

| Sistema | Sistema Cardiovascular | | | | | Sistema endocrínológico y hematológico | | | | Órganos de los sentidos | | |
|---|---|---|--|---|---|--|--|---|--|--|--|--|
| Patología | Comunicación aurículoventricular (CAV) | Defecto del tabique ventricular (CIV) | Comunicación interauricular (CIA) | Conducto arterioso persistente (PCA) | Tetralogía de Fallot (TOF) | Hipotiroidismo subclínico | Leucemia mieloide asociada a Síndrome de Down | Diabetes mellitus tipo 1 | Leucemia linfode aguda | Alteraciones otorinolológicas | Alteraciones oftalmológicas | Alteraciones del gusto |
| Descripción | Defecto de las válvulas aurículoventriculares (válvulas mitral y tricúspide), así como del tabique auricular y/o ventricular. Forma completa: Defecto del tabique auricular, defecto del tabique ventricular y una válvula aurículoventricular común. Forma parcial: solo defecto del tabique auricular y anomalías menores de la válvula aurículoventricular (Akhari & Bokhari, 2021). | Defecto que surge entre los dos ventrículos al encontrarse una anomalía en el desarrollo o una interrupción de la formación del tabique interventricular durante la morfogénesis embrionaria del corazón. En los recién nacidos que lo presentan, la sangre fluye del ventrículo izquierdo al ventrículo derecho a través del orificio y de allí a los pulmones, proceso anormal en el flujo de sangre (CDC, 2020). | El crecimiento deteriorado o la resorción excesiva de los tabiques auriculares en el útero conduce a defectos del tabique auricular (debido del tabique auricular ausente). Comunicación interauricular ostium primum (ASD I): 15-20% (generalmente acompañada de otros defectos cardíacos) Comunicación interauricular ostium secundum (ASD II): 70% (generalmente aislado) (Vick y Bezzold, 2020). | Incapacidad del conducto arterioso para cerrarse completamente después del nacimiento. | Ocurrencia simultánea de los siguientes cuatro defectos: Obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho (OTVD) por estenosis infundibular pulmonar Hipertrofia ventricular derecha (HVD) Defecto del tabique ventricular (CIV) Aorta anulaada (la aorta está desplazada por encima del VSD) (O'Brien y Marshall, 2014) | Condición patológica en la que la función de la glándula tiroides es anormal, ya que presenta insuficiente de tiroxina y triyodo. Se estima que la población con síndrome de Down tiene una incidencia significativamente alta tanto de hipotiroidismo congénito como adquirido comparado con la población general (Wassner, 2017). | Es una enfermedad de células blancas de la sangre en la que los glóbulos blancos (leucocitos) se multiplican de manera anormalmente rápida, lo que interfiere con la capacidad del cuerpo para combatir las infecciones y controlar la coagulación de la sangre. Se estima que el 10% a 15% de pacientes con la mutación de GATA1 desarrollan Mielopoyesis Anormal/Transfusión (TAM) (Bhatnagar et al., 2016). | Desorden metabólico con origen inmunológico en el que antisueros con dióxido de carbono específico hacia las células beta de las isletas pancreáticas de tal manera que la destrucción de estas deriva en una secreción de insulina insuficiente lo que conduce a los síntomas y signos metabólicos propios de la diabetes (Alkassir et al., 2014). | Múltiples neoplasias de origen hematológico maligno que se caracterizan por tener como destino común mutaciones en la célula progenitora linfide, las cuales provocan la expansión clonal de la célula progenitora y el establecimiento de la neoplasia (Ochiu, 2009). | Las discapacidades auditivas afectan entre 38 y 78% de las personas con Síndrome de Down. Los padecimientos más frecuentes son otitis media, pérdida auditiva congénita y rinitis crónica (Ostermer, K. 2022). | La mayoría de los niños con Síndrome de Down requieren de monitoreo o de intervenciones oftalmológicas y van aumentando su frecuencia conforme la edad. Padecimientos más comunes: errores refractivos, estrabismo, miopía, cataratas, glaucoma, degeneración macular, retinopatía diabética, y en algunos casos se puede desarrollar glaucoma. (Ostermer, K. 2022). | Las alteraciones más comunes en el sentido del gusto se ligan a malformaciones orales o ausencia de piezas dentales que se acompañan con la falta de desarrollo completo de los sistemas de integración para este sentido. Alteraciones comunes: lengua hipertrofiada, hipodisfagia, con frenillos sublinguales cortos, incompetencia del velo palatino, enfermedades periodontales, presencia de caries, anomalías dentales, exfoliación y pérdida de piezas, papilas hiperplásicas, sabores gruesos y apesados, entre otras (González, G. et al. 2019). |
| Recurrencia en pacientes con Síndrome de Down | ~40% de los defectos cardíacos congénitos presentados en Síndrome de Down (SD). | ~32% de los pacientes con SD que presentan un defecto cardíaco. | ~ 15% de los casos | ~4% de los casos. | ~6% de los casos. | ~60% de los pacientes con SD lo presentan | Se estima que el 10% a 15% de pacientes con la mutación de GATA1 desarrollan Mielopoyesis Anormal/Transfusión (TAM) (Bhatnagar et al., 2016). | Pacientes con SD: riesgo 4 veces mayor de presentar DM tipo 1 (Lagan et al., 2020). | 4 años sin trisomía 21 de cada 100,000 presentan esta enfermedad con un pico de incidencia de entre 2 y 5 años (Lagan et al., 2020). | Otitis media: 50-70% y es lo más común para pérdida auditiva. Pérdida auditiva congénita: 15%. | Errores refractivos (25-78%); estrabismo (25-77%); miopía (18-22%); cataratas (7%) y al llegar a los 20 años de edad los pacientes comienzan el desarrollo de opacidad de la córnea. Algunos casos pueden desarrollar glaucoma. (Ostermer, K. 2022). | |
| Diagnóstico | Prenatal: ecografía con vista de cuatro cámaras (CDC, 2020). Postnatal: al momento de realizar la exploración física utilizando un estetoscópio, se puede escuchar un soplo. El médico puede solicitar las siguientes pruebas para confirmar el diagnóstico: radiografía de tórax, ecocardiograma, ecocardiografía, resonancia magnética cardíaca (CDC, 2020). | Método más recomendado: Ecocardiografía Transdorsal (ETT) Doppler a color, debido a su alta sensibilidad, detecta hasta el 95% de las malformaciones CIV. Otros métodos diagnósticos: Radiografía de tórax, Resonancia magnética cardíaca (Dakak & Oliver, 2022). | Ecocardiografía (prueba de confirmación): comunicación interauricular, mejor visualizada en las vistas apical y subcostal de los cuatro cámaras cardíacas. ECG: signos de hipertrofia del VD (desviación del eje vertical a hacia la derecha, prolongación de PR, bloqueo de rama derecha completo o incompleto). Radiografía de pecho: muestra agrandamiento de la aurícula, el ventrículo y el arco pulmonar derecho, y vascularización pulmonar aumentada (Vick y Bezzold, 2020). | Ecocardiografía (prueba confirmatoria): puede mostrar agrandamiento del corazón izquierdo y se evalúa el volumen de la derivación y la presión de la arteria pulmonar. Doppler a color: los hallazgos pueden mostrar el flujo de sangre desde la aorta hacia la arteria pulmonar. Ecocardiograma: hallazgos normales en PCA pequeño y desviación del eje izquierdo debido a hipertrofia del ventrículo izquierdo. Radiografía de pecho: se observa una arteria pulmonar prominente y marcas pulmonares aumentadas. Cateterismo cardíaco y angiografía: solo necesarios antes de la reparación o en CC más complejas (Gillam-Krakauer & Mahajan, 2021). | Prenatal: ecocardiografía fetal. Postnatal: Ecocardiografía (prueba confirmatoria): gradiente de presión del tracto de salida del ventrículo derecho. Radiografía de pecho: corazón en forma de bota (ventrículo cardíaco hacia arriba e hipertrofia del ventrículo derecho) y segmento cóncavo de la arteria pulmonar. Ecocardiograma: desviación del eje derecho, ondas R anteriores y ondas S posteriores prominentes, agrandamiento de la aurícula derecha e hipertrofia del ventrículo derecho. Pulsoelectrocardiograma: disminución de SpO2 (O'Brien y Marshall, 2014). | Examen de sangre completa: niveles bajos de TSH normal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran TSH anormal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran niveles elevados de FT4, se sospecha hipertiroidismo. Si se encuentran niveles bajos de FT4, se sospecha hipotiroidismo. Si se encuentran niveles normales de FT4, se sospecha enfermedad tiroidea autoinmune (no indicada de forma rutinaria). Estudios inmunohistoquímicos y análisis molecular por FISH y cariotipo de los blastos mieloides en la médula ósea o, en su defecto, en sangre periférica (Creutzig et al., 2012). | Examen de sangre completa: niveles bajos de TSH normal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran TSH anormal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran niveles elevados de FT4, se sospecha hipertiroidismo. Si se encuentran niveles bajos de FT4, se sospecha hipotiroidismo. Si se encuentran niveles normales de FT4, se sospecha enfermedad tiroidea autoinmune (no indicada de forma rutinaria). Estudios inmunohistoquímicos y análisis molecular por FISH y cariotipo de los blastos mieloides en la médula ósea o, en su defecto, en sangre periférica (Creutzig et al., 2012). | Evaluación cada 6 meses desde el nacimiento debido al alto riesgo de DM1 (Examen de glucosa en ayuno: límites fisiológicos - valor <100 mg/dL, y >70 mg/dL. Prediabetes - >110 mg/dL, y <126 mg/dL. Diabetes - valor >126 mg/dL. Examen de glucosa postprandial: normal valor <140 mg/dL, estado prediabetes - valor mayor a 140 mg/dL, y menor que 199 mg/dL, estado diabetes >200 mg/dL. Hemoglobina glicosilada: normal - valor <6.7% HbA1C, prediabetes - valor entre 6.7% y 6.4% HbA1C y diabetes >6.4% (Wherrett et al., 2018). | Examen de sangre completa: niveles bajos de TSH normal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran TSH anormal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran niveles elevados de FT4, se sospecha hipertiroidismo. Si se encuentran niveles bajos de FT4, se sospecha hipotiroidismo. Si se encuentran niveles normales de FT4, se sospecha enfermedad tiroidea autoinmune (no indicada de forma rutinaria). Estudios inmunohistoquímicos y análisis molecular por FISH y cariotipo de los blastos mieloides en la médula ósea o, en su defecto, en sangre periférica (Creutzig et al., 2012). | Examen de sangre completa: niveles bajos de TSH normal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran TSH anormal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran niveles elevados de FT4, se sospecha hipertiroidismo. Si se encuentran niveles bajos de FT4, se sospecha hipotiroidismo. Si se encuentran niveles normales de FT4, se sospecha enfermedad tiroidea autoinmune (no indicada de forma rutinaria). Estudios inmunohistoquímicos y análisis molecular por FISH y cariotipo de los blastos mieloides en la médula ósea o, en su defecto, en sangre periférica (Creutzig et al., 2012). | Examen de sangre completa: niveles bajos de TSH normal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran TSH anormal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran niveles elevados de FT4, se sospecha hipertiroidismo. Si se encuentran niveles bajos de FT4, se sospecha hipotiroidismo. Si se encuentran niveles normales de FT4, se sospecha enfermedad tiroidea autoinmune (no indicada de forma rutinaria). Estudios inmunohistoquímicos y análisis molecular por FISH y cariotipo de los blastos mieloides en la médula ósea o, en su defecto, en sangre periférica (Creutzig et al., 2012). | Examen de sangre completa: niveles bajos de TSH normal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran TSH anormal, niveles elevados de FT4. Si se encuentran niveles elevados de FT4, se sospecha hipertiroidismo. Si se encuentran niveles bajos de FT4, se sospecha hipotiroidismo. Si se encuentran niveles normales de FT4, se sospecha enfermedad tiroidea autoinmune (no indicada de forma rutinaria). Estudios inmunohistoquímicos y análisis molecular por FISH y cariotipo de los blastos mieloides en la médula ósea o, en su defecto, en sangre periférica (Creutzig et al., 2012). |
| Tratamiento | Reparación quirúrgica y tratamiento médico (Ahmed & Anjum, 2022). | 85% - 90% sanan de forma espontánea y no requieren cirugía. Las intervenciones quirúrgicas se recomiendan en defectos mediano/grandes con compromiso hemodinámico, pacientes sintomáticos con dilatación del ventrículo izquierdo, casos de insuficiencia aórtica progresiva o después de un episodio de endocarditis (Dakak & Oliver, 2022). | En pacientes pediátricos: puede ocurrir cierre espontáneo. Reparación de parches: indicado en niños sintomáticos con un contorno de izquierda a derecha importante. Realizado a través de un procedimiento quirúrgico o un transcateéter percutáneo (Vick y Bezzold, 2020). | Restricción cuidadosa de flujos y monitoreo de producción de orina. Tres opciones farmacológicas: - indometacina - ibuprofeno - Acetaminofén/paracetamol En infantes pretermido el tratamiento con indometacina, ibuprofeno o acetaminofén/paracetamol debe de ser considerado si tienen una PCA sintomática (Gillam-Krakauer & Mahajan, 2021). | Obstrucción del ventrículo derecho severa: infusión de PGE1 hasta la cirugía. Hipoxia aguda: administrar oxígeno, posición de rodillas al pecho, en oxígeno, morfina IV para sedación, líquidos intravenosos. Insuficiencia cardíaca: agentes inotrópicos y diuréticos de asa. Reparación quirúrgica: realizada dentro del primer año de vida (MSS, 2012). | Sustitución hormonal de por vida. Levothyroxine: forma sintética de T4 (primera línea para el tratamiento del hipotiroidismo). Es convertido farmacológicamente a T3 (metabolito biológicamente activo) y T3 (metabolito biológicamente inactivo). Levothyroxine: forma sintética de T3. Evaluar con regularidad para evitar un tratamiento insuficiente o excesivo (Gibbard et al., 2012). | Régimen de poliquimioterapia intensiva inicial compuesto por administración de etoposídeo y análogos purínicos (inicio: inmediatamente después del diagnóstico). El 85% de los niños tienen remisión completa con la administración de 60 mg/m2 de daunorubicina durante 3 días seguido de la administración de 100-200 mg/m2 de citarabina de 7 a 10 días. Tratamiento post remisión: sesiones de quimioterapia con 3 g/m2 de citarabina cada 12 horas por 3 días (Creutzig et al., 2012). | Administración de insulina vía intravenosa o a través de un dispositivo de infusión subcutánea. Evitar ayunos. Realizar actividad física frecuente (Wherrett et al., 2018). | Incidentalmente: Administración de esteroides, vincristina, asparaginasa y antraciclinas. Régimen de consolidación: administración de metotrexato (dosis reducida). Tratamiento de mantenimiento: administrar 6-mercaptopurina, metotrexato, vincristina y esteroides (Fata & Naveira, 2018). | Alternativas farmacológicas en ciertos casos de miopía crónica, papilomas en cuarte a cuarteles pediátricos y de intervención quirúrgica debido a la severidad de los casos. (Lagan, 2022). | Uso de lentes graduados, lentes de contacto. Procedimientos quirúrgicos. | Depende de la patología o patologías asociadas al sistema, siendo las opciones quirúrgicas la primera línea de apoyo para corregir y tratar estos defectos. |