	Fenotipo Down (hendidura palpebral, protusión lingual, pliegue simiesco, amplio espacio entre 1º-2º dedo de los pies).	Deformidades congénitas en ambos pies (corregido). Ecocardio (02.07.08): normalidad. Hipoacusia neurosensorial-coclear-bilateral. 17.04.12: hipotiroidismo. En la última revisión (06.04.15), valores dentro de los límites normales. Ingreso el 01.09.09 para miringotomía bilateral por otitis seromucosa con colocación de drenajes transtimpánicos. Oftalmología: hipermetropía.
18. NIÑO 25.09.2008	No hay información, ya que la Hª Clínica de la madre está en Lanzarote. 47, XY, +21	Comunicación interventricular Hipertensión pulmonar secundaria Sepsis tardía por estafilococo Epidermidis. Síndrome Down (Trisomía 21)	Ingreso: Ictericia cutáneo- mucosa, Fenotipo Down con pliegue palpebral mongoloide, pabellones auriculares de implantación baja, clinodactilia. Hipotonía. Auscultación: soplo. Lesión necrótica en dorso de la mano izquierda, y ulcerada en pie.	CIV subaórtica, HTP moderada, FOP, DAP de pequeño tamaño (cierre espontáneo). Ingreso por sospecha de enterocolitis necrotizante → se diagnostica obstrucción intestinal en última porción de duodeno que se corrige con cirugía.
19. NIÑO 06.08.2009	Postnatal.	Poliglobulia / policitemia Enfermedad hemolítica por isoimmunización Síndrome Down (Trisomía 21)	Facies peculiar con ojos mongoloides, pliegue nuchal y cuello corto. No otros hallazgos típicos marcados.	CIV descompensada y sinusitis aguda (tratamiento). Ecocardio (23.10.09): CIV perimembranosa amplia, con repercusión moderada, CIA tipo OS pequeño. Ingresos por: bronquiolitis e insuficiencia respiratoria. Ecocardio (07.12.11): CIV perimembranosa restrictiva, sin repercusión. Cardiología 2013 y marzo de 2015: igual. Oftalmología: hipermetropía.
20. NIÑA 11.12.2009	Postnatal. No amniocentesis, ya que se empieza a controlar el embarazo a partir de la semana 26. ECO selectiva a las 31 semanas.	Síndrome Down (Trisomía 21)	Fenotipo Down.	Oxigenoterapia durante 30 días. Hiperapnia. Dificultad respiratorio por ICC. CIA, CIV amplia, DAP e HTP. 2010 cateterismo: defecto septal ventricular de septo liso posterior, morfología ventricular izquierda tipo canal, CIA tipo OS restrictiva, HTP moderada-severa, con reactividad. 16.06.10: intervención quirúrgica para cierre de CIV, CIA y DAP. Postoperatorio complicado por crisis de HTP e infección urinaria que precisa tratamiento. Corrección completa. Oftalmología: miopía.

21. NIÑA 28.01.2010	Postnatal.	Hipertensión pulmonar secundaria Poliglobulia / policitemia Ductus arterioso persistente Foramen oval permeable Bradycardia sinusal Hipoglucemia Ictericia secundaria (hematomas, infección, etc.) Conjuntivitis Síndrome Down (Trisomía 21)	Fenotipo Down. Saturación de oxígeno: 88-90%. Sin otros hallazgos de interés.	HTP con DAP y poliglobulia (ingreso → evolución favorable). 2010: adenoidectomía y miringotomía.
22. NIÑA 05.01.2011	Postnatal. 47,XX+21	Síndrome Down (Trisomía 21)	Acrocianosis. Caput. Hipoactividad e hipotonía, respuesta a estímulos lenta. Rasgos mongoloides con pabellones auriculares y conductos auditivos de implantación baja, nariz aguileña, protusión lingual frecuente-intermitente sin macroglosia, boca pequeña, pliegue simiano. Oposición de primer dedo en ambos pies.	Epifora sostenida y estrabismo. Nistagmo. Adenoidectomía. En 2012: corazón normal y se ingresa para intervención de colesteatoma. 2015: miringotomía de oído derecho + colocación de drenaje tipo T.
23. NIÑO 08.01.2011	Amniocentesis en semana 24.	Síndrome Down (Trisomía 21)	Fenotipo compatible con Síndrome de Down: hendidura palpebral hacia arriba y hacia afuera, boca y orejas pequeñas, discreta hipotonía.	Al nacer: CIA tipo OS mínima y DAP. Ambos sin repercusión. 2ª visita cardiólogo: corazón normal. Hipoacusia neurosensorial derecha muy severa
24. NIÑO 03.05.2012	Amniocentesis.	Síndrome Down (Trisomía 21) Comunicación Interauricular tipo Ostium Primum	Fenotipo Down: base nariz ancha, orejas de implantación baja, pliegue nugal, paladar ojival, mano simioide. Caput parietal derecho.	Al nacer: defecto del septo atrioventricular transicional. DAP pequeño. En revisiones posteriores: canal AV completo con cierre del componente ventricular de forma espontánea mediante aneurisma del septo de entrada; CIV pequeña residual, restrictiva. CIA OP.
25. NIÑO 26.10.2012	Postnatal.	Síndrome Down (Trisomía 21) Ictericia idiopática Trombopenia	Pabellones auriculares de implantación baja, pliegue palpebral único bilateral, nariz en silla de montar, epicantus y clinodactilia.	Ingresos por: bronquitis aguda moderada por VRS, dificultad respiratoria (tosferina) y debut diabético, apnea del sueño no especificada, bronquitis aguda y descompensación diabética. FOP, CIA OP pequeña sin repercusión. Seguimiento e indicación para cirugía (dependiendo de la clínica) con una edad aprox. de 4-5 años.
26. NIÑA 26.12.2012	Postnatal.	Síndrome Down (Trisomía 21)	Signos externos de dificultad respiratoria con un test de Silverman de 1 a expensas de tiraje subcostal. Algo hipotónica e hipoactiva. Hendiduras palpebrales con discreta inclinación oblicua hacia arriba y hacia afuera.	Al nacer: distrés respiratorio (CPAP, posteriormente: BiPAP) Se retira a las 24 horas. Trombopenia (transfusiones y tratamiento) → origen multifactorial (prematuridad, pérdida de bienestar fetal, doppler adlastólico). En 2013 recuento plaquetario DLN. Cardiología (2013): corazón estructuralmente normal. Ingresos por: pielonefritis aguda, ITU.

27. NIÑO 25.01.2013	Postnatal. 47, XY,+21.	Síndrome Down (Trisomía 21) Poliglobulia / policitemia Ictericia idiopática Trombopenia Conjuntivitis	Hipotonía generalizada, Fontanela anterior amplia con cierta diastasis de sutura sagital, hendiduras palpebrales oblicuas, epicantus, nariz en silla de montar, orejas pequeñas, protusión lingual y diastasis entre 1º-2º dedo de ambos pies.	CIV perimembranosa pequeña-moderada e HTP persistente. Controles posteriores: CIA, CIV e HTP → intervención sin incidencias. Controles anuales.
28. NIÑA 12.06.2013	Postnatal.	Cromosomopatía Estenosis hipertrófica de píloro	Fenotipo Down. Ligera palidez cutánea. Orofaringe ligeramente hiperémica. Hipotonía.	Estenosis hipertrófica de píloro (ingreso). 2015: CIA OS cribiforme; CIA OP. Ausencia de repercusión hemodinámica. 2013: colostomía derecha por atresia de intestino grueso y anorectal. 2015: intervenida de atresia de intestino grueso y anorectal con buena evolución.
29. NIÑA 27.09.2013	Postnatal.	Síndrome Down (Trisomía 21) Comunicación interventricular	Fenotipo Down: Ojos con oblicuidad mongoloide, raíz nasal ancha, pliegue simiesco. Hipotonía axial.	2014 y 2015: CIV+DAP+FOP con cierre espontáneo. Diagnosticada de Síndrome de West (febrero 2014): varios ingresos por episodio espasmódicos. Tratamiento. A día de hoy: estable.
30. NIÑO 29.12.2014	Postnatal.	Síndrome Down (Trisomía 21)	Fenotipo peculiar: cara redondeada, epicantus, nariz aplanada, orejas pequeñas y de implantación baja, boca pequeña con macroglosia, retrognatia. Disminución del tono muscular generalizado y movilidad simétrica.	Revisiones.

Canal AV= canal aurículo-ventricular; CIV= comunicación interventricular; CIA= comunicación interauricular; PCR= parada cardiorrespiratoria; HTP= hipertensión pulmonar; FOP= foramen oval permeable; DAP= ductus arterioso persistente; TC= tomografía computarizada; ICC= insuficiencia cardiaca congestiva; VD= ventrículo derecho; OS= ostium secundum; FO= foramen oval; ITU= infección del tracto urinario; IR= insuficiencia respiratoria; OP= ostium primum; CPAP= presión positiva continua en la vía aérea; BiPAP= sistema de bipresión positiva.

En cuanto al *diagnóstico*, cabe señalar que existen muchos casos, concretamente el 85,19%, que ha sido de forma postnatal mediante el cariotipo, ya que o bien no cumplían ningún criterio o no se estimó oportuno realizar las pruebas de confirmación (casos 1, 2, 3, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 15, 16, 17, 19, 20, 21, 22, 25, 26, 27, 28, 29, 30), aspecto que llama mucho la atención. En el 14,81% de los casos, el diagnóstico es a través de una prueba de confirmación, concretamente la amniocentesis. Los casos 5, 23 y 24 en el segundo trimestre de embarazo; en el caso 14, además, se le diagnostica al feto una cardiopatía. El caso 16 es muy llamativo, ya que ante un screening dudoso, sí se le realiza una amniocentesis pero el resultado de la misma es normal, por lo que la confirmación del diagnóstico es de forma postnatal a través del cariotipo. Los casos 6, 13 y 18 no presentan información en este sentido, por lo que los tantos por cientos son basados en 27 casos.

Haciendo referencia a las *patologías asociadas en el nacimiento*, cabe destacar que existen varios casos en los que han aparecido patologías cardíacas (casos 1, 14, 15, 18, 21, 24 y 29), patologías respiratorias (casos 5, 9, 12, 14, 18 y 21), infecciones (casos 2, 3, 6, 7, 8, 9, 17 y 18), ictericia (casos 7, 8, 10, 15, 21, 25 y 27), alteraciones de la sangre (casos 9, 15, 19, 21, 25 y 27), alteraciones de la glucemia (casos 7, 8 y 21) y un caso de alteraciones gastrointestinales (caso 28).

En cuanto a las *características al nacer*, las más significativas en casi todos los casos han sido las hendiduras palpebrales, la macroglosia, la protusión lingual, la hipotonía, las orejas, la nariz, las manos y los pies pequeños, la braquicefalia, el pliegue palmar único y la clinodactilia.

Con respecto a la *evolución* clínica de los pacientes, destaca sobre todo los seis casos en los que se han producido éxitus, dos de ellos en el mismo día de nacimiento (casos 1 y 12), uno por una parada cardiorrespiratoria (caso 4) y el resto por complicaciones de sus patologías de base (casos 2, 6 y 7).

Las cardiopatías han aparecido en un 73,33% de los casos en algún momento de las vidas de los pacientes. Las que aparecen en mayor medida son la comunicación interauricular (casos 3, 6, 10, 11, 13, 16, 19, 20, 23, 24, 25, 27, 28), el ductus arterioso persistente (casos 2, 7, 9, 14, 15, 16, 18, 20, 21, 23, 24, 29), la comunicación interventricular (casos 3, 4, 9, 11, 14, 18, 19, 20, 24, 27, 29) y el canal aurículoventricular (casos 2, 3, 4, 14, 24). De todos estos casos, hay algunos en los que se ha recurrido a la cirugía para su cierre (casos 3, 9, 11, 14, 20 y 27); otros han evolucionado de tal manera, que en posteriores consultas cardiológicas, los hallazgos son normales (casos 10, 13, 15, 16 y 23); y otros han cerrado de manera espontánea (casos 9, 18, 24 y 29).

Las patologías respiratorias con necesidad de algún tipo de ingreso se han presentado en un 63,33% del total de pacientes (casos 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 14, 15, 16, 18, 19, 20, 21, 25, 26 y 27). Dentro de éstas, cabe destacar la hipertensión pulmonar (casos 2, 3, 6, 9, 10, 14, 18, 20, 21 y 27) y la bronquiolitis (casos 3, 4, 8, 9, 15 y 19).

También existen otras enfermedades manifestadas a lo largo de los años tales como como alteraciones visuales (casos 8, 10, 15, 17, 19, 20 y 22), alteraciones de la sangre (casos 7, 10, 21 y 26: los dos últimos, con evolución favorable), alteraciones auditivas (casos 9, 11 y 23) y alteraciones gastrointestinales (casos 18 y 28, los cuales se

corrigen con cirugía; se advierte una estenosis pilórica en uno de ellos). Además, se ha realizado adenoidectomías (casos 8, 21 y 22) y miringotomía (casos 17, 21 y 22). Y por último, cabe destacar la patología que aparece en el caso 14, una miastenia gravis que es una enfermedad autoinmune; y el síndrome de West, una encefalopatía epiléptica, que se presenta en el caso 29, ambos con grandes periodos de tiempo de ingreso hospitalario.

5. DISCUSIÓN.

El Síndrome de Down es una alteración cromosómica que aparece en un 60% del total de cromosopatías, por lo que se puede afirmar que es la más frecuente en este sentido. Todas las publicaciones^{3,5} avalan que la incidencia depende mucho de la edad materna, ya que una aumenta conforme se incrementa la otra, pero los datos son dispares entre ellas, así 1:800 (30-34 años), 1:270 (35-39 años), 1:100 (40-44 años), 1:50 (mayores de 45 años); mientras que otras lo redondean en una incidencia de 1:600-700 concepciones en el mundo. En este estudio se constata que en más de la mitad de los casos la edad materna era igual o superior a 35 años. Según los últimos datos en cuanto a la prevalencia del Síndrome de Down en Canarias⁸, se dan cifras de 11,88 casos por 10.000 recién nacidos, pero obviamente un factor primordial lo constituye la edad materna y parece un hecho que en la actualidad se incrementa la edad de la mujer para la concepción.

Haciendo referencia al sexo de los niños, la incidencia de este síndrome prevalece en el sexo masculino, apareciendo en 18 casos, lo que significa un 60% del total, mientras que el sexo femenino se ha presentado en 12 casos, lo que supone un 40%. Los datos que se han podido obtener a través del Instituto Canario de Estadística avalan que en el periodo de tiempo transcurrido entre los años 2000 y 2013 ha habido siempre más casos de hombres que mujeres en Tenerife. En estudios⁸ de carácter nacional, en el año 2002, aunque son más los casos de este síndrome que aparecen en hombres, esta vez están prácticamente a la par, mientras que en estudios²⁵ llevados a cabo en el año 2008 sí que se puede ver esa gran diferencia a favor del sexo masculino.

La Organización Mundial de la Salud define un factor de riesgo como cualquier rasgo, característica o exposición de un individuo que aumente su probabilidad de sufrir una

enfermedad o lesión. En este caso, los manifiesta la madre pero pueden afectar al feto, apareciendo en éste algún tipo de cromosomopatía como lo es el Síndrome de Down. La edad de la madre se presenta como uno de los principales factores de riesgo.^{3,4,10} En este estudio, quince casos de un total de veintinueve, lo que corresponde a un 51,72%, han presentado una edad materna igual o mayor a 35 años, por lo que se puede estimar que es una variable muy importante en la formación del feto con Síndrome de Down. Otro factor de riesgo puede ser la existencia de antecedentes de cromosomopatía en la familia, detectándose un solo caso en este estudio. Finalmente, otro factor es la aparición de infecciones, tales como la rubeola durante las primeras semanas de gestación, aspecto que no ha ocurrido en ningún caso, por lo que se puede deducir que el principal y más importante factor de riesgo para la aparición de un feto con Síndrome de Down es la edad materna, siendo constatado por diversos estudios.^{3,5}

El diagnóstico del Síndrome de Down se puede llevar a cabo tanto de forma prenatal como postnatal. Pero existen una serie de “requisitos”^{5,14}, de los cuales se tiene que dar al menos uno para poder realizar diferentes tipos de pruebas diagnósticas: ser mayor de 35 años, existir una alteración genética de este tipo en la familia o que los resultados de las pruebas de sospecha den un alto riesgo de que el feto pueda padecer este síndrome. En este sentido, cabe destacar que aunque muchas de las madres cumplían con la edad para la realización de un diagnóstico de confirmación, éste no se ha producido por causas que se desconocen. En los casos 5, 14, 23 y 24, la prueba de confirmación que se realiza a las madres es la amniocentesis, que es el tipo de diagnóstico habitualmente realizado en primer lugar,^{3,10,12,14} ya que es la más utilizada debido a que a pesar de ser una técnica muy invasiva, el riesgo de aborto es de tan sólo un 1%.

Existen diversas patologías que pueden aparecer durante la gestación pero una de las más frecuentes son las infecciones del tracto urinario²⁶, pudiendo afectar entre un 5-10% de las embarazadas. Otra de las enfermedades más comunes que puede presentarse es la diabetes gestacional²⁷, siendo la prevalencia bastante dispar entre autores ya que hay que tener diversos factores en cuenta como la metodología y los criterios de diagnóstico utilizados, los factores de riesgo de la población de embarazadas estudiadas, las diferencias étnicas, etc. En este estudio, se puede observar que estas dos patologías han sido las más habituales, apareciendo la

primera en seis casos y la segunda en cuatro, por lo que se puede corroborar los datos aportados por los autores, aunque el tanto por ciento en este estudio es mucho mayor (20% en lo que a infección del tracto urinario se refiere).

Las posibles alteraciones^{2,3,5} que puede generar un Síndrome de Down son la trisomía simple, la translocación y el mosaicismo, en este estudio se tiene constancia del diagnóstico de trisomía simple en 10 casos, no comprobándose en las historias la existencia de estudios específicos para determinar cuadros genéticos de translocación o mosaicismo. No cabe duda que la trisomía simple^{3,9} es la alteración cromosómica más habitual.

Conforme a lo que se constata en la bibliografía^{4,10,20}, uno de los principales problemas que suelen presentar las personas con Síndrome de Down son las cardiopatías congénitas. Los porcentajes aproximados están en torno al 35-60% de los casos. Por el contrario, en el estudio realizado en el Hospital Universitario de Canarias el porcentaje aumenta hasta el 73,33% del total, siendo destacable la ausencia de Tetralogía de Fallot entre dichas cardiopatías.

Con respecto a las cardiopatías más habituales, en la revisión de la literatura²⁰ por orden de frecuencia se cita: el canal aurículoventricular, apareciendo normalmente en un 80% de los casos, seguido de la comunicación interauricular, de la comunicación interventricular y del ductus arterioso persistente. Sin embargo, en los datos recogidos en las historias para este estudio los porcentajes y la frecuencia con que aparecen, es bastante diferente. Del total de casos, un 43,33% ha presentado comunicación interauricular (13 casos), un 40% ha manifestado un ductus arterioso persistente (12 casos) un 36,66% ha padecido una comunicación interventricular (11 casos) y por último, 16,67% ha presentado un canal aurículoventricular (5 casos); no obstante, hay casos que presentan más de una de estas patologías.

En cuanto a infecciones respiratorias,²² éstas son causa frecuente de hospitalización debido a factores de riesgo como pueden ser las cardiopatías congénitas, la prematuridad y también, las cromosomopatías. Por este motivo, se puede concluir como normal, que pacientes con Síndrome de Down tengan este tipo de patologías. Un 63,33% de los pacientes estudiados en el periodo de tiempo entre 2000 y 2015 han padecido algún tipo de alteración respiratoria, sobre todo hipertensión pulmonar y bronquiolitis, aunque aparecen otras tales como neumonías, asma, bronquitis, etc.

En este estudio destaca la asociación de un caso de síndrome de Down con el síndrome de West. El Síndrome de West²⁸ es una encefalopatía epiléptica que depende de la edad, presenta una tríada clásica compuesta por la aparición de hipsarritmias en el trazado eléctrico, espasmos infantiles y un posible retraso en el desarrollo psicomotor del niño. Este síndrome suele aparecer entre los 4-10 meses de vida, su incidencia es de 1:4.000 casos aproximadamente, predomina un poco más en niños que en niñas y además, es el tipo de epilepsia más frecuente durante el primer año de vida (sin tener en cuenta las crisis febriles y convulsivas neonatales). En este estudio se puede observar que el caso veintinueve ha presentado la triada completa, aunque ha ido evolucionando favorablemente conforme la medicación iba haciendo efecto; la edad de diagnóstico está dentro de los valores descritos en la bibliografía y el único aspecto dispar ha sido el sexo, ya que en este caso ha aparecido en una niña.

Destaca igualmente en la revisión realizada la presencia de un diagnóstico de Miastenia gravis, un trastorno neuromuscular autoinmunitario en el que los anticuerpos producidos bloquean células musculares para que éstas no reciban mensajes desde las neuronas. Es una enfermedad²⁹ que puede manifestarse a cualquier edad, pero es más frecuente en mujeres jóvenes y en hombres de avanzada edad. Se produce una debilidad de los músculos voluntarios, agravándose con la actividad y mejorando con el reposo. En este estudio, se ha presentado en una niña de corta edad, afecta de Síndrome de Down y que ha precisado de varios meses de ingreso para su evolución, y en la bibliografía consultada no existen estudios que relacionen ambas patologías de manera concreta.

La esperanza de vida, tanto de la población en general como la de Síndrome de Down en particular, ha aumentado con el transcurso de los años.²⁹ Esto se debe a que las condiciones de vida son mucho mejores y a que ha habido grandes avances en materia sanitaria. A pesar de ello, la mortalidad en el Síndrome de Down es a edades mucho más tempranas y el envejecimiento comienza a alrededor de los 45 años. Dado que este estudio abarca la evolución de quince años no se ha podido valorar la esperanza de vida pero sí se puede observar que de los treinta casos totales, solamente ha acontecido el éxitus en seis, lo que confirma que la ciencia está haciendo mucho por estas personas, ya que aún presentado diversas patologías han conseguido seguir adelante con sus vidas.

6. CONCLUSIONES.

1. El total de casos de recién nacidos afectados de Síndrome de Down, tanto diagnosticados como seguidos en el Hospital Universitario de Canarias, en el periodo comprendido entre 2000 y 2015, ha sido de treinta. Cabe destacar que todos los casos estudiados han nacido en la isla de Tenerife, a excepción de uno que proviene de la provincia de Las Palmas.
2. En este estudio la mayoría de los casos corresponde al sexo masculino, siendo más frecuente este sexo entre los recién nacidos en la isla de Tenerife entre los años 2000 y 2013.
3. Las edades maternas han estado comprendidas entre los 17 y los 43 años. En más de la mitad de los casos, la edad materna es igual o superior a 35 años, lo cual constituye un factor de riesgo en lo que a posibles alteraciones cromosómicas durante el embarazo se refiere.
4. Con respecto a las patologías cursadas durante el embarazo, si bien se ha detectado infecciones del tracto urinario e incluso diabetes gestacional, no ha habido ningún caso de infecciones que puedan provocar anomalías cromosómicas, tales como la rubeola. Los antecedentes familiares más habituales han sido la diabetes mellitus, la hipertensión arterial y las cardiopatías. También existe un caso de Síndrome de Down en la familia de uno de los niños.
5. El diagnóstico del Síndrome de Down se ha realizado en su mayoría de manera postnatal, a pesar de existir en muchos de ellos factores de riesgo como la edad materna.
6. Las patologías más frecuentes en este estudio han sido las cardiológicas, siendo la más habitual la comunicación interauricular. Sigue en frecuencia las alteraciones respiratorias, destacando la hipertensión pulmonar; las alteraciones visuales, de la sangre, auditivas y gastrointestinales. Destaca la aparición de una Miastenia gravis y de un Síndrome de West.

7. En la evolución clínica se observa éxitos en seis casos, comprobándose un buen desarrollo y crecimiento en el resto de los pacientes a pesar de las complicaciones asociadas y con pautas de intervención diferentes.
8. Por último, cabe indicar la dificultad para recabar información dentro de las historias clínicas por falta o dispersión en el registro de datos que pudieran ser relevantes en el análisis. Se considera necesario una adecuada cumplimentación en orden a propiciar un mejor control, ahondar en el conocimiento de la naturaleza del proceso y facilitar el desarrollo de estudios posteriores.

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

1. AsturSalud - Programa de Detección de Anomalías Cromosómicas Fetales del Principado de Asturias. [En línea] [citado 11 de enero de 2015] [2 p.] Disponible en: <http://www.asturias.es/portal/site/astursalud/menuitem.2d7ff2df00b62567dbdfb51020688a0c/?vgnnextoid=c646fd61fa7d7210VgnVCM10000098030a0aRCRD>
2. Moreno-Vivot E. El recién nacido con Síndrome de Down. Rev Esp Pediatr. 2012; 68 (6): 404-408.
3. Flores J. Ruiz E. Síndrome de Down. Síndromes y apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones. Madrid: FEAPS; 2006. 47-76.
4. Artigas López M. Protocolos diagnósticos y terapéuticos de la A.E.P: Síndrome de Down (Trisomía 21). [En línea] Asociación Española de Pediatría. [citado 12 de enero de 2015] [14 p.] Disponible en: <http://www.spao.es/documentos/biblioteca/entrada-biblioteca-fichero-60.pdf>
5. Down España. [En línea] [Citado 11 de enero de 2015] [3 p.] Disponible en: <http://www.sindromedown.net/index.php?idMenu=6>
6. Cárdenas Toala E, Reyes Delgado C. Tesis de grado: "Grados de adquisición de funciones en niños con Síndrome de Down atendidos en el programa NAR desde el 1 de mayo de 1997 al 29 de febrero de 2007". [En línea] Universidad Laica "Eloy Alfaro".

2008 [Citado 11 de enero de 2015] Disponible en:
<http://repositorio.uleam.edu.ec/bitstream/26000/163/1/T-ULEAM-16-0004.pdf>

7. El Síndrome de Down. [En línea] [Citado 11 de enero de 2015] [1 p.] Disponible en:
<http://www.downgranada.org/el-sindrome-de-down>

8. Robles MA. Incidencia y prevalencia del Síndrome de Down. Rev Sínd Down. 2013; 24 (2): 68-70.

9. Onmeda. [En línea] [Citado 22 de enero de 2015] [2 p.] Disponible en:
http://www.onmeda.es/enfermedades/sindrome_de_down-causas-1565-3.html

10. Madrigal A. El Síndrome de Down. [En línea] 2004. [Citado 8 de enero de 2015]. Disponible en: http://sid.usal.es/idocs/F8/FDO10413/informe_down.pdf

11. López Morales PM, López Pérez R, Parés Vidrio G, Borges Yáñez A, Valdespino Echauri L. Reseña histórica del síndrome de Down. Rev ADM 2000; 57 (5): 193-199.

12. Generalitat de Catalunya. Departamento de Salud. Protocolo de diagnóstico prenatal de anomalías congénitas. Cataluña: Dirección General de Salud Pública; 2008.

13. Borrel Martínez JM, Flórez Beledo J, Serés Santamaría A, Fernández Delgado R, Albert Álvarez J, Prieto Santos C, et al. Programa Español de Salud para personas con Síndrome de Down. [En línea] Down España. 2011. [Citado 8 de enero de 2015] Disponible en: file:///C:/Users/Fran/Downloads/11_1_programa.pdf

14. FSDC. Pruebas diagnósticas prenatales en el Síndrome de Down. Rev Sínd Down. 2005; 22: 149-154.

15. Parra-Saavedra M, et al. Amniocentesis: guía práctica. Elsevier Doyma. 2013; 107: 1-8.

16. Huamán Guerrero, M. Procedimientos invasivos en el diagnóstico prenatal. Rev Per Ginecol Obstet. 2010; 56: 258-262.

17. Ruiz Rodríguez E. Cómo mejorar la atención de los niños con Síndrome de Down. Rev Sínd Down. 2013; 30: 63-75.
18. Ruiz E. Evaluación de la capacidad intelectual en personas con Síndrome de Down. [En línea] Fundación Síndrome de Down Cantabria. [Citado 29 de enero de 2015] [7 p.] Disponible en: <http://www.downcantabria.com/articuloP1.htm>
19. Cano de Gómez A, Adney Flores-Arizmendi K, Garduño-Espinosa A. El lenguaje en los niños con síndrome de Down. Inst Nac Ped 2013; 34 (5): 245-246.
20. Núñez F, López-Prats JL. Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down. Rev Esp Pediatr. 2012; 68 (6): 415-420.
21. National Down Syndrome Society (NDSS). Enfermedades asociadas. [En línea] [Citado 28 de enero de 2015] [5 p.] Disponible en: <http://www.ndss.org/Resources/NDSS-en-Espanol/Atencion-Medica/Enfermedades-Asociadas/>
22. García M. Martínez J. Rodríguez C. Bonilla W. Infecciones respiratorias en niños con síndrome de Down. Neumol Pediatr 2013; 8 (1): 22-26.
23. Soriano Faura J. Actividades preventivas en niños con Síndrome de Down. [En línea] [Citado 28 de enero de 2015] [38 p.] Disponible en: https://www.aepap.org/previnfad/pdfs/previnfad_down.pdf
24. Andrés M. Fernández B. Fernández-Delgado R. Alteraciones hematológicas en las personas con síndrome de Down. Rev Esp Pediatr. 2012; 68 (6): 421-423.
25. II Plan de Acción para Personas con Síndrome de Down, 2009-2013. Federación Española de Síndrome de Down. Madrid: Down España.
26. Sistema Internacional de Salud. Infección urinaria y embarazo. 2005. 29 (2).
27. Almirón ME, Gamarra SC, González MS. Diabetes gestacional. Rev Pos Vía Cát de Med. 2005. 152.

28. Arce Portillo E, Rufo Campos M, Muñoz Cabello B, Blanco Martínez B, Madruga Garrido M, Ruiz Del Portal L, et al. Síndrome de West: etiología, opciones terapéuticas, evolución clínica y factores pronósticos. Rev Neurol 2011; 52: 81-9.

29. Medline Plus enciclopedia médica: Miastenia Gravis. [En línea] [Citado 25 de mayo de 2015] [5 p.] Disponible en:
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000712.htm>

8. ANEXOS.

8.1. AUTORIZACIÓN DEL COMITÉ ÉTICO DE INVESTIGACIÓN CLÍNICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CANARIAS.



- 6 FEB 2015



COMITÉ DE ÉTICA E INVESTIGACIÓN CLÍNICA - CEIC

ENVIADO RECIBIDO

Nº

El estudio de investigación titulado: "Síndrome de Down: Estudio de casos en el Hospital Universitario de Canarias", con código 2015_03 (TFGFEDOWN2015), del que es Investigador Principal la Dra. JOSEFINA G. CASTAÑEDA SUARDÍAZ, ha sido evaluado por el Comité Ético de Investigación Clínica del Hospital Universitario de Canarias en su sesión del 29 de enero de 2015, y considera que:

Se cumplen los requisitos necesarios de idoneidad del Protocolo con los objetivos del estudio.

El procedimiento para obtener el consentimiento informado, incluyendo la hoja de información para los sujetos y el consentimiento informado, es adecuado. (No procede)

La capacidad del Investigador y los medios disponibles son adecuados para llevar a cabo el estudio y no interfiere con el respeto a los postulados éticos.

Por todo ello, el Comité Ético de Investigación Clínica del Hospital Universitario de Canarias **Autoriza** la realización de este estudio.

La Laguna, a 29 de enero de 2015.

Firmado:



COMITÉ DE ÉTICA E INVESTIGACIÓN CLÍNICA

CEIC

Dra. CONSUELO MARIA RODRIGUEZ JIMENEZ
Secretaría del Comité Ético de Investigación Clínica
Hospital Universitario de Canarias

Ofra, s/n. La Cuesta
38320 La Laguna. Santa Cruz de Tenerife.
Tel.: 922 67 80 00 - Fax: 922 65 38 08

261259