

Guía de buenas prácticas en atención integrada para niños con Síndrome de Down



PROLOGO

Atendiendo a las necesidades identificadas en familias y profesionales durante la primera fase del proyecto PAINNE (Proceso de Atención Integrada a Niños y Niñas con Necesidades Especiales), hemos considerado proceder a la revisión de procesos específicos con el fin de actualizar procedimientos, rutas de actuación e implementación de recursos públicos en los ámbitos de la salud, servicios sociales y educativos en el territorio histórico de Bizkaia, siguiendo el decreto 13/2016, 2 de febrero, sobre la intervención integral en Atención Temprana en la Comunidad Autónoma del País Vasco (CAPV). <https://www.euskadi.eus/y22-bopv/es/bopv2/datos/2016/03/1601007a.shtml>

La revisión de los procesos específicos en PAINNE BIZKAIA 2013-2016, publicado en la Guía PAINNE 2017 (http://www.euskadi.eus/web01-a2zesosa/es/contenidos/documentacion/doc_sosa_c18_b20_guia_2017_es/es_def/index.shtml), incorpora a las familias como núcleo central de los grupos de revisión de cada proceso específico, junto con representantes del Tercer Sector y profesionales representativos de los tres sistemas competenciales.

Hemos establecido un método de trabajo común para revisar los procesos específicos y llegar a consensos en materia de prevención, diagnóstico precoz, algoritmos de actuación y atención temprana en niños y familias afectados por deficiencias o en situación de alto riesgo de padecerlas, centrados preferente en la primera infancia.

El grupo de trabajo se centra en la atención integrada a niños con Síndrome de Down (SD). Este documento ofrece una visión completa desde los ámbitos de Atención Temprana, Sanidad, Educación, y de las familias. Trabajamos con la esperanza de que esta guía sea de utilidad para las instituciones, familias y profesionales implicados, que les permita seguir trabajando en la mejora de la calidad de vida de los niños y niñas con SD. Sin duda, seguimos con retos y áreas de mejora, y esperamos poder mantener esta gestión de procesos y la mejora continua.

También, hemos preparado una versión resumida de este guía, que se puede encontrar en http://www.euskadi.eus/web01-a2zesosa/es/contenidos/documentacion/doc_sosa_c18_b20_guia_2017_es/es_def/index.shtml

Siguiendo la estructura de la Guía PAINNE 2017, en este documento nos referiremos a los colectivos mixtos a través del uso genérico del masculino gramatical, a pesar de que las mujeres constituyen la gran mayoría de profesionales que intervienen en este subproceso. Además, somos conscientes de que la manera de hablar y de escribir se debe cambiar para nombrar adecuadamente a mujeres y hombres, pero hemos optado por la aplicación de la ley lingüística de la economía expresiva, sin intención discriminatoria alguna.

Diccionario Panhispánico de dudas. Real Academia Española; 2005.

Nombra.en.red. En femenino y en masculino. Instituto de la Mujer. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2006.

Grupo de Trabajo de SD, PAINNE Bizkaia:

Representación de familias:

Dña. Pilar Grados, Madre de un joven con SD. Presidenta patronato FSDPV

Entidad representante de familias afectadas: Fundación Síndrome de Down y Otras Discapacidades Intelectuales del País Vasco

Ainhoa Gaztelumendi de Miguel, responsable del programa de seguimiento escolar, etapa infantil y primaria

Begoña Andrés Hernández, responsable del programa de Tratamiento Global y del programa de fisioterapia

Itxasne Longa Lavín, fisioterapeuta de la Fundación

Izaskun Solaun Fernández, profesional de Atención Temprana

Laura Escaño Nuñez, miembro del equipo de Innovación, Formación y Divulgación

Leyre Combo Freire, profesional de Atención Temprana

Mentxu Alday Jurado, responsable del programa de logopedia

Oscar Seoane Icaran, Director Gerente

Representantes de Pediatría Atención Primaria:

Alba Palacios Arroyo, Pediatra, OSI Bilbao-Basurto

María Ángeles San Martín Viana, Pediatra, OSI Bilbao-Basurto

María Pavía Lafuente, Pediatra, Residente en el Hospital Universitario Basurto, 2010-2014

Representantes de Educación, Innovación Pedagógica:

Isabel Pizarro Portilla, Asesora Necesidades Educativas Especiales en el Berritzegune B-01 Bilbao - Abando

Lore Aretxaga Bedialauneta, Técnico de Inclusividad y Necesidades Específicas de Apoyo Educativo del Berritzegune Nagusia

Coordinadores/ Editores:

Michelle Floyd Rebollo, Coordinadora PAINNE Bizkaia. Pediatra Atención Primaria

Karmele Diez Sáez, Pediatra, Depto. de Desarrollo. HU Basurto

Gabriel Saitua Iturriaga, Pediatra. Neonatólogo. Jefe de la Unidad de Desarrollo Infantil. HU Basurto. Investigador principal. PAINNE Bizkaia.

INDICE

INTRODUCCIÓN.....	5
OBJETIVOS	5
EL SÍNDROME DE DOWN.....	5
DESARROLLO COGNITIVO	8
COMUNICACIÓN Y LENGUAJE	10
DESARROLLO MOTOR.....	14
DESARROLLO SOCIO-AFECTIVO.....	17
AREA DE AUTONOMÍA	18
ÁREA DE SALUD.....	19
ATENCIÓN TEMPRANA	28
LA INCLUSIÓN EDUCATIVA	29
EL ENTORNO FAMILIAR	31
RECURSOS PARA FAMILIAS	35
ÁREAS DE MEJORA	36
CONCLUSIONES	37
BIBLIOGRAFIA.....	39
Anexo 1. PARÁMETROS SOMATOMÉTRICOS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN.....	42

INTRODUCCIÓN

Las personas con síndrome de Down presentan ciertos riesgos y problemas de salud asociados a este síndrome, que hacen precisas ciertas actuaciones que han de añadirse a las recomendaciones del Programa de Actividades Preventivas y de Promoción de la Salud y al Programa de Supervisión de la Salud en la Infancia de la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap), buscando el pleno desarrollo y aprovechamiento de las capacidades de cada persona con este síndrome.

La aplicación de estas recomendaciones ha logrado que la calidad y esperanza de vida de estos individuos haya mejorado notablemente en los países donde de forma rutinaria se llevan a cabo. No existen evaluaciones en España sobre el grado de cumplimiento de las recomendaciones realizadas por estas instituciones.

El presente documento recoge las iniciativas de instituciones dedicadas a las personas con Síndrome de Down con el objetivo de integrar estas actividades en los programas de salud. Este documento pretende la generalización de la atención a niños y niñas con SD en los centros de salud y asimismo actualiza las intervenciones específicas tras la búsqueda de la mejor evidencia disponible en la actualidad.

Supone un punto de partida (y de mejora continua) para el conocimiento y aprovechamiento de los recursos existentes en materia de Atención Temprana para niños y niñas con necesidades especiales en nuestro entorno. Además, posibilita compartir inquietudes en el marco de un proyecto interinstitucional que desarrolla un enfoque integrado de abordaje de las necesidades especiales desde el espacio socio-sanitario-educativo.

OBJETIVOS

- Dar a conocer las necesidades de los niños y niñas con Síndrome de Down.
- Mejorar la prevención y la detección precoz de cualquier alteración o enfermedad relacionada con este síndrome.
- Unificar los contenidos de los controles de salud de las personas con Síndrome de Down
- Unificar el calendario mínimo de revisiones de salud de las personas con Síndrome de Down.
- Unificar las acciones de los profesionales.
- Informar y dar apoyo a las familias.

EL SÍNDROME DE DOWN

John Langdon Down describió el *fenotipo* del síndrome que lleva su nombre en el año 1866. Aunque no fue hasta 1959 cuando Jérôme Lejeune identificó la presencia

de un cromosoma extra en el *cariotipo* de las personas con Síndrome de Down (a partir de ahora SD); concretamente encontramos un cromosoma extra en la pareja cromosómica 21, de tal forma que estas personas cuentan con 47 cromosomas, en lugar de 46. Este error congénito se produce de forma natural y espontánea, y no existe una justificación aparente para poder impedirlo. Hasta el momento sus causas no están determinadas, pero es detectable durante el embarazo mediante pruebas específicas, como por ejemplo la amniocentesis, la biopsia de corión o el screening bioquímico y se diagnostica desde el nacimiento a través del cariotipo.

Se calcula que aproximadamente uno de cada 650 a 700 recién nacidos tienen SD.

El SD es un conjunto de síntomas y signos diversos que se manifiestan en el desarrollo global de la persona desde el momento de su concepción.

Algunos de estos síntomas y signos comunes son:

a) Ciertas características físicas particulares, un fenotipo característico, que hace que reconozcamos a una persona con SD: ojos ligeramente oblicuos, cuello corto, pelo fino y liso, etc. Muchas veces se puede reconocer si un niño tiene SD desde los primeros días de vida y el fenotipo explica que pueda parecerse a otros niños con SD pero no hemos de olvidar, que se parecerá fundamentalmente a sus padres, hermanos, abuelos... ya que ha heredado sus genes. Lejos de la creencia popular, es importante señalar que un fenotipo más o menos definido no es válido como indicador ni nos ofrece información sobre cómo va a ser el desarrollo posterior de ese niño.

b) **Hipotonía muscular generalizada**; el hecho de que el tono muscular sea más bajo de lo que es esperable, influirá por ejemplo en el posterior desarrollo motor del niño, por lo que será importante incluir actividades en sus rutinas diarias que puedan estimularlo.

c) Si bien es cierto que el SD cursa con **discapacidad intelectual (DI)**, será un conjunto de variables, más allá de su capacidad intelectual en concreto, las que determinen como va a ser el desarrollo global de la persona a largo plazo, como por ejemplo el tipo de educación que reciba, las expectativas de los que le rodean, el entorno, las experiencias vividas, el trato acorde a la edad cronológica, etc. En los últimos años se ha producido además una gran evolución conceptual en el ámbito de la DI en general y en el del SD en concreto. Se ha pasado de poner el acento en las carencias de la persona a ponerlo en sus capacidades y en los apoyos que en todo caso ésta pueda requerir. Este cambio trae consigo una importante evolución en el enfoque y planteamiento de los programas y apoyos para estas personas y sus familias, que se traduce en unos niveles de desarrollo, de autonomía, de autodeterminación, etc... que hace años eran impensables. Desde la FSDPV se evita la graduación de la discapacidad y se pretende potenciar sus capacidades y apoyarle en sus dificultades.

Algunas de las alteraciones cromosómicas que con mayor frecuencia aparecen en el SD son:

a) **Trisomía libre o regular:** entre el 90-95% de las personas con SD. Cuando el cromosoma 21 de más está presente en el espermatozoide, en el óvulo, o en la primera división celular tras la unión de ambos, cada célula que se produzca será trisómica, es decir, tendrá 47 cromosomas en lugar de 46. Es importante remarcar que esto es un accidente de la naturaleza, del azar y los padres no deben sentirse culpables pensando en que ellos han hecho o dejado de hacer algo durante el embarazo que lo hay provocado. También deben saberlo los demás. Puesto que no se puede prevenir, todo el mundo puede tener un hijo con SD.

b) **Translocación:** en aproximadamente entre 3-4% de los casos, el cromosoma número 21 va unido a otro cromosoma, generalmente al número 14. El proceso en el que un cromosoma se adhiere a otro se denomina “translocación”. Solo 1/3 de los casos de SD por translocación se debe a que uno de los padres es portador. En 2/3 restantes la translocación es consecuencia de un error aislado y por tanto un acontecimiento aleatorio, son escasos los casos de recurrencia en futuros embarazos.

c) **Mosaicismo:** alrededor del 1% de los niños con SD tienen un cromosoma de más en solo un porcentaje de sus células. En el resto de sus células, el cromosoma es normal. En algunos casos se puede mostrar caracteres parciales del SD por lo que algunos de estos niños y niñas parecen presentar menor compromiso en el desarrollo. Esto no sucede, sin embargo, en todos los niños y niñas que presentan mosaicismo, por lo que habrá que tener en cuenta las expectativas que el cariotipo pueda motivar en la familia.

El SD **no es una enfermedad** por tanto las personas con SD no deberían ser tratadas ni deberían verse a sí mismos como tales.

Las alteraciones cromosómicas hacen que, las personas con discapacidad compartan ciertas características. Es cierto que, aunque algunos de estos rasgos, se dan en todos los casos, en otros en cambio, puede que no estén presentes. Hay tanta variedad individual como personas con SD, es decir, **no hay dos personas con SD iguales**; es por esto, que los programas, el diseño de apoyos, la respuesta educativa, etc. que se planteen deberán de ser individualizados y adaptados a las características de cada persona.

Es importante mencionar, que **no hay grados de afectación**, no hay personas con más o menos SD, lo que hay es una gran variedad individual, igual que sucede con el resto de personas, cada uno tiene sus puntos fuertes, débiles y su personalidad y por eso las personas con SD tienen su propia forma de ser, sus gustos e intereses.

El SD **no se cura**. No hay ningún método, ni técnica, ni tratamiento, ni terapia alternativa en la actualidad que cure el SD. En primer lugar, porque no es una enfermedad sino un exceso de material genético en las células del organismo, y en segundo, porque en el cromosoma 21 hay más de 1500 genes con funciones muy variadas, la mayoría desconocidas. Pero lo que sí se sabe es que se obtienen resultados altamente beneficiosos cuando los niños con SD y sus familias participan en programas de Atención Temprana (AT).

El SD no afecta a todas las áreas del desarrollo de la misma manera, sino que algunas áreas, como por ejemplo el área motora o el área de comunicación y lenguaje, pueden estar más comprometidas que otras, como por ejemplo el área de competencia social. Esto deberá tenerse en cuenta a la hora de diseñar el programa de Atención Temprana, incluyendo por ejemplo, tratamiento fisioterápico si fuese necesario, sistemas aumentativos de comunicación, etc.; de todas formas hemos de tener en cuenta que existe una gran variabilidad intragrupal y lo que puede resultar válido para un niño, puede que no lo sea para otro.

DESARROLLO COGNITIVO

El desarrollo cognitivo en el niño con SD dependerá de los factores genéticos hereditarios y de las influencias culturales y ambientales que, unidas, distinguen a toda persona de cualquier otra. Estos factores van a componer un potencial para la Atención Temprana, a fin de que las personas con SD puedan ser más capaces de ser ellos mismos, tanto física como emocional o intelectualmente.

La afectación cerebral propia del SD produce cierta lentitud para procesar y codificar la información y dificultad para interpretarla, elaborarla y responder a sus requerimientos tomando decisiones adecuadas. Por eso les resultan costosos, en mayor o menor grado, los procesos de conceptualización, abstracción, generalización y transferencia de los aprendizajes. También les cuesta planificar estrategias para resolver problemas y atender a diferentes variables a la vez. Otros aspectos cognitivos comprometidos son la orientación espacial y temporal y el cálculo aritmético, en especial el cálculo mental.

En los niños con SD suelen apreciarse las siguientes características en el área cognitiva:

a) La secuencia de adquisición de los hitos evolutivos es más lenta y presenta diferencias cualitativas respecto a la población general: por ejemplo, la actividad exploratoria de estos niños es restringida y, por ello, manipulan e investigan parcialmente los objetos de su entorno. Hay que animarles a hacerlo y crear a su alrededor situaciones que lo propicien.

b) Su tiempo de atención se da en periodos de tiempo cortos y tienen facilidad para la distracción. Precisan de una fuerte motivación para mantener la atención con éxito. Es importante dar órdenes de forma secuenciada para favorecer su comprensión y ejecución.

c) Parecen encontrar cierta dificultad en la recepción y procesamiento de la información recibida, la interpretación e integración de la información que procede del exterior, por lo que necesitan más tiempo para elaborar una respuesta. A veces puede parecer que no han comprendido una orden o una pregunta, o que no quieren obedecer, cuando en realidad, no les hemos dado el suficiente margen para responder o ejecutar una acción. Suelen presentar alteraciones relacionadas con la vista y el oído; es fundamental que todos los sentidos, tengan un funcionamiento

óptimo y estén adecuada y periódicamente revisados, incluso aunque no haya sintomatología. De esta manera facilitaremos la recepción de la información

d) En este sentido, les resulta complicado comprender instrucciones complejas, planificar estrategias para resolver problemas, y prestar atención a diferentes variables a la vez. A veces es necesario fragmentar una tarea en tareas más pequeñas con un principio y un final definido y secuenciar así la información ofrecida.

e) Encuentran dificultades, además, en aquellos procesos relacionados con la memoria, tanto al recibir la información y procesarla (memoria a corto plazo) como al consolidarla y recuperarla (memoria a largo plazo). Sin embargo, tienen la memoria procedimental y operativa, bien desarrollada, por lo que pueden realizar tareas secuenciadas con éxito. Los aprendizajes deben repetirse periódicamente para que puedan ser fijados, no dándolos por definitivamente establecidos.

f) Uno de sus puntos fuertes, es su capacidad de captación, discriminación y retención de información visual (imágenes), la cual facilita el desarrollo de estrategias de memorización. Esta capacidad de discriminación visual debería ser aprovechada de cara a la introducción de aprendizajes como la lectoescritura. Se recomienda usar un método específico de aprendizaje de la lectura eminentemente visual. Inician el proceso con la lectura global, donde se estimula su capacidad de memoria visual, pasando por varias fases hasta culminar en la lectura silábica y finalmente en la comprensiva. El porcentaje de niños con SD que adquieren con éxito la lectura utilizando dicho método ronda el 80%. Las imágenes actúan de apoyo visual a la hora de comprender mensajes tanto orales como escritos y son importantes a la hora de ayudarles a organizar el tiempo y el espacio.

g) Para favorecer la generalización de conocimientos y la aplicación de los aprendizajes en contextos o ámbitos diferentes a aquél o aquellos en que se han aprendido, es necesario fomentarlos desde diferentes contextos, para que se dé la generalización de lo aprendido a situaciones y contextos diversos.

h) Los niños y niñas con SD presentan dificultades en la adquisición de simbolismos. El juego simbólico es, en general, más restringido y repetitivo. Necesitan modelos para desarrollar esquemas de juego cada vez más elaborados

i) Suelen tener dificultades para adaptarse a los cambios, o a eventos novedosos para ellos. Es importante hacer al niño participe y anticipar en la medida de lo posible lo que va a suceder a continuación; especialmente cuando va a suceder algo especialmente significativo: vamos a ir al pediatra... vamos a ir de excursión, etc. Los apoyos visuales actúan de facilitadores en este sentido.

Es fundamental que participen lo antes posible en un programa de Atención Temprana desde el que se pueda orientar de cara a favorecer el desarrollo del área cognitiva, entre otras; proponiendo objetivos y actividades que, tomando como referencia la secuencia evolutiva de la población general, se adecuen al ritmo de aprendizaje y desarrollo de cada niño.

Dichos objetivos y actividades deberán ir relacionados con la estimulación a través de los sentidos en un principio, la elaboración y uso de esquemas cada vez más complejos para la solución de problemas (permanencia del objeto, estrategias causa-efecto, medio-fin, etc.) y posteriormente con el desarrollo de habilidades y estrategias cognitivas que sirvan de base para futuros aprendizajes, como la atención, la percepción, discriminación y memoria, tanto visual como auditiva, categorías conceptuales, conceptos básicos, etc.

Deberá aconsejarse a la familia que proporcionen un entorno lo más enriquecedor y estimulante posible, aunque siempre respetando los ritmos de sueño y alimentación del bebé y sus intereses, sus ganas de interactuar, etc. Lo ideal sería incorporar con naturalidad a las rutinas diarias aquellas actividades que les han recomendado desde el programa de Atención Temprana, pero siempre teniendo en cuenta que tan perjudicial es la falta de estimulación como la sobreestimulación del niño.

COMUNICACIÓN Y LENGUAJE

CARACTERÍSTICAS

Los niños y niñas con Síndrome de Down presentan dificultades en el desarrollo de su lenguaje y comunicación. El propio síndrome es la causa de un conjunto de factores físicos y cognitivos que explican las dificultades en la percepción y producción del lenguaje.

El desarrollo del lenguaje a través de los distintos hitos evolutivos se caracteriza por un retraso respecto al desarrollo normal, es decir, las etapas del desarrollo lingüístico son las mismas, pero las personas con SD necesitan más tiempo en madurar las adquisiciones; y por diferencias cualitativas en el desarrollo de algunos aspectos.

Hay que partir de que la comunicación es mucho más que hablar. El lenguaje oral no es el único recurso capaz de acabar con la ausencia de comunicación que podemos encontrar en las personas con SD. Es por tanto necesario distinguir entre lenguaje y comunicación.

Todos los niños y niñas con SD y sus familias deberían acudir a un servicio de Atención Temprana dónde se fomente y supervise la evolución de las distintas áreas del desarrollo, entre ellas, el área de la comunicación y el lenguaje. Así, se tendría que estar atento de la adquisición de los diversos hitos evolutivos del desarrollo lingüístico.

Teniendo presente la variabilidad evolutiva y que el progreso lingüístico de cada sujeto sigue su propia evolución, es esperable que con el programa adecuado AT progrese adecuadamente en dicha área.

Aunque las primeras palabras empiezan a registrarse hacia los 18-24 meses, es alrededor de los 3 o 4 años cuando se pueden observar progresos apreciables en la

adquisición del vocabulario. El desarrollo del vocabulario se caracteriza por una fase lenta que se prolonga hasta los 4 o 5 años, y una fase más rápida a partir de esta edad, la cual no es comparable con la que tiene lugar después de los 2 años en el desarrollo de la población general.

El nivel de comprensión receptiva es superior a la capacidad verbal expresiva, comprendiendo más de lo que pueden expresar verbalmente. Es muy importante adaptar nuestro lenguaje y nuestro estilo comunicativo a su edad cronológica, ya que son capaces de comprender más de lo que pensamos y corremos el riesgo de infantilizar nuestra habla al dirigirnos a ellos.

Su lenguaje se caracteriza por oraciones de mediana longitud; enunciados donde el verbo en general aparece en presente; uso incorrecto de las concordancias; rico en funcionalidad, pero pobre en organización gramatical; dificultades articulatorias que afectan a la inteligibilidad del habla; problemas de fluidez y de voz; etc.

INTERVENCIÓN LOGOPÉDICA

En líneas generales, podemos decir que, aunque todos los niños y niñas con Síndrome de Down dadas las dificultades que presentan, se verán beneficiados de una atención logopédica. Hay que estar muy atento a los siguientes indicadores de la necesidad de una valoración o intervención especializada en el área de la comunicación y lenguaje:

Antes de los 18-24 meses	Ausencia de intención comunicativa
3 años	Ausencia de lenguaje oral
4 años	Repertorio muy limitado de aproximaciones orales
5 años	No ha comenzado a combinar elementos para hacer frases sencillas
5-6 años	Combinaciones de palabras básicas, sin alargamiento de enunciados Su habla puede ser uninteligible por las dificultades articulatorias

Es fundamental que tan pronto como se aprecie la dificultad o se active la posibilidad de su aparición, se comience una intervención específica desde el programa de Logopedia.

Una intervención lo más temprana posible, dotando de estrategias que aumentan sus habilidades de comunicación, influye considerablemente en la forma de desarrollar el lenguaje, en el desarrollo cognitivo y se reducen en el caso de que se

manifiesten aquellos problemas de conducta derivados de estas limitaciones lingüísticas y comunicativas.

Un ejemplo de una buena práctica en esta área es el programa de Logopedia de la FSDPV, donde se maximizan sus habilidades comunicativas y lingüísticas receptivas y expresivas, algo que conlleva un aumento de su competencia social global. Los programas de intervención están basados en un modelo de aproximación pragmática naturalista en el que se enfatiza el uso comunicativo del lenguaje en el contexto natural. Es un modelo de intervención en el que se priorizan las habilidades comunicativas, pero teniendo en cuenta que el lenguaje es un sistema global y que los objetivos, contenidos y actividades deben estar diseñados de acuerdo a los hitos evolutivos y psicolingüísticos de la secuencia de desarrollo normal.

APOYOS Y FACILITADORES DE LA COMUNICACIÓN

La intervención en el lenguaje y comunicación consiste en crear situaciones naturales en las que se provoque la intención de comunicarse y dotarle de herramientas que le permitan hacer efectiva esa intención (el lenguaje oral, los signos, los pictogramas con diferentes utilidades – horario diario de actividades, rutinas diarias, panel de peticiones). Teniendo en cuenta la dificultad que presentan en la comprensión de mensajes recibidos únicamente por vía auditiva, se tiene que dar prioridad a la información visual, mediante el uso de los apoyos visuales y facilitadores de la comunicación.

Los niños y niñas con SD se benefician de programas de intervención basados en el apoyo de signos para aumentar así sus oportunidades de comunicación. Los signos se utilizan como puente para apoyar el desarrollo del lenguaje hablado. Por lo tanto, se trata de comunicación aumentativa frente a comunicación alternativa, ya que complementa y favorece al lenguaje hablado y nunca lo reemplaza. Los signos ayudan al niño a ser entendido mientras su habla aún no se manifiesta o es difícil de entender, reduciendo su frustración y produciéndose un mayor desarrollo cognitivo.

En la experiencia de la FSDPV, se constata la importancia de dotar a cada niño de un repertorio de signos que le posibilite expresar sus necesidades, deseos, emociones, etc. en los diferentes contextos en los que se desenvuelve. Por ello, se debe asegurarse de que los distintos miembros de la familia y otras personas de su entorno (centro escolar, Fundación, ocio,...) conozcan dicho repertorio para poder comprender al niño y responderle adecuadamente.

Por sus características físicas como la hipotonía muscular; cierta protusión del maxilar inferior; pliegues bucales que influyen en la calidad de la voz; tendencia a respirar por la boca por la hipertrofia de las amígdalas y adenoides; frecuentes infecciones de nariz, garganta y oído medio; etc., se recomienda trabajar con la terapia miofuncional. Para las dificultades relacionadas con el sistema orofacial, en la producción del habla, la masticación/deglución, y las respiraciones bucales.

Además, la sialorrea o producción excesiva de saliva se presenta en muchos niños con SD. La sialorrea es un fenómeno normal en los niños con SD antes del desarrollo

del control neuromuscular oral hacia la edad de 18-24 meses. A partir de los 24-30 meses, la pérdida no intencional de saliva por la cavidad oral es considerada anormal.

Su tratamiento es muy importante para mejorar su calidad de vida, se puede emplear el vendaje neuromuscular o kinesiotaping como técnica para aumentar el movimiento de deglución, estimulando y favoreciendo la funcionalidad y coordinación de la musculatura oro-facial y palato-lingual, lo que produciría una disminución de cantidad y de frecuencia de salivación.

En relación a la alimentación, la introducción de los nuevos alimentos puede seguir las mismas pautas que con el resto de los niños, siempre que llegado el momento de maduración y estando atentos a sus señales, no se le exija cuando no está preparado o se posponga innecesariamente cuando ya lo está.

A pesar de lo considerado, dadas las dificultades que pueden presentar en relación a la alimentación, es preciso estar alerta del proceso que están llevando a cabo. Un niño con SD de dos años que se alimenta únicamente de purés y que no tolera los alimentos sólidos, requiere de una intervención especializada para dotarle de estrategias adecuadas para poder realizar diariamente una actividad imprescindible que es alimentarse, tanto con sólidos como con líquidos. El éxito de dicho proceso, salivación, masticación y deglución de los alimentos, pasa por tener la tonicidad suficiente en la musculatura perioral; y la motivación familiar para poder dar consistencia y perseverancia a los objetivos a alcanzar, para poder lograr con éxito la normalización de la alimentación, tanto a nivel familiar como individual.

Las personas con SD presentan dificultades de comunicación, de acceso a la información y relación con su entorno. Los niños se pueden beneficiar por la introducción de las nuevas tecnologías y con ello romper esta barrera de comunicación, proporcionándoles herramientas que les ayude a mejorar su autonomía personal y calidad de vida, permitiéndoles la mayor participación posible en la sociedad en igualdad de derechos y oportunidades.

Por otro lado, ya que nuestro entorno es bilingüe, son numerosas las familias que se cuestionan acerca del bilingüismo, y se plantean si exponer a sus hijos con SD a más de una lengua, bien desde el marco del hogar, bien desde el entorno educativo, no implicará una dificultad añadida para ellos.

Desde la experiencia de la FSDPV, se consideran que, y así lo han confirmado posteriormente algunos estudios, desde el punto de vista oral, los niños con SD pueden adquirir dos lenguas desde el ámbito del hogar y en el caso de que haya un cambio de lengua hogar-escuela, la lengua materna (L1) no parece sufrir detrimento alguno y los niños se van sumando a su repertorio oral, cierto grado de competencia en la lengua del colegio (L2). El grado de competencia en L2 varía de un niño a otro. Para terminar, no podemos dejar de señalar que se hace necesario garantizar la participación de la familia en cuanto a optimizar las aptitudes de comunicación de su hijo. La familia reúne un conjunto de características que difícilmente se dan en otros ámbitos y se encuentra en las mejores condiciones para que la persona generalice

lo aprendido. La implicación de la familia forma parte ineludible de un compromiso participativo y responsable.

DESARROLLO MOTOR

CARACTERÍSTICAS

El desarrollo motor grueso engloba la adquisición de habilidades que determinarán los mecanismos de movimiento y desplazamiento autónomo. En la población con Síndrome de Down podemos encontrar cierto retraso en la adquisición de las habilidades motoras, enlenteciendo así la adquisición de la marcha. En la tabla situada bajo estas líneas se detallan los hitos evolutivos, edad media de adquisición e intervalo de alcance de los mismos.

HABILIDAD	MEDIA (meses)	INTERVALO (meses)
Control cefálico boca abajo	2.7	1-9
Control cefálico en vertical	4.4	3-14
Volteos	8	4-13
Reacciones de apoyo laterales	8.2	6-12
Sentado sin apoyo	9	7-17
Reptación	10	8-18
Gateo	11	9-36
De pie con apoyo	13.3	8-24
Marcha lateral	18	10-26
De pie sin apoyo	18	10-32
Marcha independiente	24	12-45
Subir y bajar escaleras independiente	81	60-96

INTERVENCIÓN FISIOTERÁPICA

En líneas generales, podemos decir que todos los niños con Síndrome de Down se verán beneficiados de actividades físicas reguladas mediante la fisioterapia con el

objetivo de aumentar el tono muscular, perfeccionar la coordinación y el equilibrio. Sin embargo, el tratamiento fisioterápico será imprescindible en aquellas situaciones donde los tiempos de adquisición de las capacidades motoras se prolongue más allá de los ya establecidos, donde tras realizar una valoración fisioterápica, se establecerán objetivos y actividades que facilitarán el desarrollo motor y desplazamiento autónomo.

Cabe destacar que en la mayoría de los casos donde existe patología cardíaca, resulta necesario el tratamiento fisioterápico. Por una parte, los largos periodos de hospitalización que cursan con restricción del movimiento, darán lugar a una importante pérdida de masa muscular y retraso en la adquisición de habilidades motoras. Por otra parte, como consecuencia de la cardiopatía, resulta ser necesaria la presencia del fisioterapeuta para diseñar actividades centradas en el aumento de la capacidad cardiorrespiratoria, obteniendo así el restablecimiento de las funciones.

APARATO LOCOMOTOR: ALTERACIONES, SÍNTOMAS Y TRATAMIENTO

En relación al aparato locomotor, las características principales que encontramos ligadas a la trisomía del cromosoma 21 son la hipotonía muscular general e hiperlaxitud ligamentosa. Estas características pueden dar lugar a la incorrecta ejecución de ciertos cambios posturales, resultando de vital importancia su anulación o disminución para preservar el bienestar articular, evitando así afecciones articulares que pueden instaurarse en el futuro.

Las patologías de carácter músculo-esquelético más frecuentes que pueden instaurarse son la displasia de cadera, plagiocefalia, luxaciones recidivantes de rótula, pies planos e inestabilidad vertebral.

DISPLASIA DE CADERA

En el nacimiento y durante los primeros meses de vida, debido a la hipotonía, laxitud articular y localización superficial del acetábulo, puede presentarse displasia de cadera, bilateral o unilateral. Esta alteración articular se presenta en casos donde durante el embarazo el feto se ha posicionado de nalgas o en bebés con gran peso al nacer, siendo más frecuente en el sexo femenino. Puede ser asintomática y por ello hemos de prestar especial atención a la existencia de reducción de movimiento en las extremidades inferiores, pliegues cutáneos desiguales en los muslos o en las nalgas o asimetría longitudinal de las piernas, siendo el miembro inferior afecto el acortado. Una vez que el niño comienza a caminar, los síntomas pueden incluir cojera o contoneo, marcha con apoyo sobre los dedos del pie de la pierna afectada y aumento de la lordosis lumbar. Es importante que haga una ecografía durante las primeras semanas de vida y que tenga seguimiento posterior por pediatría o con un especialista para descartar displasia o subluxación de las caderas.

INCORRECTA EJECUCIÓN DE CAMBIOS POSTURALES

Debido a la hipotonía y laxitud ligamentosa, pueden instaurarse vicios en la ejecución de cambios posturales sobre los que hemos de actuar con brevedad mediante la fisioterapia evitando así degeneraciones articulares futuras, donde las

caderas y rodillas son las articulaciones más afectadas. Las ejecuciones incorrectas más frecuentes que encontramos son:

- Paso desde posición de indio a cuatro apoyos sin realizar apoyo lateral.
- Paso de decúbito prono a sedestación recurriendo a la abducción máxima de caderas.
- Apoyo del pie en el paso desde sentado en el suelo a cuatro apoyos.
- Apoyo del pie durante el gateo.
- Sedestación en W.
- Hiperextensión de rodillas.

A nivel de las rodillas, se puede encontrar que los niños recurren al hiperextensión de esta articulación de forma bilateral para mantener el equilibrio en bipedestación. Es un mecanismo de estabilización incorrecto a corregir mediante la fisioterapia para evitar patologías articulares futuras.

LUXACIÓN RECIDIVANTE DE RÓTULA

Debido a la hipotonía, al desequilibrio muscular presente entre los vientres musculares que forman el músculo cuádriceps y la laxitud ligamentosa, con frecuencia se dan casos de luxaciones espontáneas de rótulas, donde claramente se observa que la rótula migra excesivamente hacia el exterior. El ligamento fémoro-rotuliano interno suele presentar mayor debilidad y es por ello que la rótula se desplaza hacia el exterior sin control. Esta alteración es claramente visible y en posiciones de flexión de rodilla se observa un gran espacio entre el fémur y la tibia. Hay casos en los que podemos oír un crujido, espontáneo o provocado por el niño como consecuencia de las luxaciones continuas de las rótulas. Siendo imprescindible anular las luxaciones, se recomienda tratamiento fisioterápico para su resolución, donde se combinan ejercicios de potenciación, propioceptivos y vendaje neuromuscular para recentrar las articulaciones. En algunos casos, es necesario recurrir a órtesis e intervenciones quirúrgicas.

PIES PLANOS

La situación muscular de hipotonía y laxitud ligamentosa pueden dar lugar a que los niños presenten pies planos, con o sin valgo de calcáneo. Este en un aspecto que ha de ser controlado desde que el niño comienza a ponerse de pie pero hasta alcanzar la marcha autónoma no se valora el empleo de ayudas técnicas. Una vez que el niño emplea la marcha como método de desplazamiento autónomo sin ayuda por parte del adulto, ha de determinarse la necesidad del uso de ayudas técnicas. En aquellos casos donde exista valgo de calcáneo- según la valoración de un profesional, se pueden beneficiar de unas plantillas a medida, personalizadas, a colocar dentro del calzado.

INESTABILIDAD VERTEBRAL

En relación al raquis o columna vertebral, rara vez se presentan inestabilidades atlanto-axiales y atlanto-occipitales, cuya causa radica en la laxitud ligamentosa que unen las vértebras citadas y el hueso occipital del cráneo. Los sujetos que presentan

esta alteración ejecutan una marcha descoordinada, inestable, cansancio precoz y dificultad para mover el cuello, refiriendo dolor. Para su diagnóstico se realizan pruebas radiológicas a los 3 y 10 años de edad.

DESARROLLO SOCIO-AFECTIVO

El desarrollo social es su punto fuerte y desde muy temprano el bebé mira y comienza a sonreír. En general, el bebé con SD es muy sociable: le gusta mirar rostros, sonreír y reconocer a las personas. El bebé aprende a interpretar expresiones faciales, tonos de voz y posturas corporales, medios que utilizamos para transmitir lo que sentimos. Esta interacción favorece sus habilidades sociales y su capacidad para relacionarse con los demás.

Todos los niños y niñas con SD son diferentes y sus capacidades sociales, de comunicación y comprensión varían ampliamente. Un pequeño número presenta otros diagnósticos asociados (autismo, hiperactividad, trastorno obsesivo compulsivo, ansiedad o depresión) que les provocan dificultades sociales y peor comprensión y comportamiento social. Si hay algún trastorno asociado, es importante diagnosticarse y tratarse adecuadamente: necesitan un apoyo adicional. En ocasiones cuesta realizar un diagnóstico diferencial debido al efecto eclipsador de la discapacidad intelectual. Como ya señalábamos anteriormente, durante los primeros meses de vida (18-24) habrá que estar atentos a indicadores tales como la ausencia o dificultad para establecer contacto ocular, o ausencia de intención comunicativa.

El desarrollo de las habilidades sociales no es espontáneo y requiere ser aprendido. Se ve influido por factores como: temperamento y personalidad, lenguaje y capacidades cognitivas, relaciones emocionales, ámbito familiar, expectativas de los padres y estilos de crianza. Este aprendizaje es lento y ha de ser realizado de forma constante y desde distintos contextos (familiar, escolar, etc.). La comprensión social, empatía e interactividad social son aspectos sólidos desde la primera infancia a lo largo de toda la vida adulta en la mayoría de personas con SD.

Las relaciones entre iguales variadas son importantes para el desarrollo cognitivo, social y el bienestar emocional: el aislamiento puede propiciar una baja autoestima, comportamientos problemáticos y rendimiento escolar deficiente. Los adolescentes y adultos socialmente aislados son más vulnerables a la depresión y son menos capaces de afrontar las inevitables crisis de la vida.

El juego es fundamental para el desarrollo socio-afectivo del niño con SD. A través del juego forman su personalidad, fomenta su desarrollo cognitivo, la resolución de problemas, imaginación y creación. Favorece el desarrollo físico: motricidad gruesa y fina, exploración del mundo, conocimiento del esquema corporal, percepción y sensación, equilibrio, coordinación y organización espacial. Desarrolla la parte emocional y afectiva: expresión de deseos y miedos, autoestima, práctica de roles, seguridad en sí mismo. El desarrollo del juego favorece la socialización y aumenta su integración social, ya que aprenden a relacionarse, cooperar y contribuye a mejorar la comprensión que tiene de sí mismos. Se considera además que es

importante que el niño con SD pueda participar en algunas actividades con su grupo de iguales, para ir avanzando en la adquisición de la propia identidad.

ÁREA DE AUTONOMÍA

Las personas con SD tardan más en adquirir la independencia y autonomía. Muchos siguen necesitando apoyos. Al desarrollar hábitos de cuidado personales y autonomía aumenta su calidad de vida, llegando a crear un soporte más estable y con proyección hacia el futuro.

En los primeros 5 años todos los niños y niñas consiguen en mayor o menor medida logros hacia la independencia personal. El índice de progreso es variable. El temperamento y la personalidad influyen. Los niños y niñas con SD tardan más tiempo en alcanzarlos, pero a esa edad, normalmente, se visten con ayuda, comen solos con cubiertos y controlan esfínteres, si el entorno en el que viven espera que lo hagan. El control de esfínteres suele iniciarse en torno a los tres años y medio de vida.

Entre los 5 y los 11 años mejoran rápidamente las capacidades de autoayuda: mayor soltura al comer y beber, mejor coordinación en motricidad fina y amplia en la escritura, destreza para cerrar cremalleras, ir al baño. Para todo ello es necesario que los padres y educadores fomenten que el niño haga de forma autónoma cuanto pueda para practicar, asumir responsabilidades, tener una sensación de control sobre su vida y reforzar su autoestima.

La mayoría de adolescentes con SD se hacen totalmente independientes en las capacidades del cuidado personal en la adolescencia. Los padres deben fomentar la independencia en la higiene personal, vestido y realización de tareas.

Los jóvenes y adultos con SD continúan desarrollando su independencia durante la edad adulta. Asumen más responsabilidades al abandonar el hogar familiar e iniciar la vida independiente, donde con apoyos podrán desarrollar la mayor autonomía personal posible.

Se debe trabajar con las familias para que fomenten en los niños y niñas con SD la adquisición y desarrollo de aquellas capacidades y habilidades acordes a su edad cronológica, en relación a su autonomía personal y social; dicha competencia será requisito indispensable para su integración social y escolar y laboral en un futuro.

Los programas de Atención Temprana deberán incluir objetivos y actividades relacionadas con:

* **Autonomía personal:** Aseo y vestido, alimentación, hábitos de salud, sueño, control de esfínteres, asunción de responsabilidades dentro del hogar, etc.

* **Autonomía social:** Desenvolvimiento en el medio: Habilidades sociales, manejo del dinero, uso del teléfono, uso del reloj, etc. Autonomía urbana (conocer su

entorno habitual y cercano, adquiriendo conductas que le permitan desplazarse según sus necesidades concretas). Ocio y tiempo libre; relaciones interpersonales y de grupo.

ÁREA DE SALUD

CARACTERÍSTICAS ESPECÍFICAS DEL SÍNDROME DE DOWN

1. Trastornos cardiacos

La frecuencia de cardiopatías congénitas es mayor en estos niños que en la población general. Aproximadamente el 50% de los sujetos con este síndrome padecen algún tipo de cardiopatía susceptible de control cardiólogo y de cirugía correctora. La mayoría de los defectos cardiacos son del septo auriculo-ventricular. Las intervenciones quirúrgicas presentan resultados similares en los niños con SD que en el resto de los niños (supervivencia 80-90%) (Soriano. 2007).

Un examen clínico normal no excluye la presencia de cardiopatía. La sensibilidad del examen físico para la detección de anomalías cardiacas es del 80%, con especificidad del 56%.

Es obligada en la etapa neonatal realizar una ecografía cardiaca a todos los niños con SD. En niños mayores en los que nunca se haya realizado exploración y no muestran signos de cardiopatía, además de la exploración clínica es recomendable realizar ecografía cardiaca. En etapa adolescente y adulto joven se recomienda realizar controles ecográficos para descartar disfunción valvular dada la mayor incidencia que presentan respecto a la población general.

2. Trastornos de la audición

La prevalencia de hipoacusia en niños con SD es elevada.

La hipoacusia en la infancia puede contribuir a las alteraciones del lenguaje y de la conducta. Por lo que es necesario un manejo de este problema de forma enérgica, especialmente en lo relativo a la hipoacusia de conducción secundaria a otitis media serosa, colesteatoma, estenosis del conducto auditivo externo (CAE) o impactaciones de cerumen en el CAE.

Los medios diagnósticos de la hipoacusia son los mismos que los de aplicación a la población infantil sin SD: cribado universal de hipoacusia sensorial en el primer semestre de vida, realización de una evaluación de potenciales evocados auditivos del tronco cerebral. Estas pruebas de cribado se podrán realizar hasta los doce meses de vida.

Después de los 12 meses el cribado se realizará con pruebas de valoración basadas en reflejos conductuales audiológicos, impedanciometría o prueba de otoemisiones acústicas, dependiendo de la edad, nivel intelectual, estado de la audición, y valoración por Otolaringología. Se debe realizar un control con audición cada 6

meses hasta los 3 años de vida, y anualmente o bianual a partir de entonces. (AEPap 2009. Programa de salud infantil)

En ocasiones la pérdida de la audición comienza en la segunda década de la vida en las personas con Síndrome de Down. Si no se detecta o se corrige precozmente, puede ocasionar conductas desajustadas que serán mal interpretadas y diagnosticadas de posible trastorno psiquiátrico.

3. Trastornos respiratorios

El asma, el ronquido y el síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS) son problemas frecuentes que pueden pasar desapercibidos y por consiguiente no ser tratados adecuadamente.

En el caso del asma el diagnóstico debe ser clínico, basado en síntomas, historia familiar y personal de asma/atopia y la elevación de la IgE en sangre, ya que en muchos casos es difícil realizar la espirometría que es la técnica diagnóstica habitual.

El SAOS se produce por la obstrucción de las vías respiratorias, lo que se ve favorecido en niños con síndrome de Down por sus características físicas (cuello corto, hipotonía de la lengua, hipertrofia de adenoides y retrognatía). Dadas las consecuencias de esta patología (cefalea matinal, dificultad de concentración y somnolencia diurna excesiva), se recomienda en casos de sospecha realizar polisomnografía o poligrafía respiratoria, que dan el diagnóstico.

4. Anomalías oculares

Aproximadamente el 60% de individuos con SD tienen a lo largo de su vida alguna alteración ocular susceptible de intervención. Los trastornos más frecuentes son alteraciones de refracción (miopía 28%, hipermetropía 24% y estrabismo 44%), seguidos de cataratas congénitas y anomalías retinianas (Soriano. 2007).

Se debe realizar, al igual que en la población general, una exploración oftalmológica al nacer para descartar cataratas congénitas. Durante el primer año de la vida se debe prestar atención al comportamiento visual, y en caso de aparición de alguna anomalía se remitirá al oftalmólogo para valoración. Todos los niños con Síndrome de Down deben pasar un examen oftalmológico en profundidad (refracción y fondo de ojo) en el segundo año de vida, en un importante número de casos se encontrará anomalías que implicarán un seguimiento por parte del especialista. En los casos en los que no se detecte patología en este momento de la vida se realizará nuevo control a los 4 años de edad y posteriormente cada 1-2 años durante el resto de la vida.

5. Trastornos odontológicos

Las personas con SD presentan una baja incidencia de caries relacionadas con el retraso de la erupción dentaria y la función tamponante de la saliva, siendo relativamente frecuentes la boca entreabierta por falta del tono muscular, el retraso de la erupción dentaria, y cuadros como la gingivitis, periodontitis, bruxismo y maloclusión.

El retraso de la erupción dentaria (tanto temporal como permanente) es por causa genética.

Son frecuentes las alteraciones en la morfología (formas cónicas o fusiones dentarias) y tamaño de los dientes (mayor tamaño en dientes de leche y menor en dientes permanentes), así como la aparición de manchas blanquecinas de hipocalcificación en el 18% de casos (Soriano. 2007).

La maloclusión dental puede deberse a una anomalía en el número, tamaño o forma de los dientes. También puede ser debido en parte a la macroglosia y la hipoplasia del maxilar que presentan.

La gingivitis se da con una frecuencia elevada en niños con Síndrome de Down entre 3 y 9 años, siendo la causa fundamental la placa bacteriana provocada por una falta de higiene y la resecaación de la mucosa gingival por falta de cierre bucal. Si este problema no es tratado de forma correcta evoluciona a una periodontitis.

El bruxismo aparece precozmente y decrece con los años, su frecuencia es elevada en los niños con SD. Entre las causas predisponentes está la maloclusión y como desencadenantes la personalidad, estrés y las lesiones cerebrales entre otras. El bruxismo diurno es de mayor intensidad que el nocturno a diferencia de lo que ocurre en la población general.

Las pautas preventivas de higiene bucodental tendentes a mejorar la técnica del cepillado, uso de pastas dentífricas fluoradas, enjuague con colutorios con flúor, utilización de la seda dental, control de la dieta y de hábitos perniciosos (chupete, biberón de noche) en el domicilio y control de la placa bacteriana, junto a los sellados de fisuras han demostrado que conducen a una disminución de los problemas bucodentales en este grupo.

6. Trastornos osteoarticulares

Los problemas ortopédicos son frecuentes en las personas con SD, fundamentalmente debido a hiperlaxitud ligamentosa asociada a este síndrome. Aunque existen pequeñas alteraciones en la conformación de los dedos como la clinodactilia, las causas más frecuentes de consulta son las luxaciones o subluxaciones rotulianas, la inestabilidad de las caderas, los pies planos y la escoliosis.

Un hallazgo poco frecuente es la inestabilidad atlanto-axial, debida a la laxitud de los ligamentos que fijan la primera y segunda vértebra cervical, cuyo riesgo principal es la compresión medular por una vértebra. Se recomienda vigilar la estabilidad atlanto-axial mediante radiografía simple de raquis cervical de perfil en posición neutra, hiperflexión e hiperextensión, hacia los 3 años y repetirla a los 10-12 años. En caso de aparición de sintomatología como, cansancio precoz, marcha anormal o dificultosa, dolor o dificultad a la movilización del cuello, pérdida de fuerza, hiperreflexia tendinosa, se debe realizar estudios más detallados con un especialista en ortopedia infantil, y en casos necesario puede estar indicada la reparación quirúrgica. Los casos de inestabilidad asintomática deben ser vigilados y se recomienda restricción de actividad física de riesgo.

Menos frecuente y con un manejo similar es la inestabilidad atlanto-occipital.

7. Trastornos endocrinos

En las personas con SD de cualquier edad está aumentada la incidencia de alteraciones tiroideas, que es importante detectar dada la implicación en el crecimiento y en el desarrollo de la función cognitiva.

Los signos del hipotiroidismo pueden ser muy tenues en estas personas y pueden confundirse con el fenotipo propio de este síndrome, pasando así desapercibidos. Por este motivo, se recomienda la vigilancia anual de la función tiroidea, mediante la determinación de TSH y T4 libre. Los casos de hipotiroidismo o hipertiroidismo deben ser remitidos a Endocrinología. En muchas ocasiones se detectará una situación de hipotiroidismo subclínico, que es una condición muy frecuente en las personas con SD y no siempre finaliza en un hipotiroidismo verdadero. En muchas ocasiones se trata de una situación pasajera y otras veces, los valores de TSH y T4 permanecen estables. Está discutida la necesidad de tratar estos casos, si la cifra de TSH no muestra ascenso progresivo por lo que una alternativa razonable es el control semestral de niveles de TSH y T4.

8. Crecimiento

Los bebés con Síndrome de Down no suelen recuperar el peso al nacimiento hasta el final del periodo neonatal, por lo que este retraso no debe ser alarmante.

Las personas con Síndrome de Down se caracterizan por presentar, a cualquier edad, una talla baja, siendo la causa en la mayoría de los casos desconocida. Si bien, podría explicarse en cierto modo por una posible deficiencia de IGF-1. Actualmente no está recomendado el tratamiento con hormona de crecimiento salvo en la deficiencia primaria de dicha hormona, y por otra, por la presencia de patologías que producen un déficit de crecimiento y que además son más prevalentes en las personas con Síndrome de Down (cardiopatías congénitas, apneas del sueño, enfermedad celiaca, trastornos nutricionales por problemas en la alimentación, déficit de hormona tiroidea, etc.).

Tanto el peso como la talla son muy sensibles para detectar la patología asociada al Síndrome de Down. Existen curvas de peso, talla y perímetro craneal para personas con SD (Anexo 1).

Tan importante es detectar y controlar el déficit como el exceso de crecimiento (sobrepeso IMC de 85-94% y obesidad IMC>95%), de manera que, a aquellos niños mayores de 5 años que presenten IMC superior al percentil 75 se les vigilará de forma estrecha y se incidirá en la dieta y en la actividad física.

9. Patología digestiva

Pueden tener problemas con la alimentación desde el nacimiento, lo que es importante tener en cuenta para no descuidar este aspecto desde los programas de atención temprana, recurriendo a especialista en nutrición en casos necesarios.

- Malformaciones congénitas: la presencia de estenosis o atresias digestivas es más frecuente en los recién nacidos con SD. También se presenta con mayor frecuencia la enfermedad de Hirschsprung o megacolon congénito, que se puede poner de

manifiesto al nacimiento o en cualquier otro momento de la infancia en forma de estreñimiento pertinaz.

- Trastornos en la función de masticación: son debidos los problemas citados en el apartado de trastornos odontológicos (retraso en la dentición, hipoplasia del maxilar, macroglosia, maloclusión dental...). En ocasiones, estas situaciones justifican que los niños tengan problemas en ingerir alimentos sin triturar o que los ingieran sin masticarlos correctamente. Este problema precisa la intervención de un odontólogo. Es necesario ser paciente con este problema cuya solución requiere tiempo y educación del hábito masticatorio.
- Trastornos de la deglución: a todo lo anterior se suma un retraso en la adquisición del reflejo faríngeo de la deglución, que origina con frecuencia atragantamientos e incluso, aspiración de alimentos o líquidos. Por otro lado, los problemas de motilidad esofágica son más frecuentes en las personas con SD que en la población general. La adición de estas situaciones genera frecuentes problemas de deglución a lo largo de su vida, lo que obliga a un abordaje multidisciplinar.
- Estreñimiento: es un hallazgo frecuente. La mayoría de las veces se debe a un problema funcional, relacionado con el tipo de alimentación y la hipotonía muscular abdominal.
- Enfermedad celiaca: La enfermedad celiaca (EC) se presenta en el 4 al 7 % de las personas con SD, la prevalencia en la población general se estima que es de 1 cada 2.000 nacidos vivos. (Soriano. 2007)
Es frecuente que la celiaquía se presente de forma silente, asintomática o atípica, pasando desapercibida en niños con SD. Por esta razón, en ausencia de síntomas sugestivos de enfermedad celiaca, se recomienda el cribado sistemático mediante la determinación de marcadores serológicos después de los tres años de edad.

En los casos en los que el resultado inicial sea negativo se debe repetir periódicamente la determinación de ATGt IgA cada 2-3 años o cuando se presente clínica compatible con EC. Otra opción es determinar la presencia de marcadores genéticos HLA DQ2 o DQ8, y si están presentes continuamos los controles serológicos cada 2 -3 años y si son negativos consideramos que el riesgo es mínimo y no se solicitan más controles.

10. Inmunidad e infecciones

Existe mayor incidencia de infecciones en las personas con Síndrome de Down, sobre a todo a nivel de vías respiratorias, debido principalmente a la conformación anatómica del macizo facial más que a un defecto del sistema inmune. Diferentes estudios realizados no demuestran acuerdo sobre la existencia de una alteración intrínseca del sistema inmune.

En los casos en los que existan infecciones repetidas en otras localizaciones, estaría indicado, al igual que en el resto de la población, la realización de un estudio básico de inmunidad.

Está recomendado que los niños con SD reciben una dosis de neumococo VNP23 entre los 2 y 5 años, en casos de inmunodeficiencia grave, se debe administrar una segunda dosis de VNP23 cinco años después de la primera. También, deben recibir una vacuna antigripal anualmente, a partir de los 6 meses de vida. Está recomendado, además, que estén vacunado contra varicela y rotavirus, y que esté considerado su inclusión en el programa de profilaxis contra bronquiolitis por VRS. (Corretger. 2014)

11. Trastornos cutáneos

Los problemas cutáneos que, más frecuentemente afectan a las personas con síndrome de Down, son los trastornos tróficos de la piel como la xerosis y la queilitis comisural, sin olvidar mencionar, dentro de los procesos autoinmunes la alopecia areata.

Es importante incidir en una adecuada higiene de la piel, sobre todo a partir de la pubertad, porque son frecuentes la piodermatitis y la forunculosis.

12. Neurología

Los niños con Síndrome de Down presentan tres copias del cromosoma 21, y se sabe que en este cromosoma hay genes muy importantes para el desarrollo del sistema nervioso.

Es importante tener en cuenta que, aunque en los seres humanos la carga genética sea muy parecida su expresión es muy variable y característica de cada persona, lo que ocurre igualmente en las personas con Síndrome de Down.

¿Qué es lo que sucede en el cerebro con Síndrome de Down? En primer lugar, se produce una disminución en la proliferación celular y en la generación de células progenitoras de neuronas, estas neuronas generadas no migran para madurar a su lugar correspondiente y por último existen problemas a la hora de establecer conexiones interneuronales. La mayoría de estas conexiones se producen dentro de los dos-tres primeros años de la vida, aunque este proceso se mantiene durante toda ella a un ritmo menor, siendo el factor más importante para el desarrollo de las funciones mentales. De esto último podemos sacar como conclusiones que los programas de atención temprana neonatal actúan en el momento de mayor plasticidad cerebral mejorando así la función cerebral, y que ésta, aunque en menor magnitud, puede mejorar durante toda la vida con un estímulo adecuado y no excesivo que dará lugar a un desarrollo desequilibrado. Cabe además destacar que en la adolescencia se eliminan aquellas conexiones sinápticas poco eficaces, estabilizándose el resto.

Por último, es reseñable el hecho de que la tasa de aparición de enfermedad de Alzheimer en la población con Síndrome de Down es superior a la del resto de la población.

PROGRAMA DE SALUD POR EDAD

- **Recién nacido:**

- Genetista: Diagnóstico del SD, estudio cromosómico. Estudio y asesoramiento familiar.
 - Pediatra; exploración física general, prestando atención a:
 - Descartar cataratas congénitas (ausencia de reflejo rojo)
 - Anamnesis detallada aparato digestivo (atresia duodenal, Hirschprung)
 - Cribado de hipoacusia con potenciales evocados
 - Luxación congénita de cadera (ecografía en las primeras semanas de vida y seguimiento posterior)
 - Tono muscular y funcionamiento neurológico
 - Valoración por parte de cardiólogo infantil.
 - Facilitar el primer contacto con la asociación

- **Entre el primer mes y los 18 meses**

Se seguirán los controles habituales del niño sano, al mes, 2, 4, 6, 9, 12 y 18 meses, con exploración física completa, prestando especial atención en ORL.

- 6 meses
 - Pediatra: exploración física habitual
 - Valoración por Oftalmología Infantil
 - Exploraciones complementarias: TSH, T4
- 12 meses
 - Pediatra: exploración física habitual
 - Valoración por Oftalmología Infantil
 - Exploraciones complementarias: TSH, T4

- **2 años**

- Pediatra: se seguirá los controles habituales, con exploración física completa. Valoración ORL por parte del pediatra, con especial interés en la anamnesis sobre el S.A.O.S, así como la realización de impedanciometría (pediatra u ORL). Valoración de la evolución de la marcha y la bipedestación. Vacunación con VNC23.
- Oftalmología Infantil: si no se ha detectado ninguna patología hasta este momento.
- Odontólogo: evaluación del desarrollo dentario. Se recomiendan controles cada 6 meses.
- Exploraciones complementarias:
 - Hematimetría

- Bioquímica (urea, creatinina, transaminasas, colesterol) y glucemia basal
 - Ac antitransglutaminasa, Ac anti gliadina y Ac anti endomisio
 - Inmunoglobulinas (subtipos de Ig G)
 - TSH, T4
- **Entre los 3 y los 10 años**
 - Pediatra: exploración física completa bianual (4, 6, 8 y 10 años), incluyendo;
 - Controles habituales de agudeza visual
 - Exploración ORL
 - Neurológico: patología de la marcha. Atención a los signos de compresión medular (ROT y Babinsky)
 - Exploración y evaluación por logopeda a los 3-4 años
 - Exploraciones complementarias:
 - Análisis hematológicos, tiroideos (anuales a partir de los 8 años, TSH y T4), Ac anti endomisio y anti gliadina (4-6 años)
 - Audiometría
 - Rx lateral de columna cervical en posición neutra, flexión y extensión (entre los 3 y 5 años): aconsejable en los casos de sospecha clínica de inestabilidad atlantoaxoidea y en los niños que van a participar en deportes de contacto o que obliguen a flexión/extensión del cuello.
- **Entre los 10 y los 14 años**
 - Pediatra
 - Exploración física bianual
 - Valoración del desarrollo sexual
 - Vacunaciones según calendario
 - Derivaciones al oftalmólogo y otorrinolaringólogo según patologías detectadas
 - Exploraciones complementarias
 - Análisis hematológicos y tiroideos (bianuales)
 - Audiometría (en cualquier momento de este periodo)

Exploraciones por Edad

	En el nacimiento	De 0 a 6 meses	De 6 a 12 meses	De 1 a 5 años					De 6 a 12 años					De 13 a 18 años					Edad Adulta	
				12m	2a	3a	4a	5a	6a	7a	8a	9a	10a	11a	12a	13a	14a	15a		16a
Estado general (vigilancia clínica)	●		●								●									Anual
Desarrollo psicomotor			●								●									
Estudio cromosómico	●																			
Consejo genético familiar																				
Pruebas de metabopatías y malformaciones congénitas	●																			
Crecimiento peso y perímetro craneal			●								●									Anual
Estado nutricional			●		●															Anual
Órganos genitales			●																	(*)
Patología ortopédica										●		●								
Estudio cardiológico	●																			Anual
Exploración oftalmológica	●		●							●		●							●	Cada 2 años
Exploración auditiva			●							●		●							●	Cada 2 años
Hormonas tiroideas			●						●	●	●	●	●							Anual
Control odontológico									●	●	●	●	●					●	●	Anual
Valoración neurológica	●										●									Anual
Hemograma											●									Anual
Diagnóstico de celiaquía					●				●											(**)
Columna cervical						●												●		
Vigilancia osteo-articular															●			●	●	Anual
Evaluación de trastornos del sueño						●					●							●		Anual

(*) Mamografía cada 2 años. Citología de cerviz cada 3 años. (**) Al menos una vez en la vida. Fuente: Down España, 2011

ATENCIÓN TEMPRANA

La Atención Temprana es el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0 a 6 años, a sus familias y al entorno, que desde una perspectiva interdisciplinar sanitaria, educativa y social, tienen por objetivo dar respuesta, lo más pronto posible y con carácter integral, a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños y niñas con trastornos en su desarrollo o con riesgo de padecerlos.

En el marco de la responsabilidad pública, la Atención Temprana tiene una naturaleza mixta e interdisciplinar, en la que intervienen componentes sanitarios, educativos y sociales que recaen, respectivamente, en las competencias de los sistemas de salud, educativo y de servicios sociales [\(Extraído del DECRETO 13/2016, de 2 de febrero, de intervención integral en Atención Temprana en la Comunidad Autónoma del País Vasco\)](#).

En este grupo de trabajo, se considera que la Atención Temprana cubre desde la propia gestación a modo preventivo hasta los 6 años. Para realizar una correcta atención se debe considerar la globalidad del niño, es decir; su entorno familiar- social, su entorno educativo y su entorno de salud. Se trabajan los diferentes objetivos a desarrollar en los diferentes entornos de manera transversal, en colaboración con los cuidadores habituales del niño., se considera al niño siempre desde la globalidad, se trabaja objetivos del área cognitiva, del área motora, del área de la comunicación y lenguaje, del área social y de autonomía.

Se trata, especialmente durante los primeros momentos, de ofrecer a la familia orientaciones para fomentar el desarrollo del niño, tratando de que incorporen dichas pautas a sus diferentes rutinas diarias. Se intenta que la familia se vea a sí misma como competente a la hora de abordar cualquier aspecto relacionado con su hijo: crianza, desarrollo, salud, escolarización, etc. Se trata además, de apoyar emocionalmente a la familia, acompañándola durante todo el proceso.

Es importante entender la intervención en la Atención Temprana desde la transdisciplinaridad ya que varios profesionales participan en el desarrollo evolutivo óptimo del niño y su entorno familiar. Entre ellos encontramos a: pediatras, profesores, asesores del Berritzegune, fisioterapeutas, logopedas, pedagogas, psicólogas, educadoras sociales, asistentes sociales, terapeutas ocupacionales, etc.

Existen diferentes vías de acceso a los programas de Atención Temprana. Pueden ser derivados desde el mismo hospital a edades muy tempranas (nacimiento); pueden ser derivados por el centro escolar (normalmente con dos o tres años), pueden ser derivados por el pediatra (cuando éste considere que el niño tiene alguna alteración en algún hito de su desarrollo u otro factor de riesgo) Una vez se pone en marcha la derivación, la familia tiene que solicitar una valoración en la Diputación Foral de Bizkaia, sección de Valoración de la Discapacidad, Dependencia y Atención Temprana. (C/ Uribitarte,15. 48001. Bilbao). Para más información sobre estos servicios, refiere al Anexo 18 en la Guía PAINNE 2017

LA INCLUSIÓN EDUCATIVA

La inclusión garantiza que todos los niños y niñas tengan acceso a una educación de calidad con igualdad de oportunidades, con equidad y excelencia. El derecho a la educación así definido es algo más que el derecho al acceso y permanencia en los centros escolares. Debe crear oportunidades efectivas de acceso, aprendizaje y participación para TODO el alumnado.

1. CLAVES PARA LA INTERVENCIÓN EDUCATIVA

- ✓ **Fomentar altas expectativas en la relación pedagógica**, ya que influyen en el desarrollo integral de la persona.
- ✓ **Identificar y eliminar las barreras al acceso, la participación y el aprendizaje de todo el alumnado**, que impiden o dificultan su desarrollo: barreras actitudinales, metodológicas, organizativas, sociales, culturales, de acceso a la comunicación. Tal y como se indica en **la Guía para el Diseño Universal de Aprendizaje** para poder reducir o eliminar dichas barreras se necesitan materiales de instrucción flexibles, técnicas y estrategias que den poder a los educadores y educadoras para atender y reconocer estas múltiples necesidades y la diversidad funcional en las aulas.
- ✓ **Promocionar y facilitar interacciones ricas entre el alumnado, profesorado, profesionales educativos**. “Dar y recibir ayuda”. Poder aprender estrategias de colaboración y garantizar que todas las personas participen en sus aprendizajes, hagan aportaciones, ayudando a dar valor a distintos tipos de aportaciones y personas
- ✓ **Ampliar la concepción de apoyo**. Los apoyos en educación pueden ser de muchos tipos: personales, organizativos, metodológicos, dentro o fuera del horario lectivo... En algunas situaciones será necesario el apoyo de profesorado con conocimiento especializado, tanto interno como externo al centro: profesionales de otros sectores, profesionales de atención temprana etc. Es necesario asegurar que contribuyan de manera efectiva al desarrollo de un enfoque inclusivo, por ejemplo, planificando apoyos dentro del aula ordinaria.
- ✓ **Complementariedad de recursos**. Algunas de las prácticas educativas que más éxito están consiguiendo son aquellas que extienden el tiempo de aprendizaje para proporcionar ayuda al alumnado y sus familias e incluso en el contexto familiar mediante la oferta de actividades e intervenciones educativas que complementen y colaboren con el desarrollo integral del alumnado.
- ✓ **Promoción de conocimiento profesional basado en investigación científica y en derechos humanos**. La formación continua del profesorado tiene que basarse en propuestas contrastadas que favorezcan poner en

práctica las experiencias que están consiguiendo más éxito en personas con diversidad funcional.

- ✓ **Realizar ajustes curriculares adecuados a cada situación.** Pueden ir de lo menos significativo a lo más significativo, reforzando e interviniendo específicamente en aquellas áreas de desarrollo que tengan más necesidades. Estas medidas pueden combinarse para un mismo-a alumno-a en su Plan de Actuación Personalizado.
- ✓ **Mejorar la relación escuela-familia.** La relación con las familias tiene que estar basada en una comunicación recíproca y fluida para acercarse mutuamente y así llegar a acuerdos básicos, compartir metas etc.
- ✓ **Conocimiento y canales de comunicación sistemáticos y fluidos entre los diferentes servicios.** Todos los servicios que actúan con una familia tienen que poner en el centro de dicha actuación no solo al menor sino a su familia.
- ✓ **Facilitar el primer tránsito del hogar a la escuela.** Las familias de niños y niñas con diversidad funcional necesitan en muchas ocasiones de un acompañamiento sistemático y seguro en el primer tránsito del hogar a la escuela. En dicho acompañamiento además de la tutora/tutor pueden participar otros profesionales educativos, profesionales de atención temprana...

2. MEDIDAS Y RECURSOS EN EL ÁMBITO EDUCATIVO

La asignación de servicios en el ámbito educativo debe basarse en las necesidades de apoyo del niño o la niña con diversidad funcional en concreto, establecidas mediante una valoración psicopedagógica. Dicha valoración es realizada por las asesorías de NEE previa solicitud del tutor tutora del centro y con el consentimiento de la familia o responsables legales del alumno o alumna

Los diferentes profesionales de apoyo en la educación colaboraran junto a otros profesionales como los de atención temprana al **desarrollo integral** del alumnado apoyando el logro de las adquisiciones en:

- La comunicación y el lenguaje (profesorado de Audición y Lenguaje, profesorado de Pedagogía Terapéutica).
- Las competencias básicas (PT)
- El acceso a las competencias básicas (profesores especialistas en discapacidad visual y auditiva)
- La autonomía y facilitar el acceso al currículo (especialistas de apoyo educativo e intérprete de lengua de signos)
- Las capacidades funcionales y acceso al currículo (fisioterapeutas y TO)

Además, los centros educativos cuentan con:

- Asesoramiento y apoyo al profesorado tutor y equipo docente (consultor y orientador como coordinadores de la atención a NEAE)

- Asesoramiento externo al profesorado; diagnóstico, evaluación psicopedagógica, propuesta de intervención y seguimiento de alumnos con NEAE (asesorías de NEE).
- Otros

Ha habido avances muy importantes en la atención a los alumnos con discapacidad, pero hay que seguir trabajando en el desarrollo y aplicación real de los principios de la educación inclusiva. Es importante una colaboración entre el centro de AT con el profesorado, los recursos específicos de apoyo, los asesores de los Berritzegune, Innovación Educativa, Departamento de Educación... y por supuesto, estrechamente con las familias y con sus hijos e hijas con discapacidad en garantizar su derecho a la educación y la no discriminación ni exclusión educativa.

EL ENTORNO FAMILIAR

ETAPA PRENATAL

Cuando una pareja recibe la confirmación de que el bebé que están esperando tiene Síndrome de Down, y no tienen claro si desean o no continuar con el embarazo, deberían tener la opción de poder hablar con un profesional especializado que les ofrezca información veraz y objetiva sobre la realidad actual de las personas con Síndrome de Down.

Según el Libro Blanco de Atención Temprana, cuando se realiza el diagnóstico prenatal, la información a la familia sobre posibles consecuencias, recursos terapéuticos, etc., debe ser temprana, objetiva y lo más completa posible, a fin de que ésta pueda decidir libremente su opción.

Tanto si la pareja decide continuar o no con el embarazo, deberían contar con el apoyo de los diferentes profesionales del ámbito sociosanitario, implicados, durante todo el proceso.

Cuando la familia decide continuar con el embarazo deberá saber que existen entidades como la FSDPV, que cuenta con un equipo de profesionales que mientras esperan la llegada del bebé, pueden ofrecerles apoyo emocional y asesoramiento para ajustar expectativas y afrontar la nueva situación.

COMUNICACIÓN DEL DIAGNÓSTICO

Son numerosas las familias que hablan de su experiencia en relación a la manera en que les comunicaron que su bebé tenía Síndrome de Down y al impacto que les produjo la noticia. Diversos estudios, y en la experiencia de la FSDPV, sugieren que dicho impacto, el posterior ajuste, las expectativas creadas, etc., varían en función de la manera en que dicha noticia es comunicada.

Durante los últimos años se ha constatado importantes mejoras en la manera en que se produce dicha comunicación, y así lo verbalizan las familias. Ellas desean y los profesionales consideran que la noticia debe comunicarse, en la medida de lo posible, a ambos padres a la vez, mientras tienen a su bebé en brazos, o cerca, si puede ser, escogiendo un momento en que el profesional pueda dedicarles unos minutos exclusivamente para ellos y en un entorno tranquilo y privado.

A la par, sería interesante que se pudiese ofrecer información sobre la realidad actual de las personas con SD y sobre la necesidad de acudir a centros referentes de atención integral para usuarios y familias, como son las entidades asociativas y en el caso de SD, la FSDPV.

Sería beneficioso además proporcionarles información por escrito sobre los aspectos anteriores, a modo de guías u otros materiales elaborados por entidades u organismos competentes, como la Guía con la que contamos desde el Servicio de Atención Temprana de la FSDPV y que desde hace años se va distribuyendo en los principales hospitales y clínicas de nuestro entorno.

Si es posible, sería recomendable proporcionarles un espacio privado para ellos y sus familiares - habitación no compartida - durante todo el ingreso, hasta la fecha de alta.

IMPACTO DIAGNÓSTICO: PROCESO AFRONTAMIENTO

Recibir la noticia de que el hijo esperado tiene Síndrome de Down, supone un gran impacto emocional para toda la familia.

Es frecuente que atraviesen diferentes fases y etapas; diversas emociones, a veces encontradas, se suceden en esos primeros momentos: sentimientos como cierta sensación de irrealidad, desconcierto ante la sucesión de acontecimientos, tristeza, culpabilidad, rabia, pérdida...se mezclan con la emoción del parto y con las primeras sensaciones que produce ver, tocar y abrazar por primera vez a su hijo/a.

Cada familia y cada persona lleva a cabo su propio proceso de adaptación a la nueva realidad y de afrontamiento del diagnóstico. Numerosos factores como las creencias previas sobre la discapacidad, las creencias religiosas, la edad de los progenitores, si es o no el primer hijo, así como las variables de tipo sociocultural condicionan en gran medida dicho proceso.

La familia necesita de contención, apoyo emocional y acompañamiento en ese momento. Es importante, además, que la familia reciba cuanto antes información sobre la Discapacidad en general (recursos comunitarios, ayudas económicas, etc.) y el Síndrome de Down en concreto, para ayudarles a ajustar las expectativas sobre el desarrollo y la evolución de su hijo/a.

Por otro lado, será necesario proporcionar a las padres orientaciones sobre cómo fomentar el desarrollo de sus hijos desde el hogar, proporcionándoles por escrito objetivos y pautas de actuación que permitan a la familia fortalecer el

vínculo afectivo con el bebé e incorporar en su rutina diaria actividades que estimulen su desarrollo, respetando en todo momento su ritmo de aprendizaje.

Se considera muy importante que un profesional proporcione la información, las orientaciones y el apoyo emocional que cada familia demanda. Para algunas familias esto puede ser suficiente, pero en cambio otras pueden necesitar algo más, ya que la aportación de la experiencia personal de alguien que se ve, o que se haya visto, en la misma situación que ellos atraviesan ahora, puede resultarles extremadamente útil para afrontarla.

Los padres y madres, aietes y amamas y hermanos deberían tener además, la oportunidad de encontrarse con otras familias que estén en su misma situación para poder compartir e intercambiar impresiones, experiencias y sentirse acompañado por otros padres que están viviendo o que han vivido en primera persona lo mismo que ellos.

NUEVO EMBARAZO

Normalmente las primeras semanas y meses suelen ser los más complicados de afrontar para las familias tras la comunicación del diagnóstico. Durante el primer año de vida del niño, la familia suele realizar un proceso de acomodación y adaptación a la nueva realidad de la mano de los profesionales de los Servicios de Atención Temprana. En ocasiones, además, algunas personas, necesitarán de una intervención específica desde el ámbito de la psicoterapia.

A lo largo de la vida y coincidiendo con hitos evolutivos significativos de su hijo hay momentos en los que pueden volver a aparecer las emociones de los primeros momentos: el primer cumpleaños, la escolarización, un nuevo embarazo, la adolescencia, etc.

Desde la experiencia de la FSDPV, se considera que el hecho de tener otro hijo debería ser una decisión que exclusivamente la pareja debería tomar; sin verse condicionado por el entorno ya que en numerosas ocasiones todo el mundo anima a la pareja a tener otro hijo lo antes posible.

Una vez tomada la decisión, la pareja debería poder recibir información y apoyo por parte de los profesionales, en todas las decisiones que vaya tomando. Sería interesante que la persona o personas responsables de controlar el embarazo acompañaran a la madre durante el proceso, teniendo en cuenta la incertidumbre, el miedo y las emociones, a veces en conflicto, que la pareja experimentará durante todo el proceso. Sería además conveniente que los resultados de cada control o de cada prueba se devolviesen a la pareja en el menor plazo de tiempo posible.

LOS HERMANOS

Tal y como revelan las investigaciones, tener un hermano con discapacidad, en principio no ha de ser una circunstancia favorable ni desfavorable, simplemente coloca a algunos niños y jóvenes en una situación en la que otras personas de su edad no se encuentran y por tanto sería conveniente estar atento a sus necesidades.

Hay variables como el género, la edad de los hermanos, el número de hermanos y el orden de nacimiento, la personalidad, el tipo de discapacidad del hermano o las características de la familia (nivel de comunicación, cohesión, actitudes previas ante la discapacidad...) que influyen en el afrontamiento que cada niño o cada joven haga.

Si repasamos las publicaciones que recogen testimonios de hermanos de personas con discapacidad, vemos que la mayoría coincide en describir las diferentes emociones y sentimientos, a veces encontrados, que han experimentado en algún momento de su vida: enfado, culpa, vergüenza, orgullo, celos, amor, deseos de curación, dudas, deseo de pasar más tiempo con los padres, desconcierto... Dichas emociones e inquietudes van variando además a lo largo de la vida.

Parece importante que los chicos y chicas que tienen hermanos con discapacidad puedan expresar sus sentimientos, emociones y necesidades en el entorno familiar, sin sentirse juzgados o censurados por ello. Es importante, por tanto, el que los padres y madres conozcan las diferentes emociones por las que pueden pasar sus hijos, para que les ayuden a identificarlas y para darles herramientas para afrontarlas, sobre todo al principio. Para ello será importante crear un determinado clima familiar en el que se pueda hablar con libertad y naturalidad sobre la discapacidad.

Los hermanos de personas con Discapacidad van a necesitar además información acorde a su edad, sobre la discapacidad en general y sobre la discapacidad de sus hermanos/as en concreto.

Será necesario establecer tiempo de atención o dedicación en exclusiva para ellos, así como su espacio dentro de la familia y fuera de ella (sus propias actividades, amigos, relaciones...)

Será importante también ajustar las responsabilidades a su edad y personalidad y que tanto la familia, como los profesionales (profesorado, pediatra, etc.) estén atentos ante posibles signos de sufrimiento o malestar; si son recurrentes sería interesante consultar a un especialista.

Compartir impresiones y vivencias con otros niños o con otros jóvenes, resulta además de gran utilidad a la hora de afrontar el hecho de tener un hermano con discapacidad. Serán conscientes de que no están solos, de que no son los únicos en su situación y de que hay otros niños o jóvenes que tienen sus mismas inquietudes, dudas....

RECURSOS PARA FAMILIAS

FUNDACIÓN SÍNDROME DE DOWN Y OTRAS DISCAPACIDADES INTELLECTUALES DEL PAIS VASCO

Virgen de Begoña 12,14 Trasera, 48006,
Bilbao

C/Nafarroa s/n, 2º, 48340, Amorebieta

TF: 94 6611222 / 94 4790284

down@downpv.org

<http://www.downpv.org/>

La Fundación Síndrome de Down y otras discapacidades intelectuales del País Vasco es una entidad privada, sin ánimo de lucro, que desarrolla su labor desde el año 1990, principalmente en el territorio de Bizkaia, si bien su ámbito de actuación se extiende a usuarios del resto de la Comunidad Autónoma Vasca.

Su misión es mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad intelectual (DI) ofreciendo programas de apoyo de calidad que partan de sus necesidades y las de sus familias, a lo largo de todo el tramo vital y que favorezcan su plena inclusión y participación social como ciudadanos de pleno derecho.

Para llevar a cabo dicha misión la Fundación organiza sus servicios y programas en base a tres grandes bloques:

- Programas de apoyo a personas con discapacidad intelectual (PCDI) a lo largo de todo su desarrollo vital.
- Programas de apoyo y acompañamiento familiar.
- Programas de promoción y defensa de derechos de las PCDI.

Para la Etapa de Atención Temprana, la Fundación cuenta con los siguientes programas y servicios:

Tratamiento Global, Fisioterapia, Logopedia, Grupo de Juego, Seguimiento Escolar, Atención familiar individualizada y Grupo de Encuentro para padres/madres, hermanos y aïtites y amamas.

El modelo de intervención de la FSDPV se basa en la Planificación Centrada en la Persona (PCP). El objetivo de la PCP es que la persona con discapacidad pueda formular planes y metas que tengan sentido para ella, con el apoyo de personas importantes para ella. Estas personas pueden ser miembros de su familia, amigos, profesionales de referencia, etc.

La Fundación cuenta con una sede central en Bilbao y otra en Amorebieta y ofrece diferentes programas y servicios dirigidos a las personas con DI y a sus familias durante todo el tramo vital.

- www.down21.org
- www.down-syndrome.org
- www.downpv.org

ÁREAS DE MEJORA

Las áreas de mejora fueron obtenidas a partir de la colaboración de un grupo de trabajo formado por familias de niños con SD y la experiencia de profesionales del ámbito la Atención Temprana que han acompañado a numerosos padres y madres de niños con SD en FSDPV durante los últimos veinte años.

Una de las áreas de mejora en la que prácticamente todas las familias coinciden es la relacionada con la comunicación del diagnóstico, bien sea durante el embarazo o tras el nacimiento de su hijo/a.

Cuando el diagnóstico se produce de forma prenatal, las familias comentan que les gustaría que se ofrezcan sistemáticamente diferentes alternativas, tales como la de hablar con un experto en el síndrome de Down, para poder recabar información objetiva, necesaria a la hora de sopesar diferentes opciones. Desde la FSDPV consideramos que durante los últimos años ha habido un cambio de tendencia y hemos recibido diversas parejas derivadas desde el área de Diagnóstico Prenatal.

Por otra parte, cuando el diagnóstico se produce tras el nacimiento, las familias demandan que la noticia se comunique por una persona con experiencia e información suficiente sobre el SD; las familias necesitan que , se traslade el diagnóstico con tacto, comprensión y empatía, sin juicios de valor sobre decisiones anteriores – cribado prenatal - y con información ajustada a la realidad; por un lado sin restar importancia al diagnóstico, pero tratando de no generar expectativas muy negativas sobre la salud y sobre el desarrollo de sus hijos/as. Les gustaría además que dicha información les fuese entregada por escrito, siempre y cuando se trate de guías o materiales elaborados por expertos y especialmente diseñados para padres y madres de niños y niñas con SD recién nacidos. A las familias les gustaría que la noticia, se transmitiese a ambos padres a la vez, a ser posible con el bebé en brazos, o junto a él, en un entorno privado y con suficiente tiempo para poder hablar del tema pausadamente. Las familias agradecerían además, ser colocadas en una habitación a solas (no compartida) hasta la fecha del alta.

Desde el hospital debería derivarse siempre a las familias a un servicio de Atención Temprana especializado.

Las familias demandan también mayor agilidad en la devolución de los resultados de las pruebas propias de los primeros momentos (cariotipo, audición, etc.) así como mayor información o más clara, sobre las implicaciones de los resultados de las mismas.

En relación a la atención dispensada al alta, a las familias les gustaría que tanto el pediatra de Atención Primaria como los diferentes especialistas, pudiesen tener acceso a mayor información sobre el SD y el Programa de Salud específico. Las familias sugieren la creación de una red de diferentes especialistas de referencia, expertos en las características específicas del síndrome de Down, en lo que al área de salud se refiere.

Las familias demandan además sistematizar la coordinación entre los diferentes profesionales que atienden a su hijo, tanto a nivel interno (pediatra-especialista) como entre las diferentes áreas de atención e intervención (Sanidad, Educación, Servicios Sociales, Tercer Sector, etc.) ya que tienen la percepción de ser las propias familias las que trasladan la información de un profesional a otro.

Otro área de mejora que comentan las familias es la relacionada con los trámites a realizar tras el nacimiento de su hijo. Creen que la solicitud de las diferentes valoraciones y ayudas y el procedimiento para la justificación de los pagos, las facturas, etc., resultan en ocasiones complicados y agradecerían si se pudiesen simplificar.

Las familias manifiestan que las ayudas individuales otorgadas para la Atención Temprana no cubren el total de sus necesidades, ya que en ocasiones los tratamientos son más caros o no están cubiertos, como es el caso actual de la Logopedia. Opinan que la Atención Temprana gratuita debe ser como un derecho fundamental para el desarrollo personal de sus hijos.

CONCLUSIONES

Una atención integrada y eficaz para los niños y niñas con Síndrome de Down y a sus familias durante la etapa prenatal y los primeros años de vida, resulta esencial para los niños y niñas y sus familias en colaboración con los sistemas de salud, social y educativo.

Las personas con síndrome de Down (SD) presentan ciertos riesgos y problemas de salud asociados, por lo que precisan de ciertas actuaciones definidos en los programas específicos de salud y prevención; el objetivo es la búsqueda de su pleno desarrollo aprovechando las capacidades de cada persona con SD y sus familias.

Aunque no hay dos personas con SD iguales, hay ciertas características comunes en las diferentes áreas de desarrollo que nos ayudará a mejorar la respuesta en cada ámbito de actuación para niños con SD y a sus familias. Es importante entender que hay un retraso y diferencias cualitativas en la adquisición de los diferentes hitos evolutivos, disponiendo de escalas específicas para niños con SD.

La intervención tanto desde AT como en educación debe ser personalizada, basado en las características fuertes de cada niño. Es fundamental que el niño y la familia participen lo antes posible en un programa de Atención Temprana

para que reciban información, apoyo emocional y orientaciones para favorecer su desarrollo. Cuando el niño esté escolarizado, es muy importante establecer una coordinación sistemática y periódica entre la familia, el centro educativo y los servicios de apoyo externos, para obtener una atención integrada.

25 familias en la FSDPV han tenido la oportunidad de participar en la identificación de diversas áreas de mejora. La primera, en la que prácticamente todas las familias coinciden, es la relacionada con la comunicación del diagnóstico, bien sea durante el embarazo o tras el nacimiento de su hijo. Las familias demandan que la noticia se comunique por una persona con experiencia e información suficiente sobre el síndrome de Down; las familias necesitan que dicho profesional, traslade el diagnóstico con tacto, comprensión y empatía. Les gustaría además que dicha información fuese entregada por escrito a la familia, siempre y cuando se trate de guías o materiales elaborados por expertos y especialmente diseñados para padres y madres de niños con SD recién nacidos. En el caso de diagnóstico prenatal, es recomendable que las familias puedan hablar con profesionales especializados en le SD antes de decidir si continúan o no con el embarazo.

Desde Pediatría, en el hospital o en las primeras consultas de Pediatría, se formaliza el documento de interconsulta y valoración de programa de atención temprana específico al EVAT en Diputación Foral de Bizkaia.

En relación a la atención dispensada al alta, a las familias les gustaría que tanto el pediatra de Atención Primaria como las diferentes especialistas, pudiesen tener acceso a mayor información sobre el SD y el Programa de Salud específico.

Las familias demandan además la sistematización de la coordinación entre todos los profesionales que proporcionan atención a sus hijos e hijas, desde el Área de Salud, desde el Equipo de Intervención en Atención Temprana y desde el Ámbito Educativo. Las familias consideran también, que el profesorado que atiende a sus hijos e hijas desde la Escuela Inclusiva, debería poder contar con el acceso a la información y los recursos necesarios para dar respuesta a las necesidades de sus hijos e hijas.

BIBLIOGRAFIA

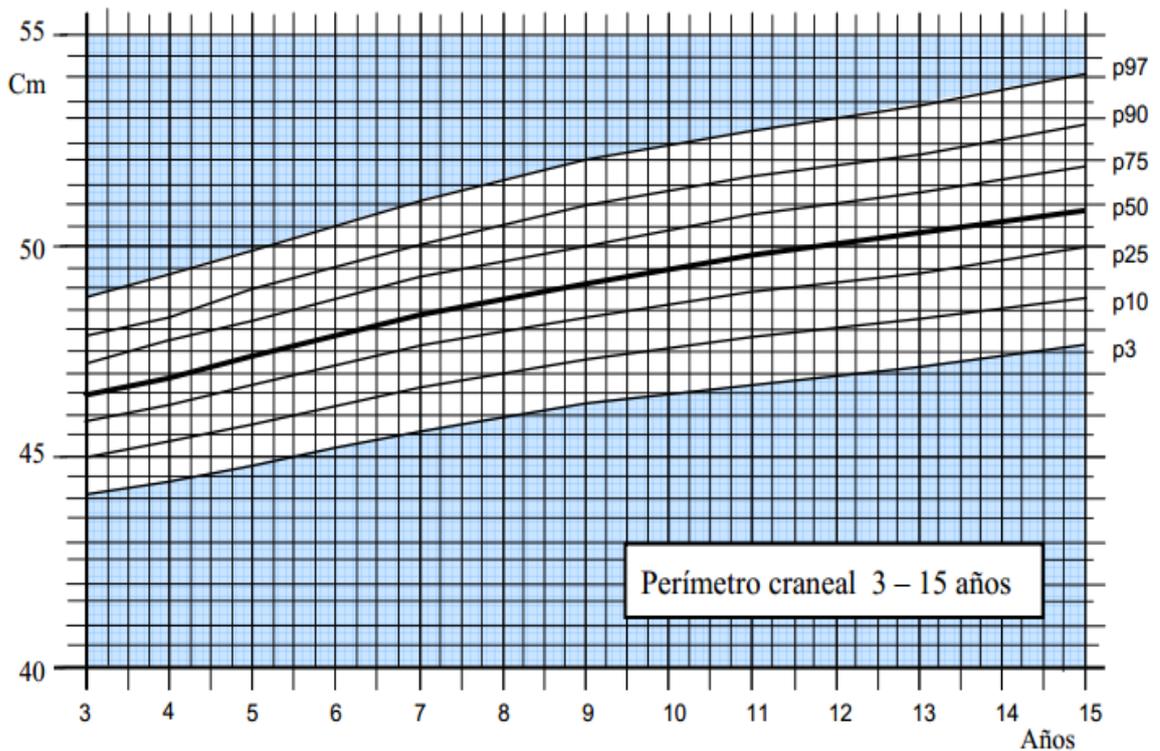
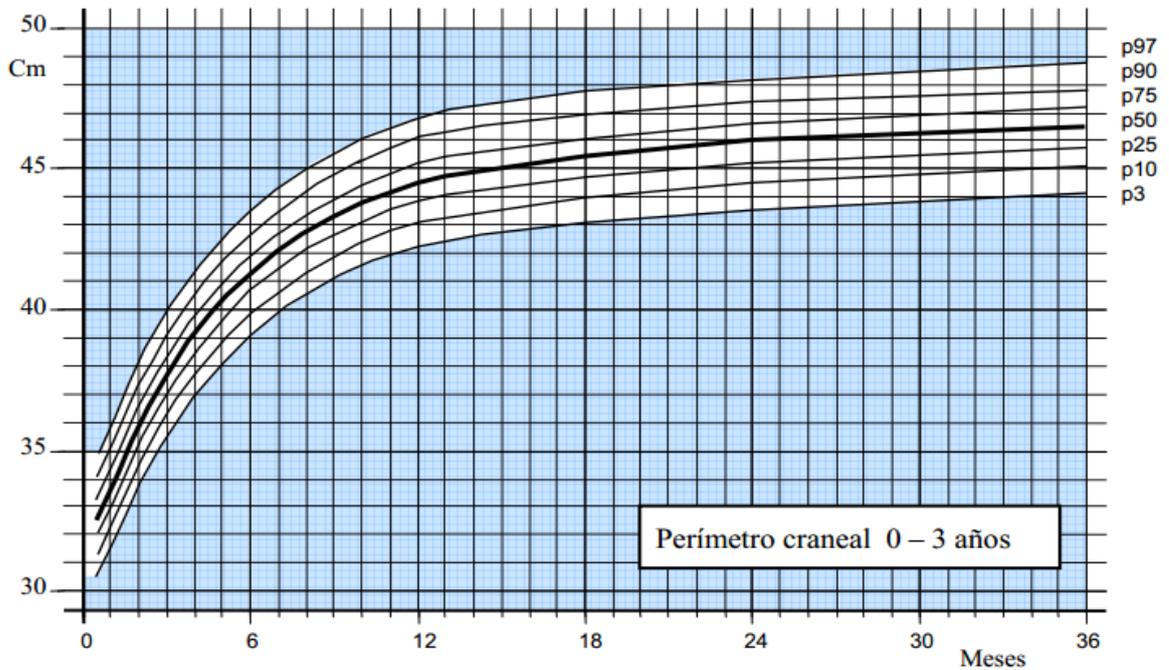
- Abad, I y Cabeza, I. *Propuesta de Controles de Salud Para Niños con Síndrome de Down*. Sociedad Vasco-Navarro de Pediatría. Bilbao 2001.
- Alday, M. *Programa de Atención Logopédica*. Fundación síndrome de Down del País Vasco, nº 6, 3-8. Bilbao. FSDPV 2000.
- Alday, M. *Programa de Logopedia de la FSDPV: "Quiero comunicarme, ¿me ayudas?"*. Fundación síndrome de Down del País Vasco, nº 18, 12-15. Bilbao. FSDPV 2006.
- Alday, M. y Longa, I. *El vendaje neuromuscular para el control del babeo*. Fundación síndrome de Down del País Vasco, nº 29, 8-9. Bilbao. FSDPV 2013.
- Buckley, S. y Sacks, B. *An overview of the development of infants with Down syndrome (0-5 years)*. *Down Syndrome Issues and Information*. 2001.
- Burns, Y; Jun, P. *El Síndrome de Down. Estimulación y actividad motora*. Herder, Barcelona, 1995.
- Candel, I. *Programa de Atención Temprana. Intervención en niños con síndrome de Down y otros problemas de desarrollo*. CEPE. Madrid 1993.
- Corretger, JM y Comité asesor de Vacunas de la AEP. *Vacunaciones en el niño con síndrome de Down*. Rev. Pediatría Aten Primaria. 16:159-169, 2014.
- Escaño, L. *La lecto-escritura*. Fundación síndrome de Down del País Vasco, 8, 15-16. Bilbao. FSDPV. 2001.
- Down España. *Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down*. Madrid, Ed. Rev. 2011
- Escaño, L. *Bilingüismo y discapacidad intelectual*. Fundación síndrome de Down del País Vasco, 10, 15-24. Bilbao. FSDPV. 2002.
- Escaño, L. *Método de lecto-escritura de la Fundación Síndrome de Down del País Vasco*. Fundación síndrome de Down del País Vasco, 14, 8-18. Bilbao. FSDPV. 2004.
- Escaño, L. *Grupo de Encuentro de Hermanos/as de la Fundación*. Fundación síndrome de Down del País Vasco. Bilbao. Nº 28, 12-16. FSDPV 2012.
- Fundación Síndrome de Down y otras Discapacidades Intelectuales del País Vasco. *Guía práctica sobre el Síndrome de Down para padres y profesionales*. Bilbao, 2007.
- Florez, J. Y Troncoso, V. *Síndrome de Down y Educación*. Masson, Barcelona 1998.
- FEISD. *Programa español de salud para personas con síndrome de Down*.
- Fundació Catalana Síndrome de Down. *Síndrome de Down. Aspectos médicos y psicopedagógicos*. Ed. Masson. 1996.
- García, FA et al. *Atención temprana centrada en la familia*. Sigo Cero 44. 2014
- Garcia, FA y Mendieta, P. *Guía de Orientación y sensibilización sobre Desarrollo Infantil y Atención Temprana para Pediatría*. Murcia: FEAPS - Consejería de Sanidad. 2006
- García, J.M., Pérez, J. Y Berruezo, P.P. *Discapacidad Intelectual. Desarrollo, comunicación e intervención*. Ed. CEPE. Madrid. 2002.

- G.A.T. Grupo de Atención Temprana. *Libro Blanco de la Atención Temprana*. Editor: Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Minusvalía, Madrid 2000.
- Gaztelumendi, A., *El Juego*. Fundación síndrome de Down del País Vasco, 8, 17-18. Bilbao. FSDPV. 2001.
- Gaztelumendi, A., *Apoyando la construcción de una escuela inclusiva*. (Resumen de mesa de ponencias) Fundación síndrome de Down del País Vasco, 20, 26-29. Bilbao. FSDPV. 2007.
- Gracia, M. *Comunicación y lenguaje en primeras edades. Intervención con familias*. Ed. Milenio. Barcelona. 2003.
- Gutiez, P. (Coord) *Prevención, detección e intervención en el desarrollo (0-6 años) y sus alteraciones*. Ed Complutense, Madrid 2005.
- Gobierno Vasco. Departamento de Educación, Universidades e Investigación. *Las necesidades educativas especiales en el segundo ciclo de Educación Infantil*. Vitoria-Gasteiz. Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco. 1997.
- Gobierno Vasco. Departamento de Educación, Universidades e Investigación. *La respuesta del sistema educativo vasco a las Necesidades Educativas Especiales en Educación Primaria*. Vitoria-Gasteiz. Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco. 2006.
- Grupo de Trabajo PAINNE Bizkaia (Proceso de Atención Integrada a Niños y Niñas con Necesidades Especiales). *Proceso de Atención Integrada a Niños y Niñas con Necesidades Especiales. Guía de práctica clínica. Bizkaia 2017*. Disponible en http://www.euskadi.eus/web01-a2zesosa/es/contenidos/documentacion/doc_sosa_c18_b20_guia_2017_es/es_def/index.s.html
- Jiménez, A. *La comunicación oral en el Síndrome de Down*. Ed. CEPE. Madrid. 2014.
- Kay-Raining Bird, E. et al. *The language abilities of bilingual children with Down syndrome*, American Journal of Speech-Language Pathology, 14: 187-199, 2005.
- Kumin, L. *Habilidades de comunicación temprana para niños con Síndrome de Down. Una guía para padres y profesionales*. Ed. CEPE. Barcelona. 2014.
- Macias, L.; Fagoaga, J. *Fisioterapia en Pediatría*. McGrawHill, Barcelona, 2014.
- McWilliam, R. *Routines-based Early Intervention*. Brookes Publishing. Baltimore, MD.
- Monfort, M., Juárez, A. Y Monfort, I. *La práctica de la comunicación bimodal. Del signo a la palabra*. Ed. Entha. Madrid. 2006.
- Miller, J.F., Leddy, M. Y Leavitt, L.A. *Síndrome de Down: comunicación, lenguaje, habla*. Ed. Masson. Barcelona. 2001.
- Muñoz, A. Y Velayos, L., Equipo Iridia. “¡Necesito herramientas!” (¿Por qué esperar?). Fundación síndrome de Down del País Vasco, nº 18, 2-11. Bilbao. FSDPV. 2006.
- Nuñez, B. Y Rodríguez, L. *Los hermanos de personas con discapacidad: una asignatura pendiente*. Asociación Amar, Buenos Aires, 2005.
- Perpiñán, S. *Atención Temprana y Familia. Cómo intervenir creando entornos competentes*. Ed. Nancea. Madrid, 2009
- Rondal, J.A. *Síndrome Down: metodología hacia su normalización. Aspectos médicos, neuropsicológicos, farmacoterapia y terapia génica*. CEPE, Madrid, 2013

- Ruiz Rodríguez, E. *Síndrome de Down. La etapa escolar. Guía para profesores y familias*. Madrid. CEPE. 2009.
- Sánchez Rodríguez, J. *Jugando y aprendiendo juntos. Un modelo de intervención didáctica para favorecer el desarrollo de los niños y niñas con Síndrome de Down*. Málaga. Ediciones Aljibe. 1996.
- Soriano, J y Grupo PrevInfad/PAPPS. *Actividades Preventivas En Niños Con Síndrome De Down*. PrevInfad. Disponible en <http://previnfad.aepap.org/monografia/sindrome-down>. Acceso el 5 de octubre, 2017.
- Troncoso, M.V. y Del Cerro, M.M. *Síndrome de Down: Lectura y escritura*. Ed. Masson. Barcelona. 1997.
- Troncoso, M.V. y Del Cerro, M.M. *Síndrome de Down: Lectura y escritura*. Versión Digital. 2009. Disponible en www.down21.org/
- Varona, A. *Atención Temprana: Coordinación de los Servicios Implicados*. (Resumen de mesa de ponencias) Fundación síndrome de Down del País Vasco, 20, 10-13. Bilbao. FSDPV. 2007.
- Zulueta, M.I. *Los grupos de padres*. Fundación síndrome de Down del País Vasco, 8, 13-14. Bilbao. FSDPV. 2001.
- Zulueta, M.I. *Programa para la Estimulación del desarrollo Infantil (PEI. El niño de 2 a 3 años)*. Ed CEPE. Madrid
- www.hezkuntza.ejgv.euskadi.net
- www.down21.org
- www.down-syndrome.org
- www.bizkaia.net
- www.downpv.org

Anexo 1. PARÁMETROS SOMATOMÉTRICOS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN

NIÑOS: 0 a 15 años NOMBRE
 PERÍMETRO CRANEAL HISTORIA n° FECHA DE NACIMIENTO.....

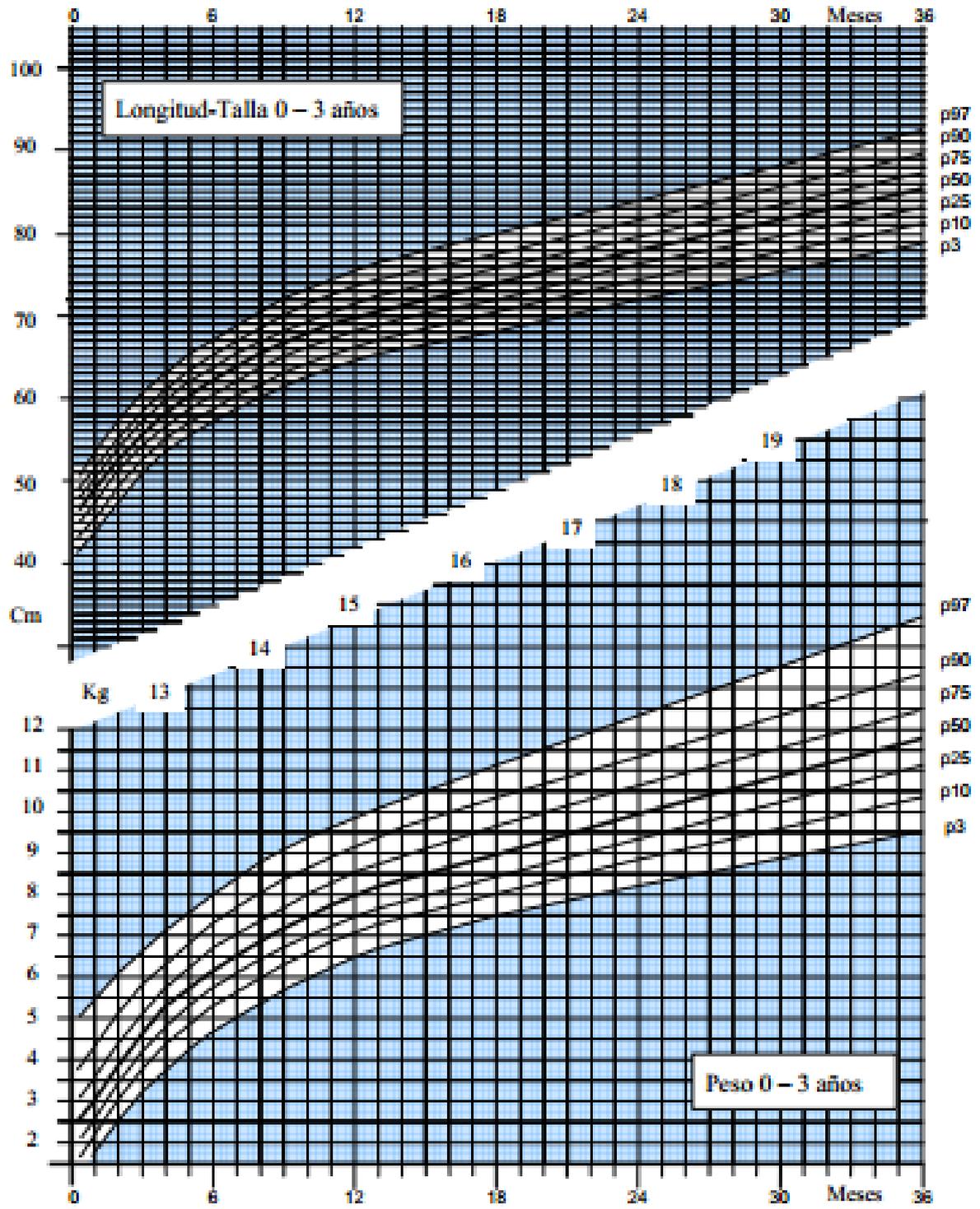


NIÑOS: 0 a 3 años

NOMBRE

LONGITUD / PESO

HISTORIA nº FECHA DE NACIMIENTO

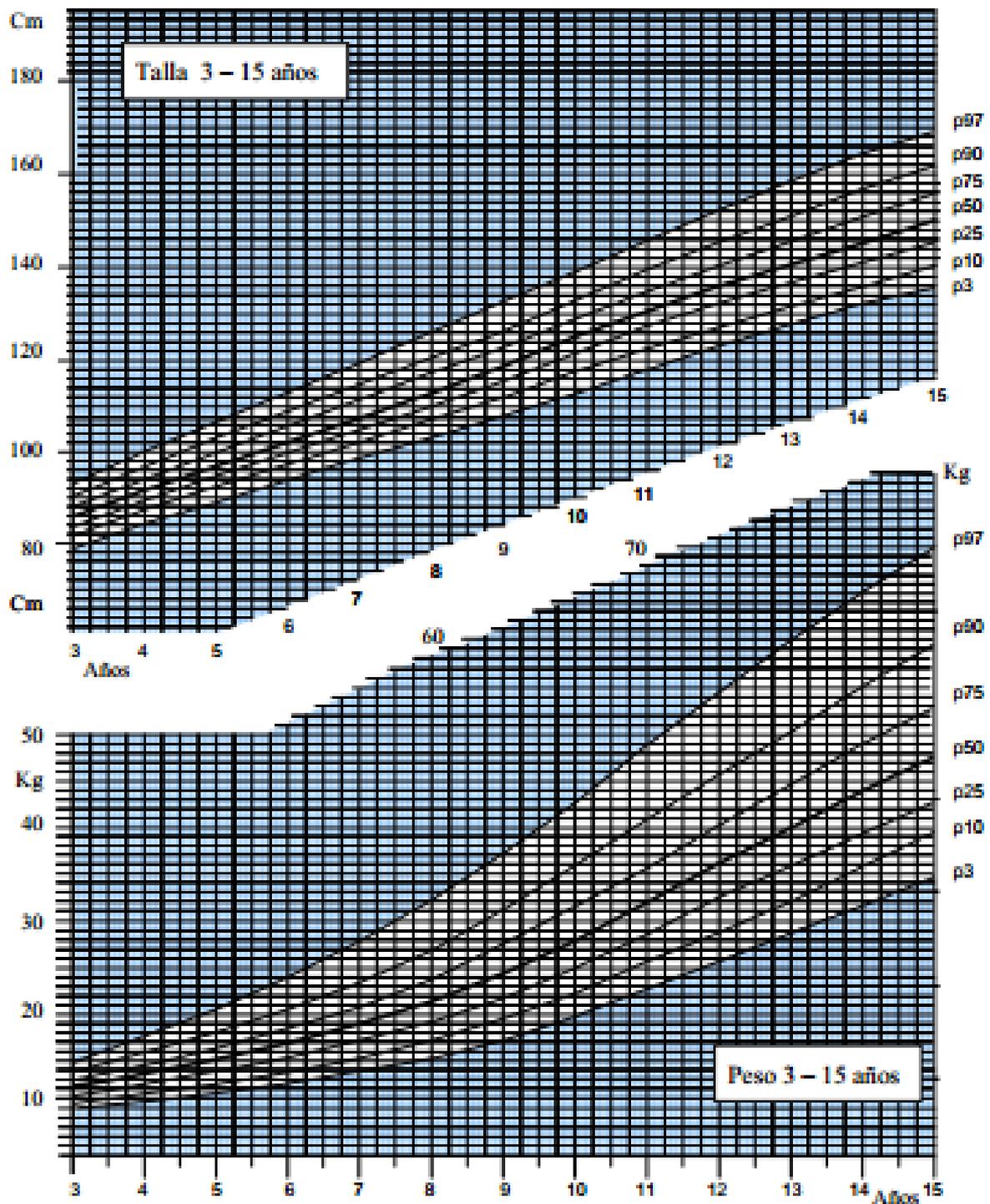


NIÑOS: 3 a 15 años

NOMBRE

TALLA / PESO

HISTORIA n° FECHA DE NACIMIENTO

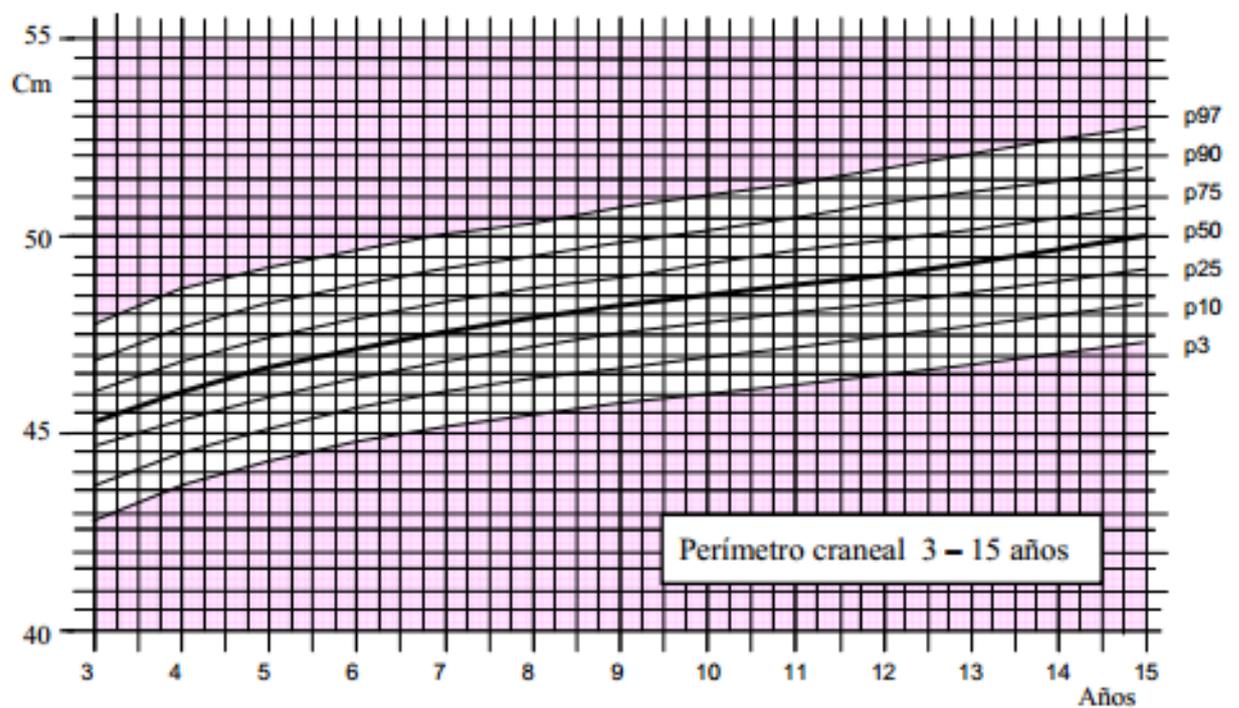
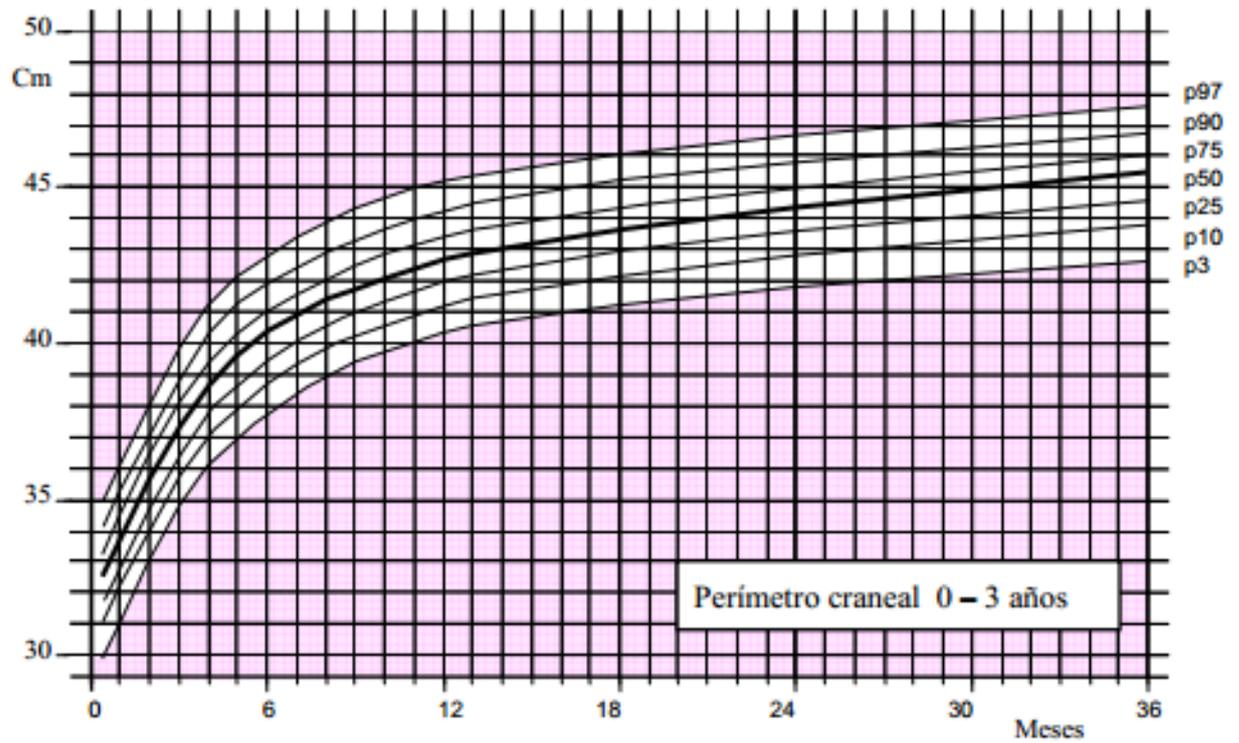


NIÑAS: 0 a 15 años

NOMBRE

PERIMETRO CRANEAL

HISTORIA n°FECHA DE NACIMIENTO.....

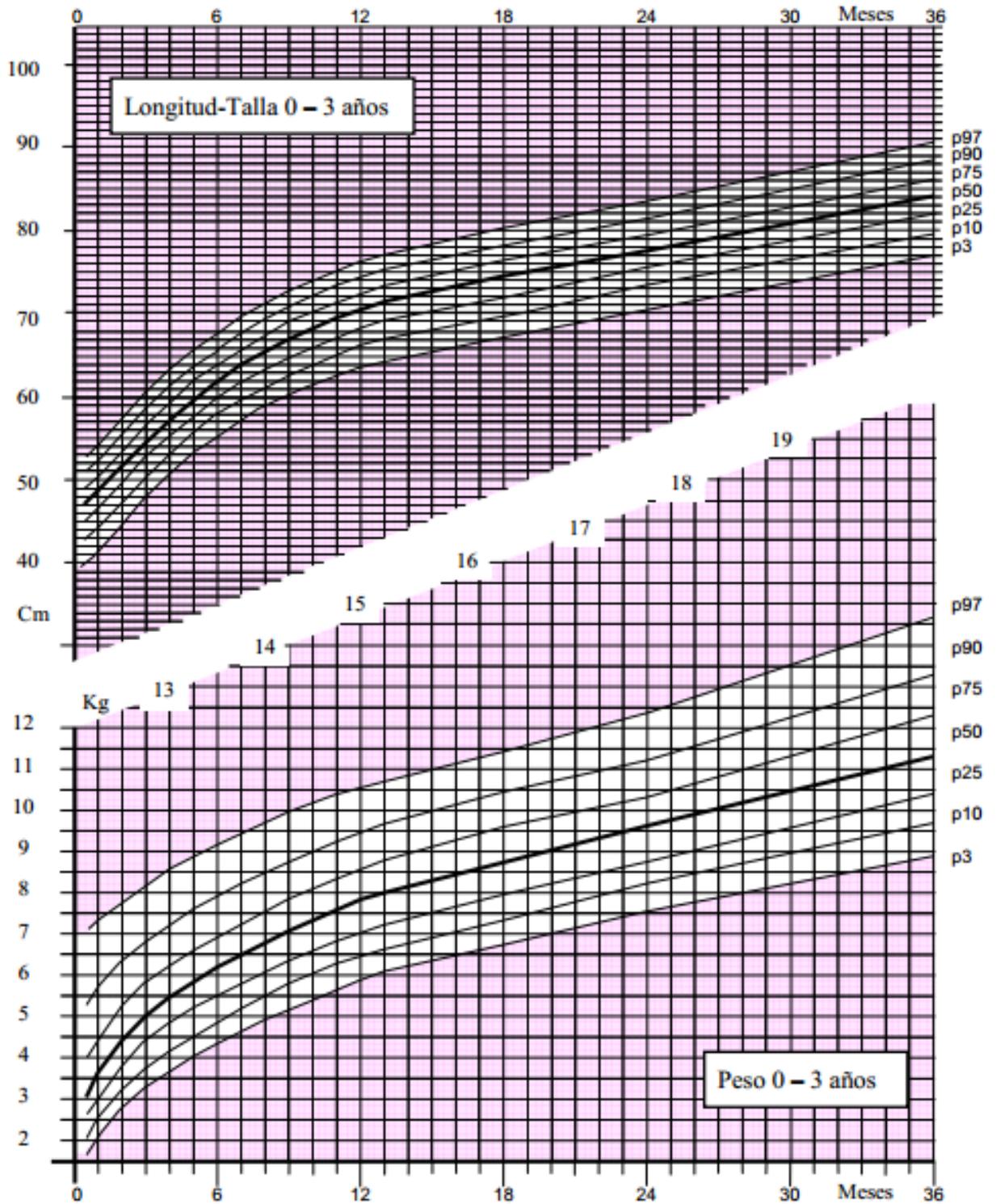


NIÑAS: 0 a 3 años

NOMBRE

LONGITUD / PESO

HISTORIA n° FECHA DE NACIMIENTO.....



NIÑAS: 3 a 15 años
TALLA / PESO

NOMBRE
HISTORIA n° FECHA DE NACIMIENTO.....

