

Rivastigmina en los adolescentes con síndrome de Down

J.H. Heller, G.A. Spiridigliozzi, B.G. Crissman, J.A. Sullivan, R.L. Eels, J.S. Li, P.M. doraiswamy, K.R. Krishnan y P.S. Kishnani

Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology
16(6): 755-765, 2006

RESUMEN

Aunque el coeficiente intelectual de la mayoría de las personas con síndrome de Down está en el intervalo entre ligero y moderado (40-70), muestran un perfil muy desigual de habilidades. Sus dificultades cognitivas son

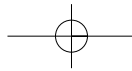
más evidentes en campos como el aprendizaje y la memoria, probablemente por las alteraciones que se observan en el hipocampo y corteza prefrontal. Son también claros los problemas en el campo del lenguaje, con independencia de cómo estén los anteriores. Lo normal es que necesiten atenciones especiales tanto en casa como en la escuela para que puedan expresar el máximo de su potencialidad. Y siempre se piensa en si habrá algún medio adicional para incrementar su capacidad.

En estudios anteriores se ha indicado que los inhibidores de la acetilcolinesterasa, como el donepezilo y la rivastigmina, pueden mejorar los síntomas de la demencia ligera o moderada tipo Alzheimer u otras demencias en las personas adultas con síndrome de Down (véase <http://www.down21.org/salud/salud/farmacos.htm>). Pero también pueden mostrar alguna eficacia en el tratamiento de los déficit cognitivos de las personas con síndrome de Down sin que tengan demencia, puesto que se ha visto que en el cerebro de estas personas hay también una deficiencia del sistema colinérgico. Y, como se sabe, al inhibir la acetilcolinesterasa con estos productos, se incrementa la presencia de acetilcolina en el cerebro y aumenta la actividad de los sistemas colinérgicos cerebrales que influyen en algunos aspectos de la atención, la memoria y la conducta. Kishnani et al. (1999) publicó el primer trabajo sobre el empleo de donepezilo en 4 adultos con síndrome de Down durante un mínimo de 26 semanas, dos de los cuales no tenían demencia, y apreciaron cierto incremento en la atención, la comunicación, el estado de ánimo. También el donepezilo mejoró el lenguaje de 8 adultos con síndrome de Down sin demencia (Heller et al., 2003) en un estudio abierto durante 24 semanas, y Johnson et al., (2003) lo confirmaron en un estudio doble-ciego y controlado con placebo en 19 adultos con SD tratados durante 12 semanas.

Los estudios en niños son limitados. Heller et al. (2004) publicaron el primer estudio sobre el donepezilo en 7 niños con síndrome de Down (8-13 años) y vieron cierta mejoría en la ejecución del lenguaje al final de las 22 semanas del estudio. El presente estudio muestra por primera vez en niños el efecto de la rivastigmina, otro inhibidor de la acetilcolinesterasa. La rivastigmina se diferencia del donepezilo en que inhibe también la butirilcolinesterasa y que hay una forma soluble disponible para administrar en forma líquida, lo que hace más fácil ajustar bien la dosis y tomarla si no se es capaz de tragar bien las pastillas o las cápsulas.

DIFICULTADES PARA MEDIR LA EFICACIA DE UN PRODUCTO EN LA POBLACIÓN CON SÍNDROME DE DOWN

Las principales dificultades estriban en la necesidad de elegir bien las pruebas que se van a realizar para evaluar la eficacia y seguridad de un determinado tratamiento. Lo difícil es saber qué



pruebas van a ser capaces de acertar a medir el amplio rango de niveles de habilidad, tal como se ve en esta población, y que sean lo suficientemente sensibles como para apreciar las modificaciones en la ejecución. Porque los errores a la hora de acertar en la selección del nivel de habilidad puede ocasionar una falsa interpretación sobre la eficacia del producto, sea porque estamos en presencia de efectos “techo” o de efectos “suelo”. Debido a los fallos inherentes en la interpretación de un efecto potencialmente debido al tratamiento, es preciso extremar la precaución. Por eso se aconseja utilizar toda una batería de pruebas que abarquen tanto las mediciones subjetivas de una función adaptativa (es decir, los informes de los padres y las impresiones sobre el cambio comentadas por el clínico o terapeuta), como las mediciones objetivas de áreas cognitivas específicas, que validen los resultados en una medición única (puntuación), y caractericen mejor los efectos del tratamiento administrado.

MEDICIONES REALIZADAS

El aprovechamiento académico y la conducta global fueron medidos por el Wide Range Achievement Test 3 (WRAT 3) y el Child Behavior Checklist (CBCL), respectivamente.

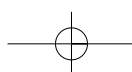
Se midió la eficacia en las siguientes áreas: Función adaptativa, lenguaje, atención, memoria y procesamiento asociativo. Todas menos dos de estas mediciones fueron test diagnósticos estandarizados para una población de desarrollo normal. Las dos pruebas especiales fueron la Clinician’s Interview-Based Impression of Severity/Change (CIBIS/CIBIC), que es una revisión no estandarizada de la Clinician Global Impression Scale (CGI) y el Test of Verbal Expression and Reasoning (TOVER).

Seleccionar la batería de tests para niños con discapacidad intelectual resulta muy problemático. Lo normal es que la realización de los tests adecuados a su edad por parte de estos niños caiga en el extremo inferior del test, que es un área particularmente insensible a los cambios en la ejecución. Además, los niños con discapacidad intelectual pueden demostrar un perfil atípico de puntos fuertes y puntos débiles que se extienden más allá de los límites de los tests estandarizados. En este estudio se usaron también las mediciones de lenguaje preescolar y de atención para demostrar los efectos ejercidos sobre la ejecución incluso por parte de los sujetos cuyo funcionamiento era más bajo.

La función adaptativa se midió mediante el Vineland Adaptive Behavior Scales, Interview Edition (VABS) y el CIBIS/CIBIC que es una escala semiestructurada de puntuación basada en entrevistas, y adaptada a personas con SD a partir de la escala CGI. La puntuación CIBIS se obtiene valorando el nivel de alteración de la función adaptativa en cada visita sobre una escala de siete puntos. La puntuación CIBIC se obtiene con escala de siete puntos basándose en la impresión del clínico sobre el cambio de la función adaptativa en cada visita con relación a la línea de base. La escala es bimodal: 1 es mejoría marcada, que desciende hasta 4 (ninguna mejoría) en relación con la línea de base, y sube de 5 hasta 7 conforme la conducta empeora con relación a la línea de base. Se midió el lenguaje por el TOVER y la Clinical Evaluation of Language Fundamental-Preschool (CELF-P). La atención, la memoria y el procesamiento asociativo se midieron mediante los subtests de NEPST: Developmental Neuropsychological assessment, y la Leiter Internatioanl Performance Scale-Revised (Leiter-R).

MÉTODOS

El estudio se realizó en 11 adolescentes con síndrome de Down (8 varones y 3 mujeres), de edades comprendidas entre 10 y 17 años (media: 12 años, 6 meses). 10 tenían trisomía simple y 1



mosaicismo. Todos ellos eran verbales, con inteligibilidad, y capaces de oír el habla a nivel de conversación. Ninguno tenía disfunción tiroidea en forma activa u otras alteraciones. Ninguno había recibido medicación que pudiera ser utilizada para tratar síntomas propios del síndrome de Down. Todos vivían en sus casas con al menos uno de los padres y asistían a la escuela de forma regular. Se siguieron las normas éticas de los ensayos. Uno hubo de suspender el estudio por problemas con la medicación.

Fueron analizados en 4 sesiones: la primera para realizar el screening (semana -4), la segunda como basal (semana 0), la tercera a la semana 8 de recibir dosis bajas de rivastigmina (las dos primeras semanas, 1,5 mg/día, las otras seis, 3,0 mg/día), y la cuarta a la semana 16, (8 semanas con la dosis de 4,5 mg/día). Cada dosis diaria fue administrada en dos veces.

RESULTADOS

En las pruebas iniciales, las puntuaciones WRAT-3 de lectura y deletreo fueron muy dispersas: desde < 45 hasta 80; las puntuaciones en aritmética fueron siempre bajas (sólo uno puntuó por encima de < 45). La mediana de ejecución fue de más de 3 SD por debajo de la media para la edad, si bien 3 individuos tuvieron puntuaciones WRAT dentro de la SD de 1,5. Todos los perfiles de conducta CBCL que medían clínicamente factores conductuales como son la agresión, la ansiedad, la depresión, problemas de atención y problemas sociales estaban dentro de los límites normales.

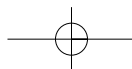
Los **efectos secundarios** se indican en la siguiente tabla (n = 11).

[Tabla I] EFECTOS SECUNDARIOS EN FUNCIÓN DE LA DOSIS

EFECTO ADVERSO	DOSIS: 1,5 MG	DOSIS: 3,0 MG	DOSIS: 4,5 MG
Diarrea	2	1	0
Vómitos	1	2	0
Molestias gástricas	1	0	1
Menor apetito	1	0	0
Cefalea	1	0	0
Cansancio	0	0	2
Molestias del sueño	0	1	0
Conducta desafiante	0	1	0
Mal humor	1	0	0
Inestabilidad emocional	0	0	1
Total	7	5	4

En 4 sujetos no se apreció ningún efecto secundario y en 5 aparecieron entre uno y tres, pasajeros y de escasa importancia.

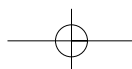
Eficacia: se apreciaron efectos significativos producidos por la medicación en las mediciones de la conducta adaptativa en su conjunto (Vineland Adaptive Behavior Scales y Clinician's Interview-based Impression of Change), el lenguaje (TOVER y CELF), la memoria (NEPSY) y la atención (Leiter, tests A y B), como se aprecia en la siguiente tabla en la que se dan las puntuaciones brutas. No se apreció cambio alguno en las pruebas de procesamiento asociativo.



[Tabla II] VALORES BRUTOS Y DESVIACIÓN ESTÁNDAR (EN PARÉNTESIS)

DOMINIO/MEDICIÓN	LÍNEA DE BASE	Semana 16	DIFERENCIA	VALOR DE P
<i>Función adaptativa (escala VABS)</i>				
En conjunto de la conducta adaptativa	132,8 (27,9)	140,6 (31,7)	-7,8 (10,5)	0,04a
Comunicación	88,7 (13,8)	94,3 (13,8)	-5,6 (4,1)	0,01b
Habilidades vida diaria	96,4 (14,4)	101,8 (13,4)	-5,4 (6,8)	0,03a
Socialización	77,2 (12,5)	79,7 (12,2)	-2,5(5,9)	0,21
Conducta maladaptativa (parte I)	7,5 (5,2)	7,2 (4,8)	0,3 (4,3)	0,83
Conducta maladaptativa (parte II)	1,2 (1,6)	0,8 (0,9)	0,4 (1,1)	0,31
Impresión por entrevista clínica (CIBIS)	4,4 (1,0)	4,6 (1,2)	-0,2 (0,4)	0,50
<i>Lenguaje</i>				
<i>Evaluación clínica del lenguaje</i>				
<i>Elementales – Preescolar (CELF-P)</i>				
Puntuación total de lenguaje	79,7 (31,2)	86,8 (31,1)	-7,1 (6,8)	0,01b
Puntuación de lenguaje expresivo	42,6 (21,5)	48,5 (22,0)	--5,9 /,4)	0,03a
Puntuación de lenguaje receptivo	37,1 (10,6)	38,3 (11,5)	-1,2 (,0)	0,49
Test de expresión verbal y razonamiento (TOVER)	17,5 (9,8)	22,7 (13,1)	-5,2 (5,8)	0,02a
<i>Atención</i>				
Leiter-R, Atención A	50,7 (10,6)	56,6 (8,2)	-5,9 (5,9)	0,01b
Leiter-R, atención B	42,5 (9,9)	50,5 (11,5)	-8,0 (8,9)	0,02a
NEPSY Atención visual	6,7 (3,7)	10,0 (6,5)	-3,3 (6,4)	0,14
<i>Memoria</i>				
Leiter R, Memoria anticipatorio	10,6 (7,9)	13,9 (4,9)	-3,3 (5,8)	0,11
Leiter-R, Reconocimiento inmediato	8,5 (5,8)	7,0 (2,7)	1,5 (3,9)	0,26
NEPSY Memoria narrativa	7,5 (6,3)	12,2 (10,0)	-4,7 (5,2)	0,02a
NEPSY Memoria inmediata para nombres	8,1 (4,3)	13,9 (5,0)	-5,8 (5,2)	0,01b
<i>Procesamiento asociativo</i>				
Leiter-R asociación parejas	15,6 (4,2)	16,1 (15,6)	-0,5 (4,3)	0,72
NEPSY fluidez verbal - alimentos/bebidas	6,7 (3,7)	10,0 (6,5)	-3,3 (6,4)	0,87
NEPSY fluidez verbal - animales	5,2 (2,6)	6,9 (3,7)	-1,7 (4,2)	0,23

En equivalencia de edades, las mejoras en los tests que mostraron aumentos significativos con el tratamiento fueron de 7 meses para el test VABS Comunicación, 4 meses para el VABS habilidades diarias, 2 meses para el lenguaje, (CELF-P total), 8 meses para la atención sostenida B (Leiter-R), 27 meses para memoria inmediata (NEPSY) y 9 meses para memoria narrativa (NEPSY).



COMENTARIO

Nos parece que, pese a las limitaciones del planteamiento que después comentaremos, este estudio es un intento serio de averiguar si el incremento de la actividad colinérgica cerebral, como consecuencia de la inhibición de la acetilcolinesterasa producida por la rivastigmina, es un mecanismo que puede influir positivamente en algunos aspectos del desarrollo cognitivo y conductual en el adolescente con síndrome de Down. Para ello, los autores han tenido sumo cuidado en ajustar poquito a poco las dosis, y evitar así efectos indeseables, y, sobre todo, han realizado una amplia batería de pruebas diagnósticas que analizan el comportamiento y la actividad cognitiva de los adolescentes desde distintos puntos de vista.

Las limitaciones son serias y, por desgracia, difícilmente superables. La muestra total es pequeña, lo que da escaso poder estadístico; repetición de las pruebas a intervalos demasiado cortos; un espacio total de tiempo pequeño; y, sobre todo, la falta de un grupo control de iguales características sometido a placebo. Sabidas son las dificultades con que en la práctica nos encontramos para encontrar un grupo suficientemente amplio, que pueda ser seguido con cuidado y paciencia durante un tiempo prolongado. Pese a ello, es un estudio más que sugiere la acción positiva que el aumento de la actividad colinérgica cerebral puede ejercer sobre ciertas actividades de las personas con síndrome de Down.

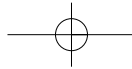
REFERENCIAS

Heller et al. Donepezil for the treatment of language deficits in adults with Down syndrome: A preliminary 24-week open trial. *Am J Med Genet A*, 2003; 116: 111-116.

Heller et al. Donepezil effects on language in children with Down syndrome: results of the first 22-week pilot clinical trial. *Am J Med Genet* 2004; 130A: 325-326.

Johnson et al. Effects of donepezil on cognitive functioning in Down syndrome. *Am J Ment Retard* 2003; 108: 367-372.

Kishnani et al. Cholinergic therapy for Down's syndrome. *Lancet* 1999; 353: 1064-1065.



Características y perspectivas de las familias que están en espera de adoptar a un niño con síndrome de Down

RESUMEN

Heidi L. Lindh, Robin Steele, Jane Page-Steiner y Alan E. Donnenfeld

INTRODUCCIÓN

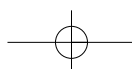
Genetics in Medicine 9(4): 235-240, 2007

La adopción de niños con necesidades especiales es una experiencia relativamente nueva. En los 1950s, rara vez se consideró la adopción como una opción si el niño tenía retraso mental. En los ochenta, sin embargo, la tendencia había cambiado en relación con la adopción de niños con necesidades especiales. De acuerdo con el Comité Nacional de Adopción en 1985, el 27,6% de todas las adopciones de niños sin relación familiar en USA fue para niños con necesidades especiales. Y a mediados de los noventa la cifra aumentó al 48,5% para niños con discapacidad.

Desde que se publicaron los primeros estudios a finales de los 60 sobre la posibilidad de que la amniocentesis permitía detectar las aberraciones cromosómicas, incluida la trisomía 21, cientos de miles de mujeres han utilizado esta técnica y a muchas se les ha informado que su feto tenía síndrome de Down. Con frecuencia se aconseja a los matrimonios que lo tienen dos opciones: continuar o interrumpir el embarazo. Una tercera es la de continuar el embarazo y dar el niño para adopción después del nacimiento. Hasta hace poco, no se hablaba tradicionalmente de la adopción porque muchos profesionales no eran conscientes de que existían familias que deseaban adoptar niños con necesidades especiales. Aunque existe mayor conocimiento, muchos ginecólogos no están todavía familiarizados con esta posibilidad.

Se dispone de poca información sobre la naturaleza de las familias que están interesadas en la adopción de niños con síndrome de Down. Un estudio francés de 1988 mostró que el 19% de los bebés con síndrome de Down nacidos en las regiones de París y Marsella entre 1981 y 1990 fueron ofrecidos en adopción por sus padres biológicos pero sólo la mitad fueron finalmente adoptados. En Inglaterra, una agencia informó a finales de los 90 que en menos de una década había puesto en adopción a 35 niños con síndrome de Down. Los investigadores concluyeron que la adopción de estos niños no sólo era una posibilidad realista sino que en general hay un número suficiente de familias para elegir, de modo que se encuentre una casa adecuada para cada niño.

Todos los días algunas familias reciben la noticia de que su feto o su bebé recién nacido tiene síndrome de Down. Estas personas se enfrentan a una decisión difícil. Si la información se recibe durante el embarazo, las opciones consisten en continuarlo y tener el niño, continuarlo y poner al niño en adopción, o terminar el embarazo. Si el diagnóstico de síndrome de Down se hace en el momento del nacimiento, sólo quedan las dos primeras opciones. En el momento actual existe muy poca información sobre la disponibilidad y naturale-



za de las familias y las personas que están en espera para adoptar niños con síndrome de Down. El objetivo de este estudio es identificar las características de estas familias e individuos, y las razones que apoyan su decisión. Además este estudio confía en ofrecer a la comunidad médica una mayor conciencia sobre la posibilidad de que se adopten fetos identificados con el síndrome de Down.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se elaboró y envió un cuestionario con 40 preguntas a 199 familias/individuos que estaban en la lista de espera para adoptar un niño dentro de la organización Adoption Awareness Program of the Down Syndrome Association del Gran Cincinnati (DSAGG) en USA. Esta organización facilita la adopción de niños con síndrome de Down a través de agencias locales de adopción. La DSAGG lleva más de 20 años manteniendo una lista de posibles padres y ha ayudado a facilitar la adopción de más de 100 niños.

Los autores elaboraron un cuestionario que fue enviado por correo para ser respondido en dos semanas, junto con un sobre de respuesta ya franqueado. Su contenido fue aprobado por la DSAGG. El cuestionario utilizó un abordaje de tipo cuantitativo y versaba sobre temas relacionados con las características demográficas, historia de adopción, estructura familiar, familiarización y conocimiento sobre el síndrome de Down, razones para desear la adopción de un niño con síndrome de Down y características del proceso de adopción. Las respuestas fueron codificadas, rotuladas y metidas en una base de datos. Se analizaron de acuerdo con el Statistics Package for Social Sciences Program. Los ítems de respuesta abierta no entraron en el análisis estadístico sino que se los analizó de manera descriptiva.

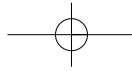
RESULTADOS

De los 199 cuestionarios enviados hubo 72 respuestas (36,2%). De las 72, seis ya habían adoptado a otro niño con síndrome de Down a través de esa Agencia y se mantenían en lista para adoptar a otro. Diez familias (14%) habían ya tenido otro niño biológico con síndrome de Down. Menos de la mitad (47,1%) llevaban esperando entre 7 meses y 5 años, pero la mayoría de ellas lo hacían entre 1 y 2 años.

La media de edad de las personas que respondieron fue de 40 años (entre 26 y 53). Todas tenían estudios de bachillerato y el 17% un grado de master. El 92% estaba afiliado a alguna confesión religiosa, siendo la cristiana la más frecuente (86,4%), seguida por la judía 4,5%, budista 1,5%. Más del 80% residían en comunidades no urbanas con población de menos de 200.000 habitantes. El 73% estaban casados. De los no casados, 11,3% vivían solos, 11,3% estaban divorciados, 1,4% eran viudos y 2,8% no especificó su situación marital.

En cuanto a la fuente de información que les llevó a conocer las posibilidades de adoptar un niño con síndrome de Down, la fuente más corriente fue Internet (48%), seguida de un amigo (21%), boletín de la DSAGG (17%), otras fuentes (13%), y sólo en una respuesta la fuente había sido la de su médico.

Aproximadamente un tercio (34%) de los que entonces se encontraban en la lista de espera había adoptado a un niño con síndrome de Down a través de una organización distinta de la DSAGG, y aproximadamente la mitad (49%) habían ya adoptado a algún otro niño con discapacidad distinta del síndrome de Down. Más de la mitad (52%) se encontraban en otra lista de espera para adoptar un niño, y de ellos, el 65% estaban en una lista de espera para adoptar concretamente a un niño con síndrome de Down.



A la pregunta de si preferirían adoptar a un niño con síndrome de Down en lugar de otro sin necesidades especiales, el 67% respondió que preferirían adoptar a un niño con síndrome de Down, y ninguno respondió que preferirían más bien adoptar a un niño que no lo tuviera.

El 66% tenían ya hijos biológicos, y el 70,4% indicó que ya tenían adoptados uno o más. La mitad de quienes respondieron no tenían ningún hijo con síndrome de Down, biológico o adoptado; sin embargo, el 59,7% tenían al menos un hijo (biológico o adoptado) con otra discapacidad distinta.



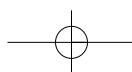
En cuanto a la exposición que previamente habían tenido en relación con el síndrome de Down, la más frecuente fue el haber trabajado con una persona con síndrome de Down (50%). Otras respuestas fueron: “un amigo muy cercano tiene un hijo”, “ya he adoptado otro”, “he enseñado a un niño”, “tengo un vecino, o un pariente, o un amigo”, “fui a la escuela con un chico”. El 8% no conocía a nadie personalmente con síndrome de Down, el 5% tenía un hermano.

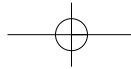
La mayoría conocía bien la problemática médica del síndrome de Down: leucemia, alteraciones tiroideas, precocidad de enfermedad de Alzheimer, anomalías intestinales, mayor susceptibilidad a las neumonías, talla pequeña, problemas visuales. Todos sabían que tendrían discapacidad intelectual y el 96% declaró que preferían adoptar a un niño con síndrome de Down sin conocer previamente su coeficiente mental. El 75% deseaba adoptar a un niño con síndrome de Down que tuviera una alteración cardíaca.

Al definir las razones de adopción, más del 80% declaró que se sentían dotados de recursos para criar a un niño con síndrome de Down. Otras razones fueron: experiencia positiva con el síndrome de Down (80%), se sentían llamados a hacerlo (62%), beneficiaría al resto de la familia (62%), impedir el aborto (50%), tener otros niños con discapacidad (40%), sentimiento religioso (32%).

Más del 85% pensó que se necesita que la comunidad médica cobre mayor conciencia sobre la disponibilidad de gente que está esperando adoptar a niños con síndrome de Down. La mayoría cree firmemente que las personas con síndrome de Down son una parte importante de nuestra sociedad (93%) y merecen las mismas oportunidades que los demás niños (99%). Aunque más del 90% considera que adoptar a un niño con síndrome de Down mejorará su vida, más del 60% considera también que su vida tendrá más problemas. La mayoría (84%) se inclina a pensar, al menos parcialmente, que hace falta ser una persona algo especial para adoptar a un niño con síndrome de Down. Menos de la mitad pensó que con ello ayudaría a la sociedad, y sólo el 6% declaró que se sentía obligado a adoptar.

En cuanto a su percepción sobre la visión que tienen la sociedad o los médicos en relación con las personas con síndrome de Down, las respuestas fueron que la visión era algo negativa o muy negativa por parte de la sociedad (70%), de los ginecólogos (67%), y de los pediatras (44%). El 41% no se sentía seguro sobre el punto de vista de los consejeros genéticos.





COMENTARIO

El trabajo ofrece varios elementos importantes:

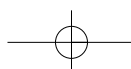
1. Las personas con deseos de adoptar un niño con síndrome de Down están dispuestas a adoptar niños con alguna otra discapacidad. Pero la mayoría han tenido ya contactos previos con personas con síndrome de Down, conocen el síndrome y saben los problemas médicos que habrán de afrontar. Cuentan también con la discapacidad intelectual que el niño habrá de tener.

2. Es interesante el dato del tiempo de espera en las listas de adopción, lo que indica que es mayor el número de personas que desean adoptar que el número de niños disponibles. Esto es algo que los ginecólogos y genetistas deberían saber y dar a conocer. El trabajo, sin embargo, queda restringido a una pequeña área de Estados Unidos, y el dato no es necesariamente trasladable a otros entornos y naciones. La mayoría de las respuestas son de personas que consideran que poseen recursos para criar a ese niño, lo cual indica que conocen que el niño habrá de necesitar ayudas especiales.

3. Las razones de adopción tienen gran interés. Está el hecho de que la mayoría ha tenido una grata experiencia previa con una persona con síndrome de Down. Y una inmensa mayoría opina que las personas con síndrome de Down son parte importante de la sociedad. Sin duda esta opinión contrasta con las opiniones negativas que tan frecuentemente se ven, y más concretamente con la que las familias tienen que enfrentarse cuando se les diagnostica prenatalmente o postnatalmente un hijo con síndrome de Down.

4. En la misma línea, la mayoría opina que tener un hijo con síndrome de Down beneficiará al resto de la familia. Los autores del trabajo escriben: “Resulta irónico que muchas familias deciden abortar cuando se les diagnostica un feto con síndrome de Down porque creen que impactará negativamente la dinámica familiar, en especial a sus otros hijos, mientras que las familias que desean adoptar a un niño se sienten seguras de mejorará la cohesión familiar”.

5. Es evidente que, en el contexto de las orientaciones que los profesionales han de ofrecer tras el diagnóstico prenatal, la posibilidad de adopción es una positiva realidad con la que hay que contar. No resulta demasiado optimista su opinión sobre la visión que los profesionales sanitarios implicados en el consejo genético tienen acerca de las personas con síndrome de Down.





¿Está la cirugía cardíaca garantizada en los niños con síndrome de Down?

M. A. Roussot, J. B. Lawrenson, J. Hewitson, R. Smart,
H. P. de Decker

RESUMEN

South Africa Medical Journal 96(9): 924-930, 2006

OBJETIVOS Y MÉTODOS

El 40-50% de los niños con síndrome de Down tienen cardiopatía congénita que puede ser corregida quirúrgicamente. Existe el riesgo de que haya discriminación contra ellos si existen pocos recursos al considerar que suponen una carga mayor sobre el sistema público de salud o que la cirugía va a tener peores resultados que en los niños sin síndrome de Down. Existe en ciertos medios la creencia de que la contribución que un niño con síndrome de Down hace a la sociedad, percibida como menos importante, no garantiza la utilización de los recursos en ese niño, cuando son escasos. En ocasiones se niega la cirugía cardíaca a un niño con SD. El debate persiste si bien los datos demuestran que se va generalizando la oferta de intervención quirúrgica a los niños con síndrome de Down de modo similar a los que no lo tienen.

En la actualidad, en África del Sur el Red Cross War Memorial Children's Hospital (RHX) de Cape Town ofrece tratamiento quirúrgico a los niños con síndrome de Down que tienen cardiopatías congénitas. En este Hospital se mantiene que no hay razones importantes para discriminarlos frente a los demás. Pero algunas otras instituciones públicas del país capaces de ofrecer estos servicios quirúrgicos no siguen esta política. Nuestro estudio va a comparar la carga que los niños con síndrome de Down generan sobre los recursos públicos con la de quienes no lo tienen en relación con la reparación o corrección de la cardiopatía en el RHX. Nuestra revisión va a cuantificar esta carga (en términos de los parámetros que se detallan a continuación) sobre los grupos de niños con y sin síndrome de Down que fueron sometidos a cirugía cardíaca en nuestro hospital durante un período de 5 años (enero 1998 – junio 2003).

Se recogieron 50 casos de niños con síndrome de Down, y se hizo un grupo control con otros 50 casos de niños sin síndrome de Down, cada uno de éstos operado justo después de uno que tenía síndrome de Down. Para valorar la carga generada al sistema público de salud, se analizó el número de días que los niños pasaron en la sala hospitalaria y en la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI). El beneficio obtenido por la cirugía cardíaca fue evaluado mediante la determinación del número de días que pasaron en el Hospital antes de la primera intervención quirúrgica, entre dos intervenciones (cuando fue necesario realizar dos intervenciones) y después de realizada la última corrección. El curso postoperatorio fue evaluado mediante la determinación de la frecuencia de reintervenciones, complicaciones de la cirugía y tasa de mortalidad precoz en ambos grupos. La mortalidad precoz se definió como muerte tras la cirugía anterior a la salida del hospital. Las admisiones con fines diagnósticos (p. ej., cateterización) fueron incluidas en el número de admisiones, antes o después de la cirugía.

RESULTADOS

En el grupo síndrome de Down hubo 31 niñas (62%) y 19 niños (38%); en el grupo control hubo 28 niñas (56%) y 22 niños (44%).



RESÚMENES Y
COMENTARIOS

Diagnósticos cardíacos. Las cardiopatías fueron menos variadas en el grupo síndrome de Down que en el control. Los defectos del septum atrioventricular (AVSD) y la permanencia de ductus arteriosus (PDA) fueron significativamente más frecuentes en los niños con SD que en los controles. Los defectos del septum ventricular (VSD), del septum auricular (ASD) y la tetralogía de Fallot tuvieron una distribución similar en ambos grupos.

Diagnósticos no cardíacos. El grupo síndrome de Down aportó 105 diagnósticos de patología no cardíaca frente a 77 en el control. Las mayores diferencias se observaron en las infecciones de vías respiratorias (80% frente a 56%), gastroenteritis o diarrea (34% frente a 18%), reflujo gastroesofágico (14% frente a 0%).

Carga para el sistema de salud. El tiempo total transcurrido en salas y UCI tendió a ser mayor en los niños con síndrome de Down que en el grupo control, si bien las diferencias no alcanzaron significación estadística, debido a que el grupo síndrome de Down mostró mucha mayor variabilidad en las estancias. Los tiempos totales, tiempos de preparación y tiempos de recuperación psotquirúrgica fueron similares en ambos grupos.

Beneficio de la cirugía. La edad de los niños con síndrome de Down a la que se realizó la primera intervención quirúrgica (mediana: 9,5 meses) fue significativamente menor que la del grupo control (mediana: 15,6 meses). Los niños con síndrome de Down pasaron más días en el hospital antes de la intervención que los controles, pero pasaron un número de días similar entre dos intervenciones quirúrgicas así como en la fase postoperatoria.

Curso postoperatorio. La tasa de complicaciones postoperatorias, la necesidad de reintervenir y la mortalidad precoz fueron menores en el grupo síndrome de Down que en el control, aunque las diferencias no fueron significativas.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Está ampliamente demostrado que la intervención quirúrgica de las cardiopatías cardíacas incrementa ostensiblemente la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down, y



¿ESTÁ LA CIRUGÍA CARDÍACA GARANTIZADA EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN?

RESÚMENES Y
COMENTARIOS

mejora sustancialmente su calidad de vida, permitiendo que en su mayoría hagan una vida completamente normalizada. La media de la esperanza de vida en las personas con síndrome de Down está entre 56 y 60 años. En la actualidad, persiste el envejecimiento precoz de las personas con síndrome de Down pero se ha eliminado en su mayor parte la mortalidad debida a cardiopatías. Esto se debe a la cirugía realizada tempranamente.

Los datos de este estudio muestran, por otra parte, que el grupo síndrome de Down no supone una mayor carga económica al servicio de salud en términos estrictos de atención directa dispensada durante el período de morbilidad. La tasa de supervivencia de niños con síndrome de Down tras la intervención quirúrgica es del 90% en el primer año y del 80% en los 10 años.

También se observa que, en conjunto, el beneficio que reciben los niños con síndrome de Down es superior al de los niños control ya que el tiempo de estancia cae sustancialmente tras la intervención quirúrgica.

COMENTARIO

Podemos afirmar que es conciencia cada vez más generalizada en todo el mundo que los niños con síndrome de Down –como los adolescentes o los adultos– tienen el derecho a recibir los mismos tratamientos que están justificados para el resto de la población. Y esto se basa en el principio de que la dignidad de la vida de una persona es independiente de sus cualidades físicas o mentales. Existen todavía, sin embargo, reductos en los que se puede poner en duda este principio, basándose en la escasez de recursos de un país. Por eso es particularmente demostrativo este trabajo, realizado en un país con serios problemas de desarrollo, en el que se demuestra que, con independencia de los principios, la intervención quirúrgica en situaciones tan complejas como son muchas de las cardiopatías congénitas no supone una carga mayor para la sanidad pública cuando se realiza a niños con síndrome de Down en comparación con el resto de los niños. Y no es menos importante la conclusión de lo favorables que son en general los resultados en los niños con síndrome de Down.

La cardiopatía congénita sigue siendo un grave problema, dada la altísima frecuencia de su presencia en la población con síndrome de Down. Su tratamiento quirúrgico ha significado un avance impresionante no sólo en el alargamiento de la vida sino en la sustancial mejoría de la calidad de esa vida. Puede afirmarse que en un alto porcentaje de casos, la restitución es completa, de forma que los individuos se integran plenamente a las actividades ordinarias de la vida diaria.

