



**ACTIVIDADES EN
GRUPOS
ESPECÍFICOS**

PROGRAMA DE ACTIVIDADES PARA PREMATUROS CON EDAD GESTACIONAL MENOR DE 32 SEMANAS O PESO INFERIOR A 1.500 GRAMOS

Población diana:

Bebés nacidos de forma prematura, con edad gestacional (EG) menor de 32 semanas o peso al nacer (PN) menor de 1.500 gramos.

Periodicidad:

Incluir en el Programa de Salud Infantil como el resto de menores, adaptando el mismo a sus peculiaridades.

Es importante indagar en la primera visita si están incluidos en un programa de seguimiento hospitalario para reforzar y asegurar su seguimiento.

Actividades:

• CRECIMIENTO Y NUTRICIÓN:

- Apoyar y promover la lactancia materna tras el alta.
- Introducción de alimentación complementaria (beikost) teniendo en cuenta la edad corregida (EC).
- Monitorizar el crecimiento mediante gráficas aplicadas a la población (gráficas OMS) utilizando la EC hasta los dos años de vida (edad que tendría si hubiera nacido a las 40 semanas de EG) en lugar de la edad cronológica.
- Los niños o niñas de bajo peso para la edad gestacional que a los 2 o 3 años tengan una talla por debajo de dos desviaciones estándar deberán enviarse a endocrinología infantil para valorar tratamiento con hormona del crecimiento.
- Suplemento de vitamina D: desde los 15 días de vida aportar entre 200-400 UI/día de vitamina D hasta el año de Edad Corregida. Es preciso vigilar los signos de raquitismo en los primeros meses de vida.
- Suplemento de hierro: administrar 2-4 mg/Kg/día de hierro desde el mes de edad hasta la introducción de alimentación complementaria.

• DESARROLLO MOTOR

- Se debe realizar una detenida evaluación motora al menos dos veces en el primer año de vida, aunque aparentemente el desarrollo sea adecuado. La evaluación se hará con escalas apropiadas de función motora

- Tener en cuenta que se pueden encontrar las siguientes variantes de la normalidad que sólo precisan seguimiento:
 - “Hipertonía transitoria del prematuro” que aparece hacia los 3 meses de EC, progresa en sentido cefalocaudal, no produce retracciones ni asimetrías, ni retrasa la adquisición de los hitos motores.
 - “Retraso motor simple”: retraso en la adquisición de los hitos del desarrollo.
 - Se remitirá a Atención Temprana o Neuropediatría cuando se detecte alguna alteración motora (presencia de asimetrías, retracciones y/o retraso en la adquisición de habilidades motoras) o pacientes con riesgo de desarrollo de problema motor (peso al nacimiento 750 gramos, infecciones del SNC y lesión parenquimatosa cerebral) que no estuvieran incluidos en un programa de seguimiento formal.
- **VISIÓN**
 - Confirmar que se ha realizado el cribado para la retinopatía de la prematuridad. Si no hubiera sido así, remitir sin demora a servicio específico de oftalmología.
 - Ante cualquier alteración detectada por el pediatra o referida por la familia se deberá remitir a oftalmología para nueva evaluación.
 - Confirmar que acude a las revisiones periódicas oftalmológicas si está incluido en un programa de seguimiento hospitalario.
 - Aun cuando no presenten retinopatía grave ni patología neurológica se recomienda valoración oftalmológica antes de los 3 años de vida.
 - Los niños o niñas con retinopatía de la prematuridad y los que presentan patología neurológica precisan de seguimiento oftalmológico hasta la adolescencia.
- **AUDICIÓN**
 - Se recomienda realizar potenciales evocados auditivos antes del alta a los menores de 32 semanas de EG o menores de 1.500 gramos.
 - Se recomienda realizar otra valoración auditiva hacia los dos años de edad para detectar los déficits auditivos de comienzo tardío.
- **ALTERACIONES COGNITIVAS Y DEL COMPORTAMIENTO**
 - Este grupo de pacientes presenta con mayor frecuencia que los bebés nacidos a término problemas cognitivos y del comportamiento. Se recomienda enviar a equipos de atención temprana, ya que se mejoran los resultados a corto y medio plazo.

- También pueden presentar con mayor frecuencia alteraciones más complejas del comportamiento y psicopatología. Ante la sospecha de estos problemas derivar a salud mental para su diagnóstico y tratamiento. Por todo ello requieren un trabajo coordinado con los equipos educativos.
 - Se debe recomendar a los progenitores que dediquen un tiempo especial a hablarles utilizando vocabulario e ideas más complejas de lo que aparentemente entenderían ya que así mejoran sus resultados intelectuales.
- **VACUNACIÓN:**
 - Seguir calendario vacunal adaptado a la EC (con excepción de la hepatitis B cuya primera dosis se administrará cuando alcance los 2 Kg de peso o en su defecto los 2 meses de vida)
 - Se recomienda la administración de vacunas no sistemáticas (neumococo, rotavirus, gripe, varicela)
- **PROMOCIÓN DEL APEGO:**
 - Debido a la hospitalización prolongada, las dificultades médicas y las rutinas hospitalarias, las familias pueden experimentar dificultades para vincularse con el bebé nacido antes de tiempo.
 - Se debe promover la participación de los progenitores en los cuidados, durante el mayor tiempo posible, mientras dure la hospitalización.
 - Tras el alta conviene fomentar el contacto piel con piel, intentar promover y recuperar la lactancia materna y ayudar a que conozcan las peculiaridades del comportamiento, temperamento y desarrollo del bebé.

ACTIVIDADES PREVENTIVAS EN NIÑOS Y NIÑAS CON SINDROME DE DOWN

Actividades:

1. Información inicial y apoyo postnatal.
2. Confirmación diagnóstica y consejo genético.
3. Cribado de cardiopatía congénita y valvulopatía.
4. Evaluación oftalmológica por especialista.
5. Cribado de hipoacusia.
6. Detección de trastornos hematológicos.
7. Atención temprana.
8. Evaluación de la función tiroidea.
9. Cribado de enfermedad celíaca (EC).
10. Valoración de signos de compresión medular.
11. Inmunizaciones especiales.
12. Cribado de apnea obstructiva del sueño (SAOS).
13. Prevención de enfermedad periodontal.
14. Valoración de la alimentación, la nutrición y el crecimiento. Prevención de obesidad.
15. Educación sexual.
16. Otros problemas médicos a vigilar.

• ACTIVIDAD 1. INFORMACIÓN INICIAL Y APOYO POSTNATAL

Población diana:

- Personas cuidadoras

Periodicidad:

- En el momento de la sospecha diagnóstica (habitualmente hospital) y en las visitas iniciales de salud que se realicen en Atención Primaria

Justificación:

- Es frecuente que las familias no conozcan el diagnóstico hasta el momento del nacimiento. Muchas recuerdan que la información les fue dada de forma brusca e inadecuada, empleando un lenguaje poco comprensible, centrándose solo en la posible comorbilidad del síndrome.
- El contacto con otras familias o grupos de apoyo puede suponer una gran fuente de apoyo emocional y de información sobre el SD, facilitar la resolución de problemas y orientar sobre los recursos disponibles en la comunidad.

Herramientas y Recursos:

- La información debe ser dada tan pronto como se sospeche el diagnóstico, individualizando el momento y lugar en cada caso particular. Se hará de forma privada, con sensibilidad y sin prisas, estando ambos progenitores junto a su bebé. No se han de emplear tecnicismos. Se dará una información estructurada y clara. Se responderá a cuantas preguntas hagan, permitiendo la libre expresión de las emociones.
- Proporcionar material escrito actualizado referente al SD; ofrecer el teléfono de familias con hijos o hijas con SD que se hayan brindado y/o el de asociaciones locales (anexos); informar de cómo el personal sanitario de referencia y sobre el Proceso de Atención Temprana. Toda esta información podrá iniciarla el personal del hospital puesto que el diagnóstico se suele conocer en el momento del nacimiento.
- En la primera visita al centro de salud se ha de explorar cómo se encuentra la familia, qué es lo que más les preocupa y brindarles toda la información que precisen. En algunos casos pueden requerir apoyo psicológico.

• ACTIVIDAD 2. CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA Y CONSEJO GENÉTICO

Población Diana:

- Neonatos con SD.

Definiciones

Confirmar el diagnóstico y determinar la causa de la trisomía 21. Esta puede obedecer a:

- No disyunción de un par de cromosomas 21 durante la formación del ovocito o espermatozoide. Representa la causa más frecuente de SD (95%).
- Mosaicismo (1%).
- Translocación (3-4%). En progenitores menores de 35 años las translocaciones causan el 9% de los casos; la mitad son de novo, y el resto se deben a una translocación balanceada en uno de los progenitores.

• **ACTIVIDAD 3. CRIBADO DE CARDIOPATÍA CONGÉNITA Y VALVULOPATÍA**

Población Diana

- Recién nacidos, aunque estén asintomáticos, y en otras edades si no han sido evaluados.
- Adolescentes o adultos jóvenes.

Periodicidad:

En dos ocasiones:

- en el periodo neonatal inmediato y
- en la adolescencia-vida adulta.

Definiciones:

- Las cardiopatías congénitas más frecuentes en pacientes con SD son el canal auriculoventricular completo (45-60%) y la comunicación interventricular (32-35%).
- Las valvulopatías más frecuentes son el prolapso de la válvula mitral (46-57%) y la regurgitación aórtica (10-17%).

Justificación:

- Casi el 50% de los recién nacidos con SD presentan una cardiopatía congénita. Los síntomas pueden ser inicialmente escasos.
- En la adolescencia o juventud, aunque no haya antecedentes de cardiopatía estructural pueden desarrollar una valvulopatía *a posteriori*.

Herramientas y Recursos:

- Evaluación en cardiología pediátrica y realización de una ecocardiografía, tanto para la detección de cardiopatía congénita en el periodo neonatal, como de valvulopatía en la adolescencia.
- Si está indicado realizar profilaxis frente a la endocarditis infecciosa, incidir en su importancia en cada una de las revisiones de salud (anexos 2 y 3).

Información Adicional

- En los niños y niñas con SD que presentan cardiopatía congénita, es más frecuente la enfermedad vascular pulmonar (cambios patológicos obstructivos en los vasos pulmonares), especialmente cuando existe un gran shunt izquierda-derecha; además, de forma característica, la hipertensión pulmonar suele ocurrir en una etapa más precoz, a partir de los 6 meses de vida. El conocimiento de este hecho es de enorme importancia de cara a elegir el momento adecuado para la intervención quirúrgica.

• **ACTIVIDAD 4. EVALUACIÓN OFTALMOLÓGICA POR ESPECIALISTA**

Población Diana:

- Todos los menores con SD, de cualquier edad, comenzando en el periodo neonatal.

Periodicidad:

- Periodo neonatal, a los 6 y a los 12 meses de edad, cada dos años hasta los 5 años de edad, y una vez al año a partir de entonces.

Justificación:

Al nacimiento se deben excluir las siguientes patologías: cataratas congénitas, estrabismo, nistagmo y glaucoma.

Con la edad aumenta la incidencia de enfermedades oftalmológicas. Se observan trastornos de la refracción en casi el 50% de los pacientes entre los 3-5 años de edad. Cataratas y queratocono pueden desarrollarse en la segunda década de la vida o incluso más tarde.

Herramientas y Recursos

Evaluación oftalmológica.

• **ACTIVIDAD 5. CRIBADO DE HIPOACUSIA**

Población Diana:

- Todos los menores con SD, de cualquier edad, comenzando en los 3 primeros meses de vida.

Periodicidad:

- Cada 6 meses hasta los 3 años de edad, y anualmente a partir de entonces.

Justificación

El 75% de las personas con SD presentarán hipoacusia a lo largo de su vida, por lo general de conducción. En algunos estudios solo un 30% de los menores de 3 años tiene una audición normal.

Herramientas y Recursos:

- En menores de 1 año: test de otoemisiones acústicas o potenciales auditivos automatizados. Si el cribado realizado en los 3 primeros meses de vida resulta patológico, se repetirá a las 2-3 semanas. Si continúa siendo anormal, será remitido a un equipo multidisciplinar para valoración etiológica y tratamiento e intervención temprana antes de los 6 meses de edad.
- Entre el año y los 3 años de edad: pruebas basadas en reflejos auditivos conductuales, impedanciometría o potenciales evocados.

Información Adicional

En quienes desarrollan otitis media serosa (OMS), se debe evaluar la audición y el desarrollo del lenguaje y el habla, e instaurar tratamiento con prontitud (terapia del lenguaje, audífonos, inserción de tubos de timpanostomía); asimismo, se debe documentar la resolución del cuadro y de la hipoacusia subsecuente.

- **ACTIVIDAD 6. DETECCIÓN DE TRASTORNOS HEMATOLÓGICOS**

Población Diana:

- Recién nacidos con SD.

Periodicidad:

Una sola vez. Solo en aquellos recién nacidos que presenten síndrome mieloproliferativo transitorio, se aconseja evaluarlos cada 3 meses hasta los 3 años de edad, y cada 6 meses a partir de entonces, hasta los 6 años.

Definiciones

- **Policitemia:** Se define como un hematocrito central mayor o igual al 65%. La mayoría presentan hiperviscosidad sanguínea. Cursa con anorexia, letargia, taquipnea, rechazo del alimento, hiperbilirrubinemia, hipoglucemia y trombocitopenia.
- **Síndrome mieloproliferativo:** es una forma de leucemia autolimitada, de causa desconocida, que remite espontáneamente en 2–3 meses. No obstante, se recomienda realizar un seguimiento estrecho durante los primeros años de vida, por el riesgo de desarrollar una leucemia típica en el 20–30% de los casos.

Justificación

Excluir la presencia de policitemia y síndrome mieloproliferativo en el recién nacido; ambas entidades están presentes en el 64% y 10% respectivamente.

Herramientas y Recursos:

- Hemograma

Información Adicional

El síndrome mieloproliferativo es tan poco frecuente en otros lactantes que, ante su hallazgo en un menor de 2 meses, se debe practicar cariotipo para descartar síndrome de Down con mosaicismo.

- **ACTIVIDAD 7. ATENCIÓN TEMPRANA**

Población Diana:

- Niños y niñas con SD, comenzando en los primeros meses de vida.

Justificación

La atención temprana pretende potenciar las capacidades del menor y estimular su maduración. Se ha observado que mejoran el desarrollo de forma global, los trastornos del comportamiento alimentario, el desarrollo del lenguaje, la integración social y la adaptación entre los progenitores y sus hijos e hijas.

Información Adicional

La mayoría de los niños con SD presentan un retraso mental leve (CI 50–70) o moderado (CI 35–50), con un amplio rango de variabilidad. En general, la adquisición de habilidades ocurre de un modo más lento. La edad media en que consiguen la sedestación es a los 11 meses, el gateo a los 17 meses, la marcha a los 26 meses, y las primeras palabras a los 18 meses.

- **ACTIVIDAD 8. EVALUACIÓN DE LA FUNCIÓN TIROIDEA**

Población Diana:

- Todos los menores con SD, de cualquier edad, comenzando desde el nacimiento.

Periodicidad:

- Al nacer, a los 6 y a los 12 meses, y cada 2 años a partir de entonces.
- En caso de hipotiroidismo compensado, determinar cada 6 meses: TSH, T4 y rT3 hasta que se normalice o se evidencie un hipotiroidismo franco.

Definiciones

- Hipotiroidismo compensado: elevación aislada de TSH con tiroxina normal; se observa en un 50% de las personas con SD y obedece a un defecto en la neuroregulación.

Justificación

El riesgo de hipotiroidismo congénito es de 1 de cada 100–140 en pacientes con SD, frente al 1/4000 de la población general. Las enfermedades tiroideas, en particular el hipotiroidismo, se observan más frecuentemente en personas con SD y, globalmente, se presentan en el 15% de los casos. Su prevalencia aumenta con la edad.

Herramientas y Recursos:

- Determinación de hormona tiroestimulante (TSH) y tiroxina.

- Solicitar anticuerpos antitiroideos, al menos en una ocasión, en la edad escolar, entre los 9-12 años de edad.
- La combinación de desaceleración del crecimiento lineal y aumento de la ganancia de peso es un indicador sensible de hipotiroidismo.

• ACTIVIDAD 9. CRIBADO ENFERMEDAD CELÍACA

Población Diana:

- Menores con SD, aunque permanezcan asintomáticos, a partir de los 3 años de edad.

Periodicidad:

Si el cribado inicial es negativo, caben dos opciones:

- Repetir el estudio de forma regular, cada 2-3 años, o en cualquier momento si desarrolla síntomas compatibles.
- Practicar estudio genético (HLA DQ2/DQ8) para detectar a aquellos que tienen mayor riesgo de desarrollarla, y limitar a dicho grupo la realización de cribado serológico regular.

Justificación

La prevalencia de enfermedad celíaca en caso de padecer SD es mayor que en la población general: 5-12% entre los 2,5 y los 15 años de edad, frente a un 3-13 por mil. La incidencia aumenta con la edad

Herramientas y Recursos:

Determinación de anticuerpos IgA antitransglutaminasa tisular (ATGt IgA), previa cuantificación de IgA sérica.

Información Adicional

De forma característica la EC en pacientes con SD suele ser sintomática: retraso del crecimiento, diarrea, vómitos, anorexia, estreñimiento, bajos niveles de hemoglobina, hierro y calcio; la razón entre formas sintomáticas y silentes es de 4:1, mientras que en la población general es de 1:7.

• ACTIVIDAD 10. VALORACIÓN DE SIGNOS DE COMPRESIÓN MEDULAR

Población Diana:

- Todos los pacientes con SD, de cualquier edad.
- Aquellos que practican deportes de alto riesgo o vayan a ser sometidos a procedimientos en los que se requiere hiperextender el cuello.

Periodicidad:

- Anual

Definiciones

- Signos de compresión medular: limitación de la movilidad o dolor en el cuello, tortícolis, inclinación de la cabeza, dificultad para caminar, trastornos en la marcha, pérdida del control de esfínteres (vesical/intestinal), debilidad en manos, incoordinación, torpeza motriz, disminución de la tolerancia al ejercicio, déficits sensoriales, espasticidad, clonus, hiperreflexia, signo de Babinski.
- Inestabilidad atlantoaxoidea: aumento de la distancia entre el arco anterior del atlas (C1) y la apófisis odontoides del axis (C2), con excesiva movilidad entre ambos segmentos.
- Deportes de alto riesgo: deportes de colisión y contacto como el fútbol, actividades gimnásticas, saltos de longitud, lanzarse de cabeza a la piscina, natación estilo mariposa

Justificación

Un 15% de las personas con SD presentan inestabilidad atlantoaxoidea, habitualmente de forma asintomática. Las lesiones medulares graves, por lo general, vienen precedidas por signos de compresión medular, que han podido mantenerse estables durante semanas, meses o años.

Herramientas y Recursos:

- Cuidadosa evaluación neurológica.
- Comentar a los padres los signos de compresión medular, e indicarles que ante su presencia deben consultar de inmediato.
- Informar sobre los deportes que entrañan mayor riesgo.

Información Adicional

- Si se objetivan signos o síntomas de compresión, se aconseja realizar resonancia magnética de troncoencéfalo y médula espinal, así como evaluación por especialista en neurocirugía.
- En aquellos procedimientos en los que se requiere hiperextender el cuello, como por ejemplo durante la intubación, es conveniente estabilizar la columna cervical de forma sistemática, evitando la flexión y la extensión.
- El cribado sistemático mediante radiografía lateral de cuello en posición neutra, flexión y extensión entre los 3-5 años de edad, es cuestionado. También lo es su realización con anterioridad a los procedimientos quirúrgicos o cuando se practican deportes de alto riesgo. La reproductibilidad de la prueba es escasa.

- **ACTIVIDAD 11. INMUNIZACIONES ESPECIALES**

Inmunizaciones especiales. Puntos clave (Ver anexo 2 del capítulo de vacunas en situaciones especiales)

Información Adicional

De los incompletos conocimientos actuales sobre vacunaciones en la población Down se desprenden unas deducciones de orden práctico:

- a) Las vacunas pueden considerarse seguras e inmunógenas en este colectivo.
- b) Las anomalías inmunológicas y somáticas propias del síndrome recomiendan una ampliación de sus calendarios de vacunaciones sistemáticas, incluyendo preparados que pueden o suelen considerarse de indicación selectiva.
- c) La posibilidad de que las vacunas induzcan respuestas inmunes algo inferiores a las habituales, obliga a extremar el cumplimiento de las pautas establecidas para cada una de ellas.
- d) Sería deseable que los programas de salud específicamente diseñados para las personas con SD incluyeran algunos estudios serológicos postvacunales, con el fin de descartar posibles respuestas subóptimas a determinadas inmunizaciones.

- **ACTIVIDAD 12. CRIBADO DE APNEA OBSTRUCTIVA DEL SUEÑO (SAOS)**

Población Diana:

- Menores con SD entre el año y los 12 años de edad

Periodicidad:

- En todas las revisiones de salud

Definiciones

Son signos sugestivos de SAOS: ronquido, esfuerzo respiratorio, apneas, adopción de posturas anómalas durante el sueño para favorecer la apertura de la vía aérea, sueño intranquilo, sudoración nocturna profusa.

Justificación

La incidencia de SAOS en pacientes con SD es del 30-60%, frente al 0,7-2% en la población general. Los progenitores en general subestiman su presencia, por la tendencia a asumir que la respiración irregular que presenta su hija o hijo durante el sueño es normal; solo un tercio lo reconocen. La hipoxemia intermitente que conlleva, puede originar hipertensión pulmonar y contribuir al deterioro cognitivo.

Herramientas y Recursos:

- Preguntar por la presencia de signos sugestivos de SAOS y, si se sospecha, remitir a otorrinolaringología o a especialista en sueño para realizar prueba objetiva.

- **ACTIVIDAD 13. PREVENCIÓN DE ENFERMEDAD PERIODONTAL**

Población Diana:

- A partir de los 2 años de edad

Periodicidad:

- Visitas de seguimiento al dentista cada 6 meses.

Definiciones

Infección aguda, inflamación y dolor periodontal. Pueden favorecerla las alteraciones en la flora de la boca, los problemas ortodóncicos, la escasa higiene oral y las inmunodeficiencias.

Justificación

La incidencia de enfermedad periodontal es mayor que en la población general. Es importante mantener una buena higiene oral, en especial si existen factores de riesgo de endocarditis infecciosa.

Herramientas y Recursos:

- Educar en los cuidados habituales de la boca en cada uno de las revisiones de salud; el cepillado dental se debe realizar al menos dos veces al día.
- Revisiones odontológicas regulares.

Información Adicional

- También son característicos el retraso en la erupción dentaria, tanto decidual como permanente, la maloclusión y el bruxismo. Todo ello contrasta con una menor incidencia de caries.

- **ACTIVIDAD 14. VALORACIÓN DE LA ALIMENTACIÓN, LA NUTRICIÓN Y EL CRECIMIENTO. PREVENCIÓN DE LA OBESIDAD**

Población Diana:

- Todos los niños y niñas con SD, de cualquier edad, comenzando desde el nacimiento.

Periodicidad:

- En todas las visitas de salud.

Definiciones

La obesidad se define como un índice de masa corporal (IMC) > P95 para la edad y el sexo, y el sobrepeso cuando se sitúa entre el P85-94.

Justificación

- Durante el periodo neonatal, el escaso tono muscular puede dificultar la succión y la coordinación entre succión y deglución. También pueden repercutir en la ingesta, la presencia de una cardiopatía congénita no reparada o la excesiva somnolencia que algunos muestran durante las primeras semanas de vida.
- Los niños y niñas con SD muestran un crecimiento más lento.
- En la etapa de lactantes suelen ser delgados para su longitud, posteriormente con la edad se hacen más proporcionados y hacia los 3-4 años es frecuente que desarrollen sobrepeso u obesidad. Contribuye a ello la presencia de un reducido gasto metabólico.
- En las personas adultas con SD, un menor IMC se correlaciona con variables tales como una mayor satisfacción en su grupo de amistades, y un mayor acceso a actividades recreativas y sociales.
- En las personas adultas con SD se ha observado una menor densidad ósea respecto a los controles.

Herramientas y Recursos:

- En el periodo neonatal comprobar la capacidad del bebé para alimentarse. En ocasiones la alimentación "a demanda" puede ser inadecuada, debiendo ser estimulados regularmente para ser alimentados. Asimismo, las madres pueden requerir vaciar adecuadamente sus pechos para estimular la producción de leche.
- Revisar la ingesta calórica para asegurar un crecimiento adecuado. En ocasiones es preciso aumentar el aporte calórico.
- Valorar el crecimiento físico mediante el empleo de tablas específicas (tablas de percentiles).
- Iniciar la prevención de la obesidad a partir de los 2 años de edad. Destacar la importancia de seguir una dieta equilibrada, indicar cómo llevar a cabo la selección de los alimentos para su confección y promover la práctica regular de ejercicio físico.
- Asegurar un aporte adecuado de calcio y vitamina D.

- **ACTIVIDAD 15. EDUCACIÓN SEXUAL**

Población Diana:

- A partir de la adolescencia

Periodicidad:

- Variable; grandes diferencias individuales.

Justificación

Los adolescentes con SD tienen los mismos intereses e inclinaciones sexuales que sus pares sin SD, y deben adoptar hábitos y actitudes saludables en relación a su sexualidad.

Herramientas y Recursos

- Ver capítulos sobre sexualidad.
- Otros mensajes que deben ser dados son: evitar muestras de afecto desmedido hacia los extraños, diferenciar conductas aceptables en privado pero no en lugares públicos, enseñarles a que rechacen tocamientos inapropiados y a que informen a los progenitores si ello ocurre.

Información Adicional

- En las mujeres sexualmente activas, se aconseja la realización de examen pélvico con regularidad.
- El riesgo de transmisión del síndrome de Down a su descendencia es del 50%, si bien en general los varones no suelen ser fértiles.

- **ACTIVIDAD 16. OTROS PROBLEMAS MÉDICOS A VIGILAR**

Población Diana:

- Todos los pacientes con SD, de cualquier edad.

Definiciones

- Atresias gastrointestinales (12%).
- Enfermedad de Hirschsprung (<1%).
- Artropatía similar a la artritis reumatoide juvenil (1,2%).
- Diabetes mellitas (1%).
- Crisis convulsivas (5-10%).
- Leucemia (0,3-1%).

- Trastornos del comportamiento y psiquiátricos (17,6% de los menores de 20 años): déficit de atención con hiperactividad (6,1%), conductas agresivas (6,5%) y oposicionistas (5,4%). También se describe una mayor incidencia de autismo, que puede llegar a ser del 7%.
- Cáncer testicular.

Justificación

Estos procesos se presentan con una frecuencia muy superior a la esperada en la población general, por lo que es preciso mantener un alto índice de sospecha.

Información Adicional

- La artropatía similar a la artritis reumatoide juvenil suele asociarse a subluxaciones articulares en el 55% de los casos (columna cervical, rótula y otras articulaciones).
- Las crisis convulsivas se inician en un 40% antes del año de edad, y en otro 40% en la tercera década de la vida.
- La leucemia mieloide aguda suele manifestarse entre el año y los 5 años de edad (media 2 años), y en el 20-69% de los casos lo hace en forma de síndrome mielodisplásico (plaquetopenia inicial, que va empeorando a lo largo de los meses, y que se sigue de anemia).
- Si en un joven con SD se observa regresión en sus habilidades sociales o en su desarrollo, debe descartarse la presencia de hipotiroidismo, enfermedad celíaca, sordera, déficit de vitamina B12 y ácido fólico, depresión...

ACTIVIDADES EN NIÑOS Y NIÑAS CON SÍNDROME DE DOWN

ANEXO 1 RESUMEN DE ACTIVIDADES

EVALUACIÓN AL NACIMIENTO

- Apoyo postnatal
- Cariotipo y consejo genético
- Hemograma
- Evaluación cardiológica (ecocardiograma)
- Examen oftalmológico
 - Repetir a los 6 y 12 meses
- Comprobar capacidad para alimentarse
- Evaluación auditiva
 - – Antes de los 3 meses de edad
- Neurodesarrollo
 - Inclusión en un programa de Atención Temprana desde los primeros meses de Edad

MONITORIZACIÓN

- Examen oftalmológico
 - Bianual hasta los 5 años, anual después.
- Evaluación auditiva
 - Semestral hasta los 3 años, y anual después.
- Función tiroidea
 - TSH y tiroxina a los 0-6 -12 meses; después bianual
 - Anticuerpos antitiroideos, entre los 9-12 años
- Enfermedad celíaca
 - A los 3 años: ATGt IgA previa cuantificación de IgA sérica. Controles posteriores:
véase texto

- Endocarditis infecciosa
 - Si factores de riesgo (anexo3)

PREVENCIÓN

- Obesidad
 - A partir de los 2 años
- Enfermedad periodontal
 - Examen odontológico a los 2 años. Visitas de seguimiento cada 6 meses
- Inmunizaciones especiales
 - Varicela, gripe y neumococo
- Ingesta calórica, crecimiento
 - En todas las visitas de salud

VIGILANCIA

- Cribado de valvulopatía
 - Adolescencia y juventud temprana.
- Signos clínicos de compresión medular
 - En todas las visitas de salud
- Diabetes, leucemia...
 - Mantener un alto índice de sospecha
- Signos de apnea obstructiva del sueño (SAOS)
 - Preguntar en cada una de las visitas que se practiquen entre 1-12 años
- Salud sexual y reproductiva
 - Adolescencia y juventud temprana.

OTROS

- Trastornos del comportamiento
 - Déficit de atención con hiperactividad, conductas agresivas, opositoristas, autismo.

ACTIVIDADES EN NIÑOS Y NIÑAS CON SÍNDROME DE DOWN

ANEXO 2. PUNTOS CLAVE DE INMUNIZACIONES EN EL SÍNDROME DE DOWN

- Los niños y niñas con SD necesitan las mismas vacunas que los demás.
- El SD tiene unas particularidades inmunológicas que facilitan la presencia de infecciones de repetición, especialmente de las vías respiratorias.
- Los pacientes afectos de SD presentan una serie de factores locales a nivel nasofaríngeo que dan lugar al acúmulo de secreciones que facilitan las infecciones a nivel de las vías respiratorias superiores y al padecimiento de otitis y sinusitis de repetición.
- Debido a su predisposición a padecer infecciones hay que ser muy exigentes en el cumplimiento del calendario vacunal.
- El calendario vacunal recomendado por el CAV de la AEP según las últimas actualizaciones se puede establecer como el calendario idóneo para los niños y niñas con SD.
- Se recomienda la vacunación anual antigripal y una vigilancia estricta de la implementación de la vacunación frente a la hepatitis B.
- La vacuna neumocócica 13-valente está recomendada en caso de padecer SD pero especialmente si se acompaña de cardiopatía congénita y procesos respiratorios crónicos.

Nota: VCN_13: el diagnóstico de SD aunque no presente cardiopatía o enfermedad pulmonar crónica puede incluirse entre los supuestos inmunodeficiencia (visado).

ACTIVIDADES EN NIÑOS Y NIÑAS CON SÍNDROME DE DOWN

ANEXO 3 INFORMACIÓN PROFILAXIS ENDOCARDITIS INFECCIOSA

PACIENTES EN QUIENES ESTÁ INDICADA LA PROFILAXIS FRENTE A LA ENDOCARDITIS INFECCIOSA DURANTE LOS PROCESOS DENTALES:

- Portadores de prótesis valvulares cardíacas.
- Antecedentes de endocarditis infecciosa.
- Cardiopatía congénita cianótica no reparada, incluidos los portadores de cortocircuitos o derivaciones paliativos.
- Cardiopatía congénita completamente reparada con material protésico o dispositivo colocado mediante cirugía o mediante catéter, durante los 6 meses siguientes al procedimiento.
- Cardiopatía congénita reparada en las que persisten defectos residuales a nivel del parche o dispositivo protésico. En este caso la profilaxis no se limita a los 6 meses siguientes a la intervención.
- Receptores de trasplante cardíaco que desarrollan valvulopatía.

Notas:

- La mayoría de los casos de endocarditis infecciosa (EI) no guardan relación con intervenciones dentales, sino con procedimientos que practicamos de forma rutinaria a diario: cepillado dental, empleo de seda dental, uso de mondadientes... y que son causa de bacteriemia. Es por ello por lo que el mantenimiento de una buena higiene oral y la erradicación de la enfermedad dental y periodontal son clave para minimizar el riesgo de que se presente.
- En los pacientes arriba indicados, cualquier intervención dental en la que ocurra manipulación de la encía, la región periapical del diente o se acompañe de perforación de la mucosa oral, conlleva riesgo de bacteriemia, y por ende está indicado el empleo de profilaxis. La toma de biopsias, la retirada de suturas y la colocación de bandas ortodóncicas están entre los procedimientos en los que se aconseja.
- Por el contrario, no precisan profilaxis: las inyecciones anestésicas a través de tejidos no infectados, la práctica de radiografías dentales, la colocación de aparatos ortodóncicos o protésicos extraíbles, el ajuste de aparatos ortodóncicos, la colocación de brackets, la extracción de dientes deciduales, las hemorragias por traumatismos en los labios o en la mucosa oral.
- En los pacientes que toman penicilina vía oral de forma mantenida, es probable que los *Streptococcus viridans* de su cavidad oral sean resistentes a la penicilina, por lo que se aconseja el empleo de otros antibióticos con fines profilácticos: clindamicina, azitromicina, claritromicina.

FÁRMACOS INDICADOS PARA LA PROFILAXIS DE LA ENDOCARDITIS INFECCIOSA DURANTE LOS PROCEDIMIENTOS DENTALES

Situación	Agente	Adultos	Niños
Vía oral	Amoxicilina	2 g	50 mg/Kg
Si no tolera vía oral	Ampicilina	2 g IV o IM	50 mg/Kg IV o IM
	Cefazolina o Ceftriaxona	1 g IV o IM	50 mg/Kg IV o IM
En caso de alergia a penicilina			
Vía oral	Cefalexina ^{2,3}	2 g	50 mg/kg
	Clindamicina	600 mg	20 mg/kg
	Azitromicina o claritromicina	500 mg	15 mg/kg
Si no tolera vía oral	Cefazolina o Ceftriaxona ³	1 g IM o IV	50 mg/kg IM o IV
	Clindamicina	600 mg IM o IV	20 mg/kg IM o IV

UNA SOLA DOSIS 30-60 MINUTOS ANTES DEL PROCEDIMIENTO. Si la dosis no fuera administrada en dicho momento, se hará en las 2 horas siguientes al procedimiento

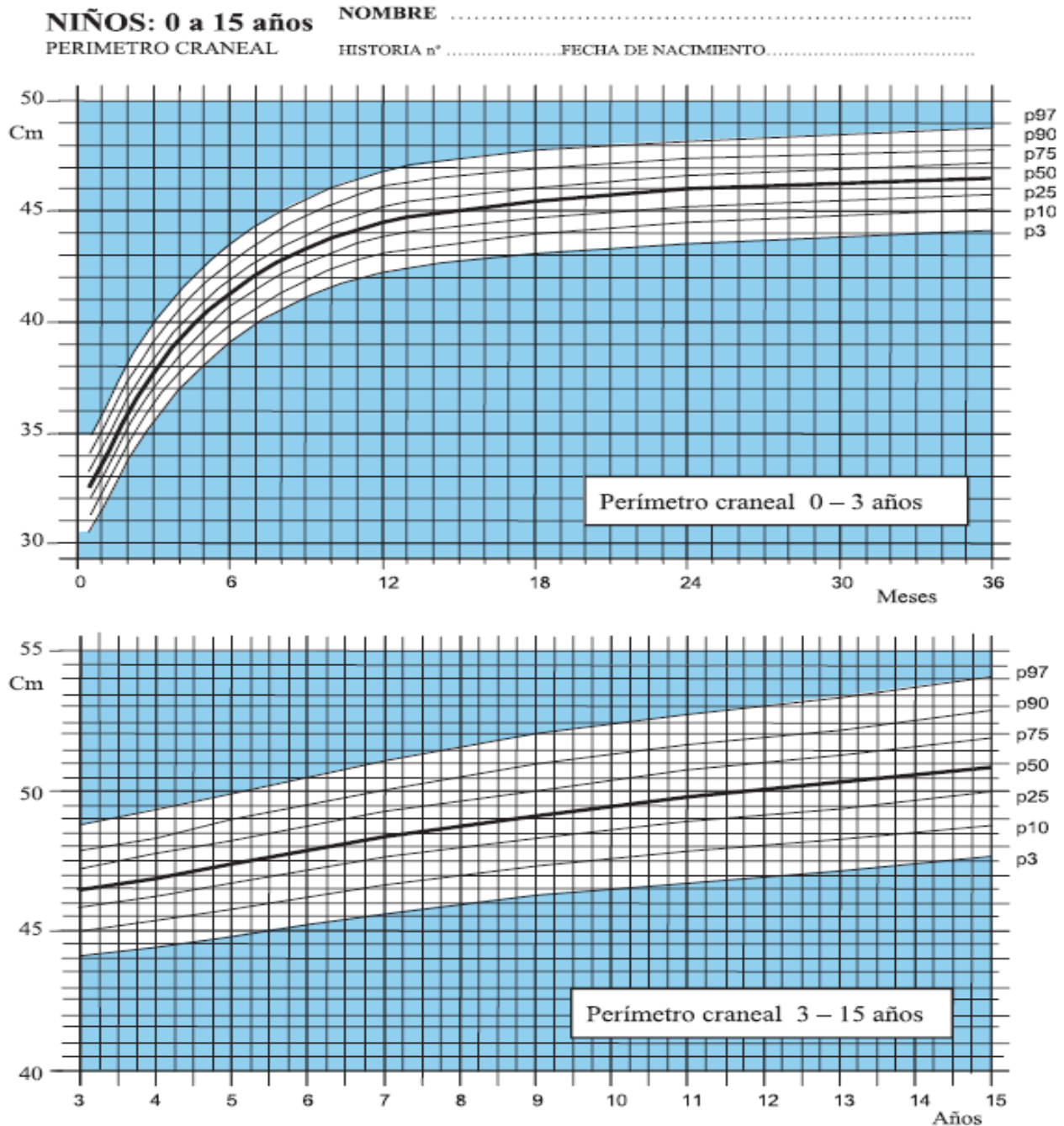
² También se pueden emplear otras cefalosporinas orales de primera o segunda generación en dosis equivalentes.

³ Las cefalosporinas no se deben emplear si existen antecedentes de anafilaxia, angioedema o urticaria tras la administración de penicilina o derivados.

ACTIVIDADES EN NIÑOS Y NIÑAS CON SÍNDROME DE DOWN

ANEXO 4

TABLAS CRECIMIENTO. TABLAS DE PERCENTILES PARA NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN. Fundación Catalana Síndrome de Down

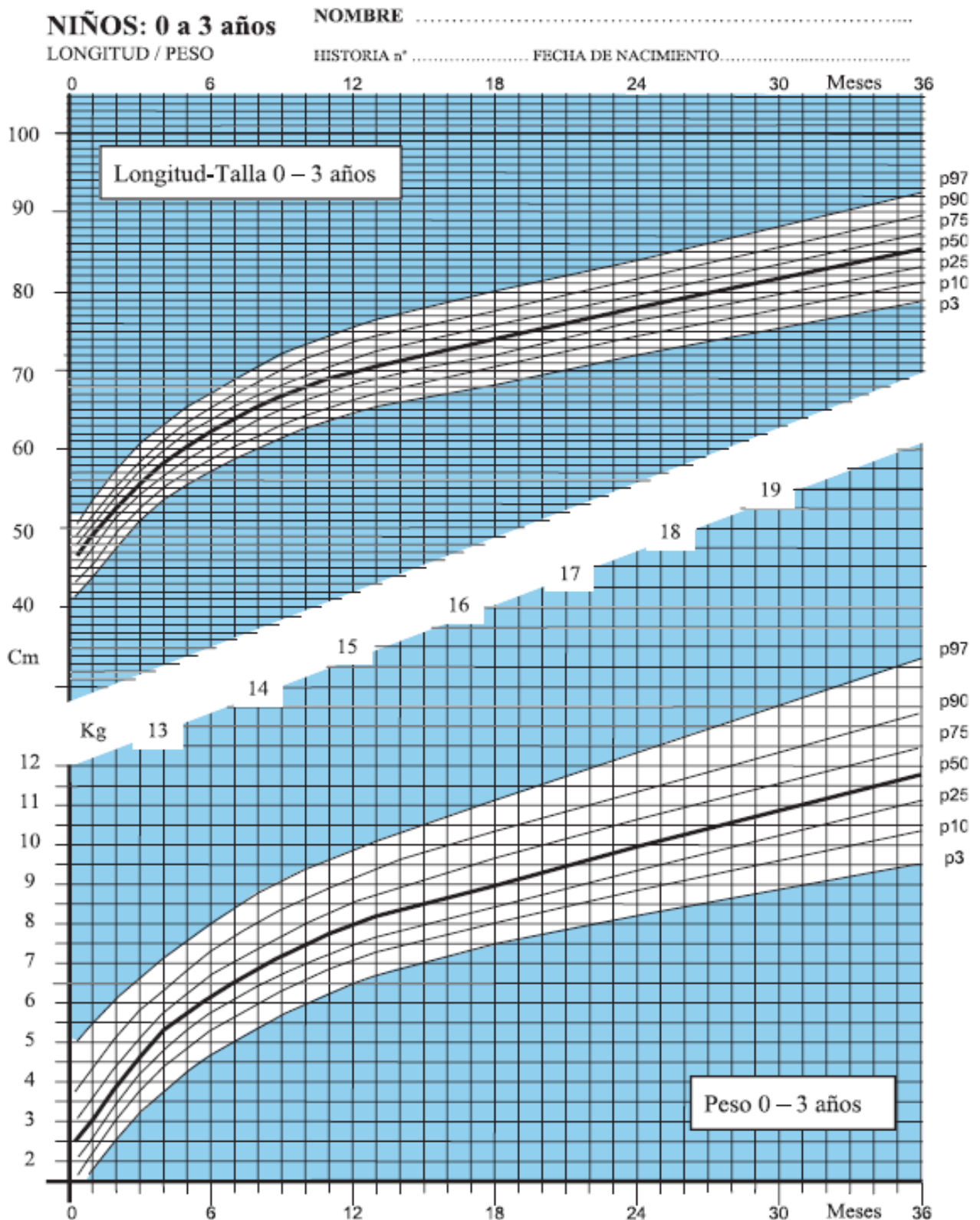


Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down «FCSD»)
X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS*
Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down, (2004;8:34-46).



FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Comte Borrell, 201 Ent., 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23,
Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsd.org WEB: www.fcsd.org



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down
(Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down «FCSD»-).
X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS*
Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down, (2004);8:34-46).



FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN

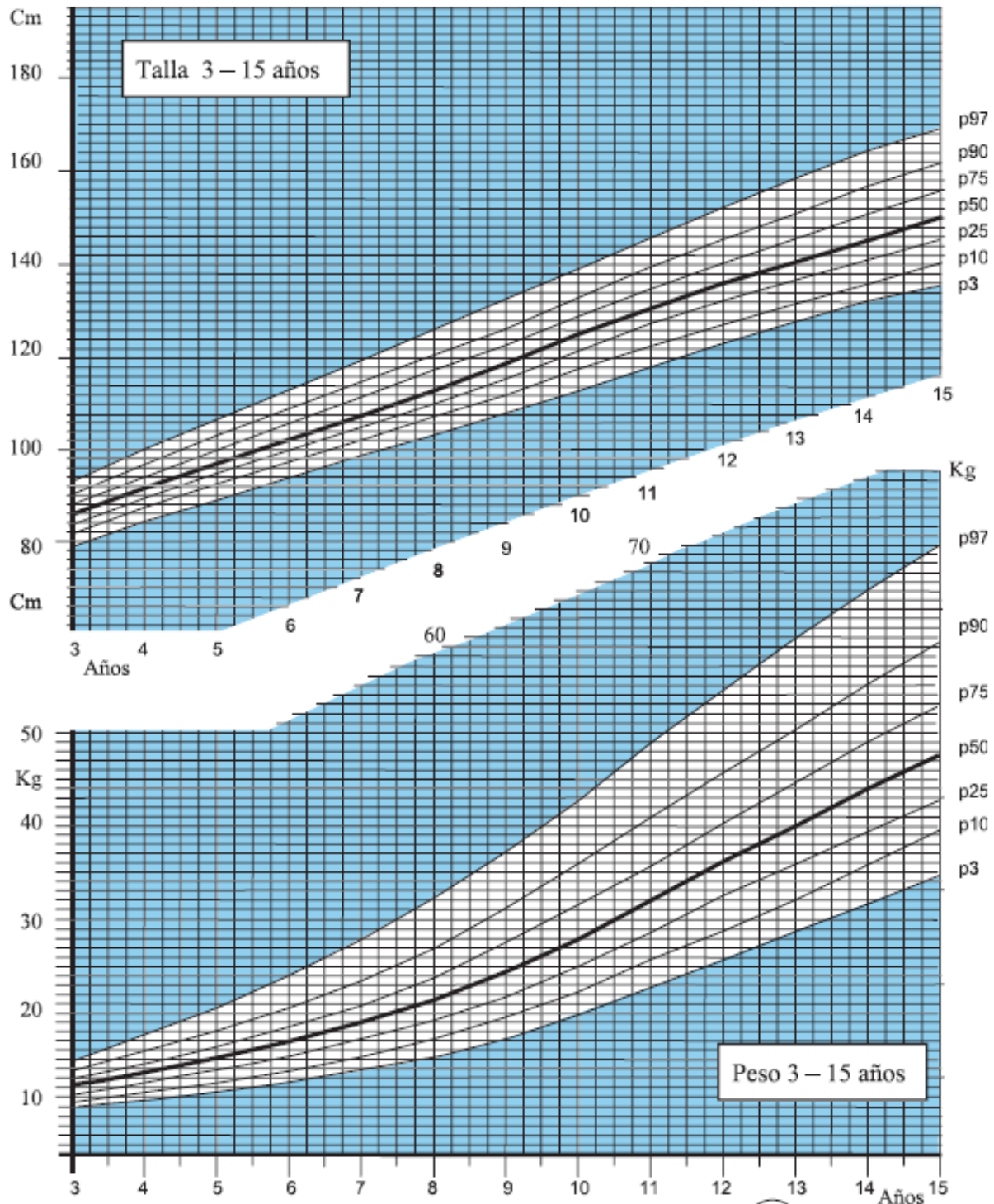
Comte Borrell, 201 Ent. 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23,
Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsd.org WEB: www.fcsd.org

NIÑOS: 3 a 15 años

NOMBRE

TALLA / PESO

HISTORIA n° FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por PCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-).
X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).



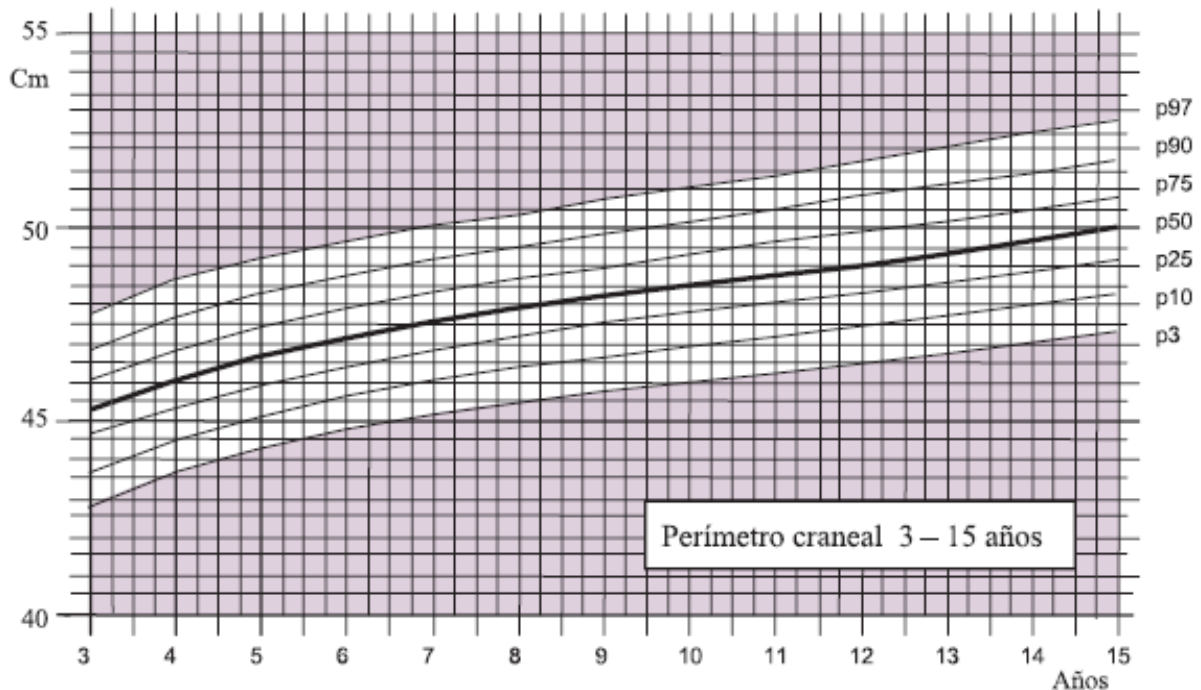
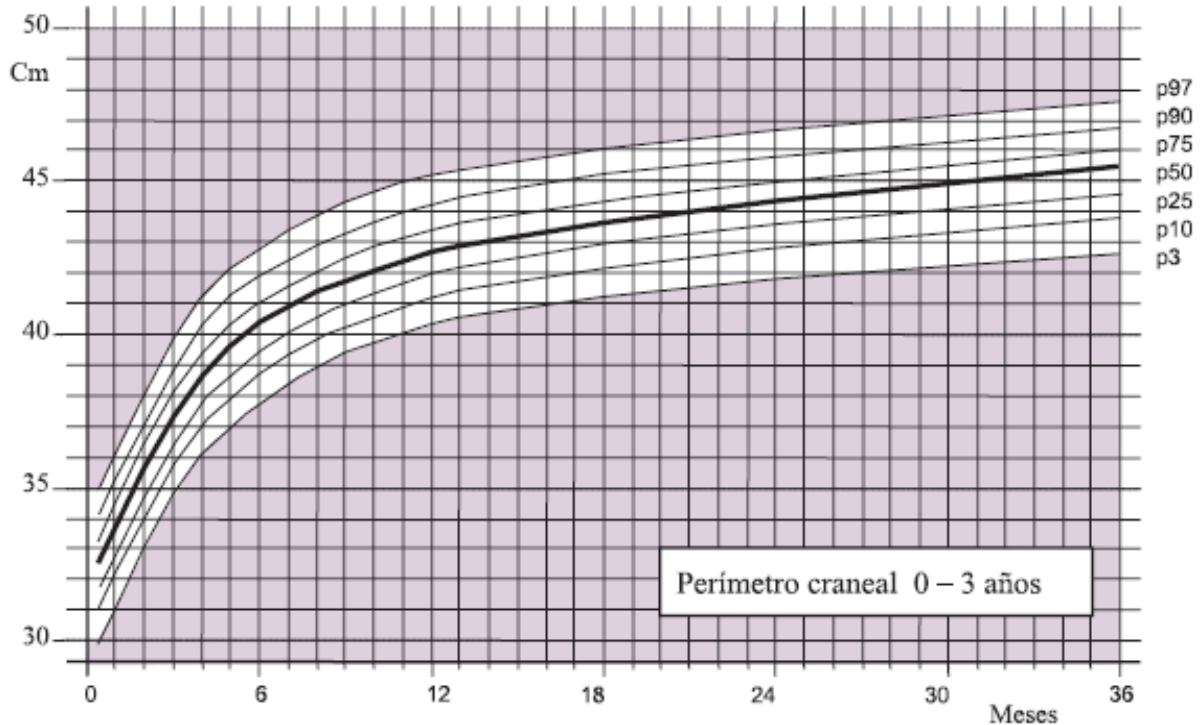
FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Comte Borrell, 201 Ent. 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23,
Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsd.org WEB: www.fcsd.org

NIÑAS: 0 a 15 años

PERIMETRO CRANEAL

NOMBRE

HISTORIA n°FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-).
X. Pastor, L. Quintó, M. Carretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).



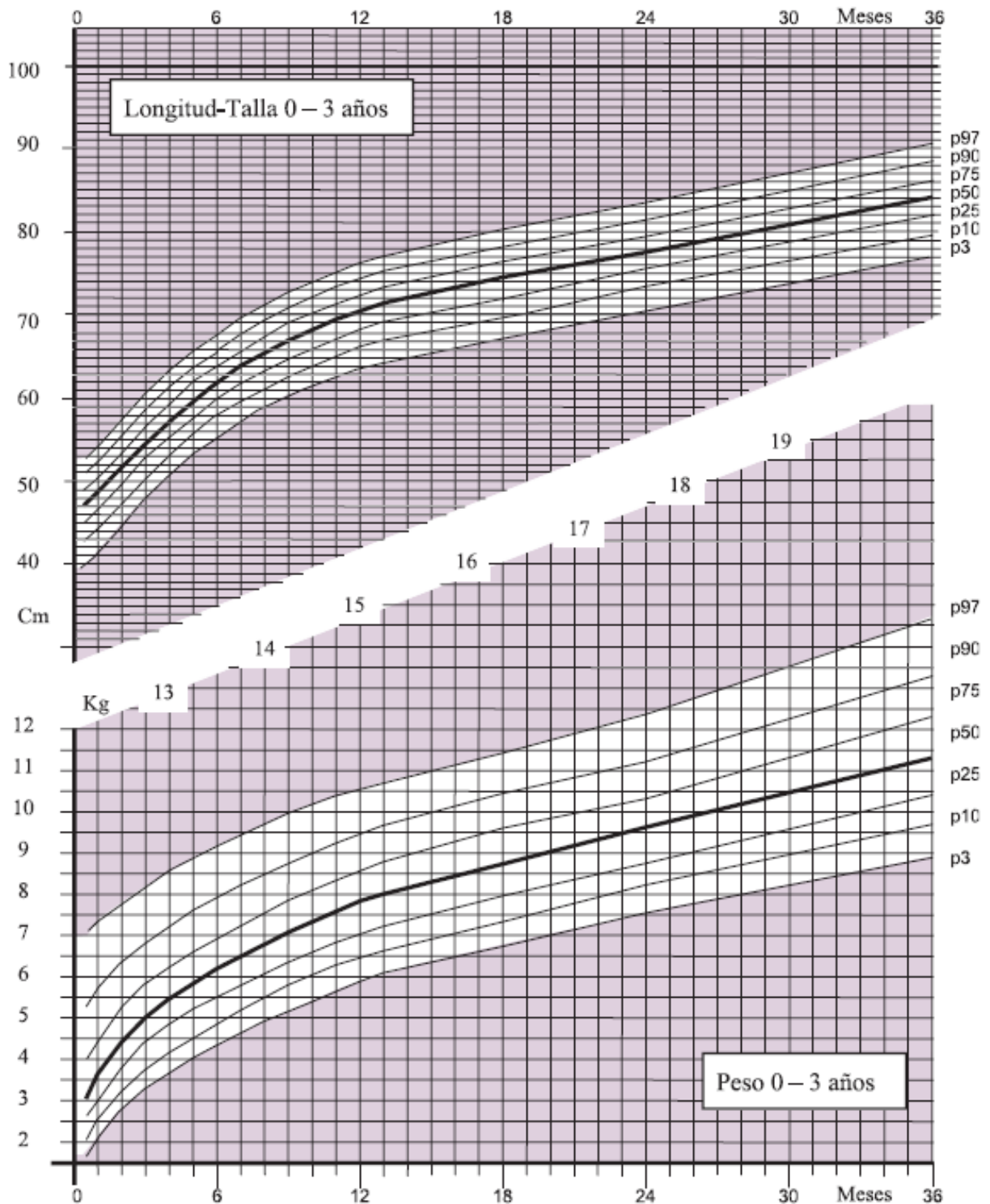
FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Comte Borrell, 201 Ent. 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23,
Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsd.org WEB: www.fcsd.org

NIÑAS: 0 a 3 años

LONGITUD / PESO

NOMBRE

HISTORIA n° FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down
(Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down «FCSD»-
X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS*
Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down, (2004;8:34-46).



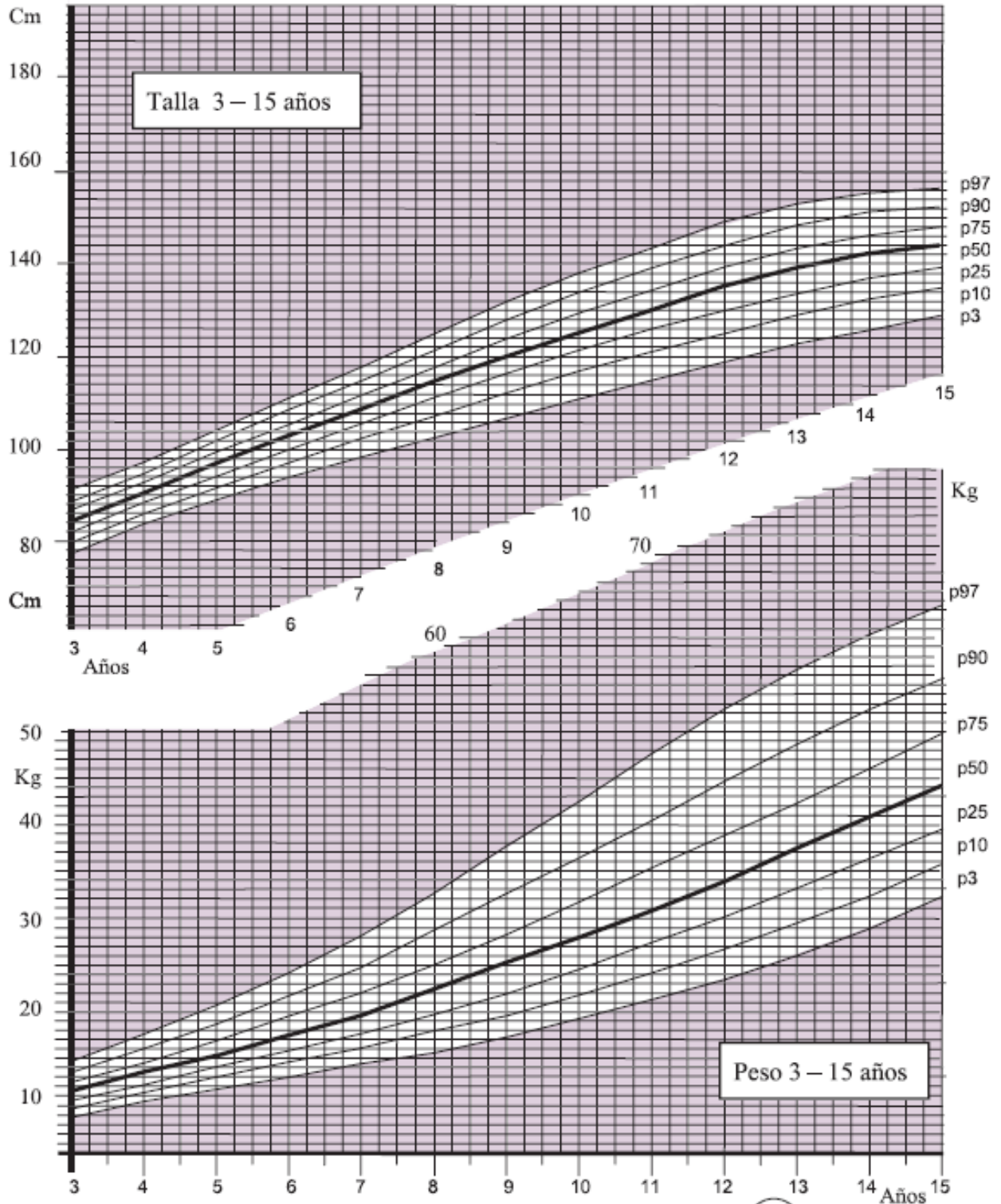
FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Comte Borrell, 201 Ent.. 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23,
Fax. 93.215.76.99, e-mail: integra@fcsd.org WEB: www.fcsd.org

NIÑAS: 3 a 15 años

NOMBRE

TALLA / PESO

HISTORIA n° FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-).
X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS*
Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down (2004) 8:33-46



FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN
Comte Borrell, 201 Ent., 08029 BARCELONA, Tel. 93.215.74.23,

ACTIVIDADES EN NIÑOS Y NIÑAS CON SÍNDROME DE DOWN

ANEXO 5

TABLA DE EDADES DEL DESARROLLO PSICOMOTOR EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN

Área de desarrollo	Habilidades	Niños con el s. Down		Población General (otros niños)	
		Media	Intervalo	Media	Intervalo
Motor grueso (movilidad)	*Control cefálico boca abajo	2'7m	1-9m	2m	1'5m-3m
	*Controla la posición de la cabeza estando sentado	5m	3-9m	3m	1-4m
	*Volteos	8m	4-13m	6m	4-9m
	*Se sienta solo	9m	6-16m	7m	5-9m
	*Andar a gatas	11m	9-36m	7m	6-9m
	*De pie solo	16m	12-38m	11m	9-16m
	*Camina solo	23m	13-48m	12m	9-17m
	*Subir y bajar escaleras sin ayuda	81m	60-96m	48m	36-60m
Motor fino (coordinación ojo/mano)	*Sigue un objeto con los ojos	3m	1'5-8m	1'5m	1-3m
	*Alcanza objetos y los coge con la mano	6m	4-11m	4m	2-6m
	*Transfiere objetos de una mano a la otra	8m	6-12m	5'5m	4-8m
	*Construye una torre de dos cubos	20m	14-32m	14m	10-19m
	*Copia un círculo	48m	36-60m	30m	24-40m
Comunicación (audición y lenguaje)	*Balbucea...Pa..Pa..Ma..Ma...	11m	7-18m	8m	5-14m
	*Responde a palabras familiares	13m	10-18m	8m	5-14m
	*Dice las primeras palabras con significado	18m	13-36m	14m	10-23m
	*Manifiesta sus necesidades con gestos	22m	14-30m	14'5m	11-19m
	*Hace frases de dos palabras	30m	18-60m	24m	15-32m
Desarrollo social	*Sonríe cuando se le habla	2m	1'5-4m	1m	1-2m
	*Se come una galleta con la mano	10m	6-14m	5m	4-10m
	*Bebe de una taza	20m	12-23m	12m	9-17m
	*No se hace pis durante el día	36m	18-50m	24m	14-36m
	*Sin pañal (no se hace caca)	36m	20-60m	24m	16-48m

fuente: Elaboración propia a partir de: DSMIG 2000. Cunningham, 1988. *Down's syndrome. An Introduction for Parents*. Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series.

Disponible en el programa español de salud para personas con síndrome de down.

http://www.sindromedown.net/adjuntos/cEnlacesDescargas/492_1_programa.pdf

ACTIVIDADES EN NIÑOS Y NIÑAS CON SÍNDROME DE DOWN

ANEXO 6

DIRECCIONES DE INTERÉS

- Programa español de salud para personas con síndrome de Down: <http://www.sindromedown.net/programa/index.html>
- Federación española del síndrome de Down: <http://www.sindromedown.net>
- National Down Syndrome Society: <http://www.ndss.org/>
- Down Syndrome Health Issues: <http://www.ds-health.com/>
- Grupos de apoyo locales por comunidades autónomas: http://www.down21.org/links/conjunto_asociaciones.htm

FEDERACIÓN ANDALUZA DE ASOCIACIONES SÍNDROME DE DOWN

C/ Perete, 36. 18014 Granada

Tlfno.: 958 16 01 04. Fax: 958 16 01 04

E-mail: coordinacion@downandalucia.org

Web: www.downandalucia.org

Web: www.uca.es/huesped/down

DOWN ALMERIA. ASALSIDO

C/ José Morales Abad, 10. 04007 Almería

Tlfno.: 950 26 87 77. Fax: 950 26 28 07

E-mail: almeria@asalsido.org

Web: www.asalsido.org

BESANA. ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN CAMPO DE GIBRALTAR

C/ San Nicolás, edificio Mar, 1, bajo. 11207 Algeciras (Cádiz)

Tlfno.: 95 660 53 41 / 658 816 812. Fax: 95 660 53 41

E-mail: besana@hotmail.com

DOWN CÁDIZ. LEJEUNE

C/ Periodista Federico Joly s/n. 11012 Cádiz

Tlfno. : 956 29 32 01 / 956 29 32 02. Fax: 956 29 32 02

E-mail: asociacion.sindromedown@uca.es

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN VIRGEN DE LAS NIEVES

C/ Picasso, s/n. 11630 Arcos de la Frontera (Cádiz)

Tlfno.: 667 79 39 32

DOWN BARBATE. ASIQUIPU

C/ Cádiz nº 34. 11160 Barbate (Cádiz)

Tlfno.: 95 643 45 53. Fax: 95 643 35 46

E-mail: down@asiquipu.org

ASODOWN ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN

Ctra. La Barrosa. Parque Público El Campito

11130 Chiclana de la Frontera (Cádiz)

Tlfno.: 956 53 78 71. Fax: 956 53 78 71

E-mail: asodown@wanadoo.es

ASOCIACIÓN CENTRO DOWN. CEDOWN

Plaza de los Ángeles, parcela 9, local 5

11403 Jerez de la Frontera (Cádiz)

Tlfno.: 956 33 69 69

E-mail: equipocedown@hotmail.com/

info@cedown.org

Web: www.cedown.org

ASOCIACIÓN DOWN JEREZ. ASPANIDO

C/ Pedro Alonso, 11. 11402 Jerez de la Frontera (Cádiz)

Tlfno.: 956 34 46 50. Fax: 956 32 30 77

E-mail: abuzarzuela@hotmail.com

FUNDACIÓN DOWN JEREZ. ASPANIDO

C/ Zaragoza, 9

11402 Jerez de la Frontera (Cádiz)

Tlfno. : 956 34 46 50. Fax: 956 34 73 01

E-mail: abuzarzuela@hotmail.com

DOWN CÓRDOBA

C/ María la Judía, s/n. 14011 Córdoba

Tlfno.: 957 49 86 10 / 676 98 61 95.

Fax: 957 40 15 16

E-mail: gestion@downcordoba.org/

administracion@downcordoba.org

Web: www.downcordoba.org

DOWN GRANADA

C/ Perete, 36. 18014 Granada

Tlfno.: 958 15 16 16 - Fax: 958 15 66 59

E-mail: asociacion@downgranada.org

Web: www.downgranada.org

DOWN HUELVA. AONES

Avda. Federico Molina, 10 1ª Planta. 21007 Huelva

Tlfno. : 959 27 09 18

E-mail: aoneshuelva@hotmail.com

DOWN JAÉN Y PROVINCIA

Avda. de Andalucía, 92, Bajo. 23006 Jaén

Tlfno.: 953 26 04 13. Fax: 953 26 04 13

E-mail: downjaen@downjaen.e.telefonica.net

DOWN MÁLAGA

C/ Godino, 9. 29009 Málaga

Tlfno.: 95 227 40 40 / 95 210 46 12. Fax: 95 227 40 50

E-mail: downmalaga@downmalaga.com

Web: www.downmalaga.com

DOWN RONDA Y COMARCA. ASIDOSER

C/ José M^a Castelló Madrid s/n. 29400 Ronda
(Málaga)

Tlfno.: 952 87 29 79 - Fax: 952 87 29 79

E-mail: asidoser@telefonica.net

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE SEVILLA Y PROVINCIA

Avda. Cristo de la Expiración, s/n bajos local 4.
41001 Sevilla

Tlfno.: 954 90 20 96. Fax: 954 37 18 04

E-mail: coordinacion@asedown.org

Web: asedown@asedown.org

ASPANRI-DOWN. ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE SEVILLA

C/ Enrique Marco Dorta, nº 2. 41018 - Sevilla

Tlfno. : 954 41 80 30 / 954 41 95 94. Fax: 954 41
98 99

E-mail: aspanri@aspanri.org.

Web: www.aspanri.org

ACTIVIDADES PREVENTIVAS EN MENORES ADOPTADOS PROCEDENTES DE OTROS PAISES E INMIGRANTES

La inmigración no supone un riesgo para la salud del país de acogida. Los problemas de salud de las poblaciones inmigradas son muy parecidos a los de la población autóctona. De hecho en los barrios con peores condiciones sociosanitarias, las personas inmigrantes presentan los mismos problemas de salud que el resto de la población, y las patologías tropicales tienen menor prevalencia.

La mayoría serán enfermedades adquiridas en la comunidad receptora (95-98%) y un pequeño porcentaje (3-5%) serán **patologías importadas** (infecciosas o no infecciosas.- Anexo 1) (algunas de ellas, como la malaria, enfermedad de Chagas, VIH, con gran impacto por su elevada morbi-mortalidad).

En este grupo de población inicialmente se incluyen una serie de actividades específicas además de las que se desarrollan para el resto de la población pediátrica y que se contemplan en el PSIA-A

Población diana:

Población diana para el cribado de patología importada pediátrica sería:

- Niños y niñas adoptados procedentes de otros países.
- Pacientes pediátricos asintomáticos en situación de inmigración, especialmente aquellos que residan en nuestro país por un período menor a 2 años (*).
- Pacientes pediátricos asintomáticos en situación de inmigración que viajan al país de origen de los progenitores para visitar a familiares y amistades, llamados "VFR" (visiting relatives and friends) (**).
- Pacientes pediátricos asintomáticos en situación de inmigración ó procedentes de adopción internacional que recibieron visitas recientes de familiares o personas que vienen del país de origen de los progenitores (**).

(*). Algunas patologías importadas como, por ejemplo, anemias hemolíticas hereditarias o malaria, pueden dar síntomas tras un período de tiempo muy prolongado en el país de acogida.

(**) Todo ello conlleva un "tráfico" de patologías importadas de los países de procedencia a nuestro país (parasitosis, paludismo, tuberculosis, etc).

Hay que tener en cuenta que los calendarios vacunales varían de un país a otro y que un estado nutricional deficitario conlleva una respuesta inmune deficiente a pesar de una correcta vacunación.

Periodicidad

- Historia clínica, revisión de informes médicos y de informes vacunales: en la primera visita pediátrica de menores adoptados y en las consulta de vacunación.
- Exploración física y del desarrollo madurativo: en cada visita.
- Pruebas de cribado infeccioso y despistaje de enfermedades importadas: en la primera visita y a los 6 meses si fueron negativas en la primera determinación,
- Evaluación psicosocial: en cada visita.
- Recomendaciones y acciones específicas para volver a su país: antes del viaje
- Se deben de incorporar al programa de salud infantil general.

ACTIVIDADES:

- **HISTORIA CLÍNICA, REVISIÓN DE INFORMES Y DEL CALENDARIO VACUNAL**

Historia Clínica: Anamnesis pacientes inmigrantes y de adopción internacional.

Antecedentes familiares:

- Enfermedades hereditarias (anemia, epilepsia...).
- Convivientes.
- País de origen y región.
- Ruta migratoria.
- Tiempo de estancia en España.
- Nivel socioeconómico-familiar (trabajo, cuidadores).
- Religión.

Antecedentes personales:

- Enfermedades previas y alergias.
- País de origen, lugar de nacimiento, tiempo de estancia.
- Perinatales, embarazo/parto.
- Tipo de lactancia y duración.
- Calendario vacunal (BCG).
- Viajes a país de origen ¿cuándo?, ¿medidas preventivas?

Revisión de informes médicos y calendario vacunal del país de origen.

Interpretación calendario vacunal

Calendario vacunal correcto:

- Proviene de organismos oficiales.
- Refleja claramente las vacunas y sus fechas de administración.
- Los intervalos entre las dosis vacunales son adecuados (mayores de un mes).
- Las fechas de administración de las vacunas se corresponden con la edad teórica del menor y le han sido administradas a la edad correcta

Considerar vacuna no administrada: cuando no hay constancia clara de la administración de una vacuna, no hay registro escrito o es confuso.

• EXPLORACIÓN FÍSICA Y VALORACIÓN DEL DESARROLLO

- Exploración completa por órganos y aparatos:
 - a. Piel y tejido celular subcutáneo: escara de BCG; lesiones compatibles con parasitosis.
 - b. Función auditiva y oftalmológica (*)
 - c. Genitales: integridad de órganos genitales o mutilaciones.
 - d. Resto de órganos y aparatos.
 - e. Salud buco-dental (se describe caries hasta en el 75% de los niños)
- Valorar el desarrollo psicomotor y psicoafectivo en todas sus áreas. Valorar el rendimiento escolar.
- Evaluación del lenguaje (28-30% alteraciones del lenguaje).
- Valorar la integración social, familiar y el riesgo de maltrato.
- Registro de las medidas antropométricas: estado de nutrición (percentiles peso, talla y perímetro cefálico. Se pueden emplear diferentes tablas: las del país de origen si se dispone de ellas, las de la población española y las de la OMS (<http://www.who.int/childgrowth/en/>)).

Se aconseja que la escolarización sea gradual y progresiva, de acuerdo con el nivel de desarrollo del menor, no según su edad cronológica, y en ningún caso poco después de la adopción.

• **CARACTERÍSTICAS PSICOSOCIALES:**

Dentro del proceso de adaptación al país de acogida, hay una serie de aspectos sociales y emocionales que pueden dar lugar a situaciones de marginación social y a la aparición de trastornos psicológicos, que dificultarán la interacción tanto con la población autóctona como con personas del mismo país de origen.

De manera general los aspectos que son necesarios valorar se refieren a:

- Aparición del duelo migratorio.
- Proceso de adaptación al país de acogida.
- Otros factores psicosociales a valorar: el estrés y la angustia que producen el desarraigo, la incertidumbre laboral y social de los progenitores, las condiciones de vivienda y habitabilidad, etc. Los hijos e hijas sufren no sólo las consecuencias de la situación de su familia sino las que derivan de su propia condición infantil o adolescente.

Los principales problemas psicosociales encontrados en las hijas e hijos de personas inmigrantes son:

- Fracaso escolar.
- Aislamiento social, lingüístico y cultural.
- Escasas o casi nulas posibilidades de promoción.
- Pobreza del ambiente sociofamiliar.
- Dificultades de comprensión de las normas socioculturales.
- Tendencia a abandonar las tradiciones culturales de su país de origen.

En la adolescencia, sobre todo en la segunda generación, viven una doble crisis: por un lado la de su propia edad, con su particular problemática psicofisiológica y la derivada de los conflictos debidos al desarraigo. Se encuentran en la encrucijada entre dos edades y dos culturas. El proceso natural de identidad se ve complicado en la situación de la inmigración por las actitudes de rechazo, la marginación o automarginación y los sentimientos de confusión, a causa de tener que elegir entre una única o doble pertenencia.

Ante estas situaciones es conviene hacer una interconsulta con trabajo social sanitario.

• **RECOMENDACIONES Y ACCIONES ESPECÍFICAS PARA VOLVER A SU PAÍS:
ANTES DEL VIAJE**

Actividad 1: Derivación a vacunación internacional

Población diana: Menores inmigrantes con más de un año de residencia fuera de su país o nacidos en el país de acogida, que regresan por cortos periodos de tiempo o vacaciones. Deben

considerarse como viajeros internacionales y por tanto se deben adoptar medidas profilácticas encaminadas a evitar las enfermedades infecciosas más prevalentes en sus países de origen, para las cuales no tienen desarrollada inmunidad natural (tablas 4 y 5).

Criterios de derivación a Unidad de Pediatría Tropical o Infectología Pediátrica:

- Casos con serologías positivas
- Parásitos intestinales y tisulares
- Eosinofilia (multiparasitación)
- Anemias pendientes de filiación (no ferropénicas)
- Mantoux positivos con sintomatología clínica y/o alteraciones radiológicas ó con enfermedad crónica asociada
- Sospecha clínica de patología tropical (chagas, malaria, dengue, ...)
- Enfermedades carenciales
- Pacientes sintomáticos (Anexo 1 y 2)

Herramientas:

- En la Anexo 1 y 2 aparecen enfermedades importadas y una correlación de signos/síntomas con determinadas enfermedades tropicales.
- Calendario vacunal y consulta de vacunas
 - o Pueden consultarse los calendarios vacunales de cualquier país del mundo en el portal de vacunas de la Asociación Española de Pediatría: <http://www.vacunasaep.org/profesionales/calendarinter.htm>
 - o www.vacunas.org
- Valoración del crecimiento. Se pueden emplear diferentes tablas: las del país de origen si se dispone de ellas, las de la población española y las de la Organización Mundial de la Salud (<http://www.who.int/childgrowth/en/>).
- Evaluación del desarrollo psicomotor. Ver capítulo/actividad
- Pruebas complementarias de cribado (Anexo 3)
 - o Hemograma y bioquímica completa:(TSH, metabolismo del Fe, transaminasas)
 - o Coprocultivo y parásitos en heces (3 muestras).
 - o Sedimento urinario.

- Serología Hepatitis, B, C, VIH y Lues (repetir a los 6 meses, por periodo -ventana)
 - Serología Chagas a pacientes procedentes de Latinoamérica.
 - Mantoux.
 - Cribado enfermedades metabólicas en menores de 6 meses.
- Inmunizaciones recomendadas en viajes a países de origen: (tema de vacunas) . Derivar a centro de vacunación internacional

ACTIVIDADES EN MENORES ADOPTADOS PROCEDENTES DE OTROS PAÍSES E INMIGRANTES

ANEXO 1

PATOLOGÍA IMPORTADA

Enfermedades infecciosas	Enfermedades no infecciosas
<ul style="list-style-type: none">• Enfermedades tropicales (malaria, parasitosis intestinales...)• Enfermedades transmisibles (Tuberculosis, Hepatitis B, VIH...)	<ul style="list-style-type: none">• Enfermedades genéticas:• Enfermedades carenciales• Exposición al plomo o radiaciones• Patología psicosocial

ACTIVIDADES EN MENORES ADOPTADOS PROCEDENTES DE OTROS PAÍSES E INMIGRANTES

ANEXO 2. ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA DE PATOLOGIAS IMPORTADAS PACIENTES INMIGRANTES SINTOMÁTICOS

ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA SEGÚN SÍNTOMAS Y SIGNOS CLÍNICOS:

Fiebre: paludismo, virosis importadas (dengue), schistosomiasis

Diarrea: parasitosis intestinales (amebas, helmintos, paludismo)

Anemia: carencial, paludismo, hemoglobinopatías, parasitosis

Eosinofilia: helmintos, parásitos tisulares

Hepatopatía: virus hepatitis B y C, absceso hepático amebiano, paludismo, leishmaniosis

Esplenomegalia: paludismo, esquistosomiasis, leishmaniosis, fiebre tifoidea, hemoglobinopatías

Hematuria: esquistosomiasis

Cardiopatía: enfermedad de chagas

Adenopatías: tuberculosis, toxoplasmosis, tripanosomiasis africana

Dificultad respiratoria: paragonomiasis, tuberculosis

Convulsiones: malaria, neurocisticercosis

Alteraciones cutáneas: larva migrans, oncocercosis, sarna, micosis

**ACTIVIDADES EN MENORES ADOPTADOS
PROCEDENTES DE OTROS PAÍSES E INMIGRANTES**

ANEXO 3

**EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS SEGÚN
CLÍNICA, ANALÍTICA BÁSICA Y PROCEDENCIA**

Hallazgos clínicos/analíticos/procedencia	Exploración
Menores de 6 meses	Cribado hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, hiperfenilalaninemias y hemoglobinopatías
Mayores de 6 meses con retraso estatural, psicomotor o macrocefalia	Pruebas de función tiroidea
Alteraciones serie roja en procedentes de China, India y Sudeste Asiático	Investigar talasemias (electroforesis hemoglobina)
Alteraciones serie roja en procedentes de Caribe, África subsahariana, India, Latinoamérica	Investigar drepanocitosis (electroforesis hemoglobina)
Alteraciones serie roja en procedentes de África subsahariana	Investigar déficit de glucosa 6PDH
Mayores de 1 año con anemia refractaria a hierro, retraso psicomotor o alteraciones comportamiento	Niveles de plomo
India, Sudeste Asiático, África subsahariana, Latinoamérica	Investigar plasmodium (gota gruesa, extensión fina, test rápidos y PCR)
América central y del sur (salvo Chile, Uruguay y Brasil)	Serología Enfermedad de Chagas
Macro/microcefalia, retraso mental, sordera, corioretinitis, ceguera	Investigar CMV, toxoplasma, rubéola
Historia de exposición a alcohol, rasgos dismórficos en procedentes de Federación Rusa y Europa del Este	Buscar criterios síndrome alcohólico fetal

Fuente: Programa de salud infantil de la AEPap. 2009. Ed. Ex Libris

ATENCIÓN AL MENOR CON DISCAPACIDAD

INTRODUCCION:

La Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud (EDDS) realizada en 1999 por el Instituto Nacional de Estadística (INE), el IMSERSO y la Fundación ONCE, ha permitido disponer de una amplia información estadística sobre la discapacidad en España. Dicha encuesta entiende por *discapacidad* "toda limitación o dificultad grave o importante que, debido a una deficiencia, tiene una persona para realizar actividades de la vida cotidiana, tales como desplazarse, cuidar de sí mismo, ver, oír, relacionarse con otros, etc".

Según la encuesta mencionada el número total de personas con discapacidad en España asciende a 3.528.221; en términos relativos esta cifra supone el 9% de la población, de los cuales, son:

- Menores de 6 años..... 22 por 1000
- Entre 6 y 9 años..... 19 por 1000
- Entre 10 y 15 años..... 15 por 1000

Los principales factores causales de deficiencias, se concentran:

- En torno al embarazo y el parto, siendo las más frecuentes de causa perinatal las deficiencias mentales, con un 36.85%.
- Las enfermedades crónicas.
- Los accidentes de cualquier tipo, constituyendo la primera causa de mortalidad e incapacidad en la infancia, adolescencia y juventud.
 - o Un 8% de los menores de 15 años se accidentan cada año.
 - o Los accidentes infantiles de tráfico, producen deficiencias osteoarticulares en el 54% de los casos.

Y entre las principales limitaciones que se generan en menores de 6 años están:

- La imposibilidad de hacer las tareas como los demás niños o niñas de su edad (27%)
- Dificultades para hablar (25% menores con al menos 3 años)
- Dificultades para caminar (22%)
- Dificultades para ver (16%)
- Dificultades para oír (10%)

Población diana

- Menores con discapacidad identificada y sus familias.

Periodicidad

En cualquier momento y en cualquiera de las distintas etapas evolutivas de la infancia y adolescencia.

- En todas las visitas de seguimiento del programa de salud infantil.
- En consultas a demanda específicas.
- En actividades grupales y comunitarias específicamente programadas (ver propuesta de desarrollo de actividades grupales y comunitarias).

Actividades

Debe ser realizada por todos los profesionales que forman los Equipos de Salud, en cada una de las distintas etapas de atención, en cualquiera de los diferentes entornos en que se posibilita la relación profesional-comunidad, centros sanitarios, educativos, sociales, de ocio, deportivos o asociativos, una vez identificado el menor con posible discapacidad por patología o deficiencia.

Cuando esta identificación se ha producido en el nivel de atención hospitalaria, será derivado al equipo de atención primaria para su valoración complementaria y continuidad de cuidados.

Se debe asegurar en todos los casos una atención integral y temprana, que posibilite la valoración, detección e identificación de necesidades de cuidados, información, apoyo, asesoramiento y el desarrollo de las intervenciones que desde los distintos programas y/o procesos específicos estén identificadas, para el abordaje del proceso tanto en relación al menor como a su familia.

Atención Integral. Objetivos de la valoración

El objetivo de una atención integral es que los niños, niñas y adolescentes con discapacidad puedan recibir todo aquello que desde la vertiente preventiva y asistencial potencie su capacidad de desarrollo y bienestar, así como su autonomía personal, posibilitando una mejor integración en el medio familiar, escolar y social.

Para ello será primordial que los sectores implicados -salud, educación y social- trabajen en conjunto y de manera coordinada, con la corresponsabilidad de todos los profesionales implicados.

Los objetivos deberán estar en consonancia con los establecidos dentro de los Planes de Acción Integral para las personas con Discapacidad en Andalucía (I, II, III), enmarcados en áreas de política de salud, embarazo, parto y puerperio, metabopatías congénitas, atención temprana, vacunaciones, salud infantil, salud mental, atención buco dental, rehabilitación médico-funcional, entre otras.

Un paso importante en relación a la atención integral ha sido la Atención Temprana (Plan estratégico—Consejería de Salud), donde un conjunto de intervenciones dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, tienen por objeto dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los menores con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. Estas intervenciones deben considerar la globalidad de la persona y son planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinar.

La presencia de deficiencias en un menor, desencadena un conjunto de reacciones en la familia y pone en acción una serie de mecanismos de adaptación que deben ser atendidos y tenidos en cuenta por parte de los profesionales que atienden a estas. Es una etapa, donde el contacto con el sistema sanitario es fundamental ya que se ponen en marcha todas las actuaciones para la asistencia de la enfermedad: el tratamiento, la rehabilitación y las medidas preventivas pertinentes para la disminución de las secuelas.

Es en este contexto donde es necesario atender de forma integral, en el seno del equipo de trabajo, las distintas necesidades de la familia del menor con deficiencias, fundamentalmente las necesidades de información, orientación y asesoramiento.

Una información precoz adecuada puede garantizar la atención infantil temprana para el logro del mayor desarrollo posible de las capacidades del menor o adolescente.

Además de las actividades propiamente derivadas de toda valoración integral, se debe asegurar:

- La inclusión en un censo de pacientes con discapacidad.
- La gestión y facilitación de todos aquellos recursos materiales necesarios para la puesta en marcha del plan asistencial y de cuidados
- La elaboración de estrategias de afrontamiento individualizadas ante las distintas situaciones dadas.
- El apoyo a la adaptación ante la nueva situación y redefinición de roles dentro de la familia.
- La facilitación del acceso a servicios de distintos niveles asistenciales y/o especializados.
- La identificación y facilitación de las necesidades de coordinación y enlace con los Servicios Sanitarios en apoyo tanto para la relación con los distintos niveles y departamentos del sistema sanitario, como para la gestión de consultas, minimizando desplazamientos y facilitando el “acto único”
- La identificación de las necesidades de cuidados.

- La creación de registros y sistemas de información, que identifiquen cuidados específicos para problemas específicos mas prevalentes.
- La identificación de las **necesidades de la familia** en relación a:
 - o Información adecuada y adaptada a cada uno de los momentos por los que se atraviesa.
 - o Formación y enseñanza en los cuidados a realizar, así como apoyo y seguimiento.
 - o Apoyo en el conocimiento de las distintas vías, y formas de acceso a los servicios, prestaciones... de los diferentes niveles del sistema sanitario.
 - o Apoyo psicosocial desde los primeros momentos.
 - o Apoyo ante la sobrecarga derivada de los cuidados.
- Derivación a Trabajo Social Sanitario a aquellos menores con discapacidad que interfiere en la dinámica familiar. En el Plan de Atención Social en Salud (ver capítulo específico en esta guía), están definidos los criterios entre los que se encuentran algunas de estas situaciones de atención prioritaria:
 - o Sobreimplicación familiar continuada.
 - o Dificultades con escolaridad y/o integración.
 - o Problemas laborales vinculados al cuidado.
 - o Situación de aislamiento, tanto del menor como de la familia.
 - o Dificultades económicas derivadas de la situación de discapacidad.

Tras la valoración integral, se abordarán las actuaciones que sean precisas enmarcadas dentro del Plan Asistencial, marcando siempre las actividades específicas que potencien los activos en salud, las habilidades y recursos personales que conserva el menor y su familia, así como el apoyo en la elaboración de estrategias de afrontamiento de situaciones actuales o previsibles.

VACUNACION EN SITUACIONES DE RIESGO

Población diana:

Población de 0 a 14 años en las siguientes situaciones:

- Inmunodeficiencia: primaria, secundaria, tratamiento inmunosupresor, asplenia.
- Infección por VIH.
- Diátesis hemorrágica.
- Prematuridad.
- Viajes zonas endémicas, inmigrante, adopción internacional.
- Otras enfermedades, riesgos o condiciones.

Periodicidad:

- Según calendario vacunal vigente.
- Antes del inicio de un tratamiento inmunosupresor.
- Antes de iniciar un viaje a zonas de riesgo.
- En la primera visita del menor inmigrante o en adopción.
- En cualquier consulta si se detecta vacunación incompleta o pertenencia a algún grupo de riesgo.

Actividades:

1. MENOR CON INMUNODEPRESIÓN:

Siguen el mismo calendario vacunal que el resto de menores con las siguientes observaciones:

- Hay que distinguir entre vacunas de microorganismos vivos/atenuados y muertos/inactivados. Las primeras están contraindicadas con carácter general mientras persista el estado inmunodeficitario. Las segundas se administran como en el inmunocompetente aunque en ocasiones pueden tener una respuesta inmunogénica

disminuida, por lo que a veces es necesario determinar los niveles de anticuerpos séricos y administrar dosis suplementarias de vacunas.

- En caso de inicio de un tratamiento inmunosupresor se debe completar antes el calendario vacunal, utilizando si es necesario pautas de vacunación acelerada (anexo-1).
- A los 6 meses de terminar el tratamiento y con remisión completa de la enfermedad, es aconsejable la administración de una dosis adicional de: DTPa, VPI, Hib, meningococo C y TV.
- Deben recibir la vacuna conjugada frente el neumococo los menores de 2 años y la vacuna polisacárida 23-valente los mayores de 2 años.
- Se administrará la vacuna antigripal anual.
- Si está recibiendo tratamiento con inmunoglobulinas o hemoderivados, las vacunas son menos eficaces, por lo que deben demorarse hasta al menos 3 meses del final del tratamiento.
- Los donantes de médula ósea no deben recibir vacunas de virus vivos atenuados en el mes previo a la donación.

Recomendaciones para inmunización pasiva:

- Inmunización pasiva tras contacto con sarampión: Se administra la gammaglobulina humana IM o IV dentro de los primeros 14 días desde el contacto.
- Inmunización pasiva tras contacto con Varicela Zóster: Si han transcurrido menos de 72 horas desde el contacto, se administra gammaglobulina específica IM (250 mg en menores de 5 años; 500mg de los 5 a los 10 años y 750 en mayores de 10 años) o gammaglobulina humana IV (0,4 gr/Kg). Además de Aciclovir de 7 a 21 días desde el contacto

Recomendaciones de vacunaciones en convivientes y cuidadores de inmunodeprimidos:

- Completar estrictamente el calendario vacunal.
- Vacunarse contra la gripe anualmente
- Vacuna de varicela en susceptibles. Si apareciera exantema postvacunal, se recomienda aislar del niño/a inmunodeficiente hasta la desaparición del exantema.
- La administración de la TV no conlleva riesgo de transmisión posvacunal por lo que se debe administrar a los convivientes susceptibles.
- No administrar vacuna oral frente a polio (VPO) ni vacuna frente a rotavirus.

2. MENOR CON INFECCIÓN POR VIH:

- Deben cumplimentar el calendario vacunal en los primeros meses de vida antes del deterioro de su sistema inmunitario.
- La vacuna antivaricela y antisarampión están indicados en niños asintomáticos con linfocitos CD4 > 15% (2 dosis entre 12 y 15 meses de edad separados por un intervalo mínimo de un mes, y una tercera dosis a los 4 años).
- Las vacunas de microorganismos vivos están contraindicadas con la excepción de la antivaricela y la TV según las condiciones en el apartado anterior.
- Debe determinarse el nivel de anticuerpos para hepatitis B a los 2-3 meses de completar la vacunación: si < 10UI/l, se repetirá la pauta vacunal completa.
- Está indicada la vacuna frente a neumococo y en mayores de 6 meses la vacuna antigripal inactivada anual.

3. MENOR CON DIÁTESIS HEMORRÁGICA:

- Siguen el mismo calendario vacunal que el resto de menores.
- Mayor riesgo de hepatitis B y C por transfusiones: control serológico tras vacunación y repetir pauta si niveles de anticuerpos por debajo de 10 UI/dl.
- Se aconseja la vacuna de hepatitis A.
- Las complicaciones más frecuentes son los hematomas y las hemorragias locales tras la administración de las vacunas.
- En menores dependientes de la administración de factores de coagulación exógenos, inyectar las vacunas lo antes posible tras su administración.
- Si la función hemostática está intacta, se administran las vacunas intramuscularmente y si existe duda sobre la integridad de la función hemostática, se utiliza la vía subcutánea o intradérmica.
- Se debe utilizar agujas de calibre igual o menor de 23 G y aplicar una presión sobre el punto de inyección durante 2 minutos sin masaje.

4. PREMATURIDAD:

- El recién nacido debe ser vacunado según su edad cronológica independientemente del peso y la edad gestacional, salvo para la vacuna frente a hepatitis B donde sí se recomienda esperar a alcanzar los 2 Kg o los 2 meses de vida.

- Vacunación anual de la gripe a partir de los 6 meses de edad y en particular los que padecen enfermedad pulmonar crónica.
- Vacunación frente el neumococo (vacuna conjugada)
- Valoración individualizada de la vacuna frente a rotavirus y frente a varicela (ésta última a partir de los 12 meses).

5. MENOR CON OTRAS ENFERMEDADES, RIESGOS O CONDICIONES (ANEXO 2).

- Algunas enfermedades crónicas suponen un riesgo adicional para contraer enfermedades infecciosas: ingresos y visitas al medio hospitalario, técnicas diagnósticas o terapéuticas invasivas, tratamientos prolongados, susceptibilidad derivada de la propia enfermedad...por lo que es fundamental cuidar especialmente el cumplimiento del calendario vigente y administrar en algunos casos vacunas adicionales, como queda reflejado en el anexo 2.

6. MENOR VIAJERO, INMIGRANTE Y/O PROCEDENTE DE ADOPCIÓN INTERNACIONAL.

- Menores que viajen a zonas de riesgo: calendario vacunal diseñado y adecuado al viaje y la zona.
- Menores inmigrantes: revisar y completar calendario vacunal. Tener en cuenta los viajes al país de origen.
- Menores procedentes de adopción internacional: sólo se consideran dosis puestas las certificadas adecuadamente. Completar en la primera visita las dosis pendientes (cada dosis puesta cuenta, sin importar el intervalo entre ellas) y programar las siguientes. No es necesario realizar serología de rutina de enfermedades vacunales salvo para la HB.
- Dada la gran variabilidad en destinos de viajes, países de origen y circunstancias particulares del menor, se recomienda consultar la vacunación necesaria actualizada en las páginas web siguientes:

Viajes internacionales:

<http://www.msps.es/sanitarios/consejos/vacExt.do>URL.-
<http://wwwnc.cdc.gov/travel/>

Calendarios vacunales de las comunidades autónomas y de todos los países:

<http://www.aepap.org/vacunas/calvaces.htm>
http://www.who.int/immunization_monitoring/en/globalsummary/scheduleselect.cf
<mhttp://www.euvac.net/graphics/euvac/vaccination/vaccination.html>

Información general sobre vacunas:

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

<http://www.aeped.es/cav>

<http://www.fisterra.com/vacunas/index.asp>

VACUNACIÓN EN SITUACIONES DE RIESGO

ANEXO 1

PAUTAS DE VACUNACIÓN ACELERADA ANTES DE INICIAR TRATAMIENTO INMUNOSUPRESOR EN NO VACUNADOS PREVIAMENTE O CON PAUTAS INCOMPLETAS

VACUNA	CALENDARIO	< 7 AÑOS	> 7 AÑOS
DTPa(difteria,tétano y tosferina acelular) VPI(polio inactivada) Hib (haemophilus influenza b) VHB (hepatitis B) TV (triplevirica;sarampion,rubeola,parotiditis) MCC (meningitis C conjugada)	1ª visita	DTPa VPI Hib VHB TV MCC	dt VPI Hib VHB TV MCC
	1 mes tras la 1ª visita	DTPa VPI VHB TV	Dt VPI VHB TV
	2 meses tras la 1ª visita	DTPa VPI Hib	Hib
	6 meses tras la 1ª visita	VHB	Dt VPI VHB
	14 meses tras la 1ª visita	DTPa VPI	

VACUNACIÓN EN SITUACIONES DE RIESGO

ANEXO 2

**VACUNAS SUPLEMENTARIAS EN NIÑOS CON
OTRAS ENFERMEDADES, RIESGOS O CONDICIONES**

	GRUPE ANUAL	VARICEL A	HEPATITIS A	ROTAVIRU S	NEUMOCOC O VNC13v	NEUMOCOC O VNP23v
ENFERMEDADES RENALES	SI				SI	SI
ENFERMEDADES PULMONARES	SI				SI	SI
DIABETES MELLITUS	SI				SI	SI
SINDROME DE DOWN	SI	SI			SI	SI
INMUNODIFICIENC IA	SI				SI	SI
VIH	SI	SI			SI	SI
ENFERMEDADES HEPATICAS			SI			
PREMATURIDAD	SI			SI	SI	
ENFERMEDADES MUCOCUTANEAS		SI				
TRATAMIENTO CRONICO CON SALICILATOS	SI	SI				
DIATESIS HEMORRAGICA			SI			

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELIACA Y FIBROSIS QUISTICA

Actividades

- Cribado de Enfermedad Celíaca (EC) en la población infantil.
- Seleccionar la población infantil con riesgo de EC
- Cribado y manejo del paciente con Fibrosis Quística (FQ)

• ACTIVIDAD 1

Cribado de la EC en la Población Infantil.

Sospecha Clínica de EC: Se valorarán en el paciente la existencia de síntomas y signos de la enfermedad y alteraciones analíticas sugestivas de EC (Anexo 1)

Población Diana:

- Desde los 0 a los 14 años

Periodicidad:

Tan pronto como se sospeche el diagnóstico tanto en la consulta programada como en la consulta a demanda.

Justificación

- La enfermedad celíaca es una entidad prevalente en nuestro entorno que afecta tanto a niños como a adultos. Su epidemiología ha variado en los últimos años gracias a los avances que se han producido en los métodos diagnósticos.
- La prevalencia de la EC ha aumentado en los últimos años debido, en parte, a la utilización generalizada de marcadores serológicos que nos han permitido conocer la existencia tanto de las formas latentes como de las silentes de EC, de forma que la presentación clásica de la EC, con los síntomas descritos inicialmente, son hoy en día menos frecuentes. Se considera que la epidemiología de la EC tiene las características de un iceberg, ya que esta prevalencia puede ser mucho mayor, puesto que un porcentaje importante de casos permanece sin detectar.
- La importancia del diagnóstico precoz reside en que la instauración de una alimentación exenta de gluten consigue, no sólo la normalización del estado de salud, sino también la

recuperación de la calidad de vida de los pacientes y la aparición de complicaciones (neoplasias, osteoporosis). La EC puede presentarse a cualquier edad de la vida y cursa con manifestaciones clínicas muy variadas, aunque en muchos casos la enfermedad es asintomática. Estas premisas hacen especialmente relevante el papel del pediatra y del médico de familia en atención primaria en el diagnóstico precoz, evitando así el desarrollo a largo plazo de complicaciones graves.

Definiciones

- La enfermedad celiaca es una intolerancia permanente a la fracción proteica del gluten que produce daño en la mucosa del intestino delgado proximal. Se presenta en individuos genéticamente predispuestos. El diagnóstico se basa en la histopatología de la mucosa intestinal. Los marcadores serológicos: anticuerpos antigliadina (AGA), antiendomiso (EMA) y antitransglutaminasa tisular (tTGA) tienen utilidad para seleccionar a qué individuos se les debe practicar una biopsia intestinal.
- La prueba de oro para establecer el diagnóstico definitivo sigue siendo hoy día la práctica de una biopsia del duodeno proximal o del yeyuno (procedimiento más habitual en niños).
- Enfermedad celiaca. Síntomas por edades (Anexo 1)
- Formas clínicas de enfermedad celiaca (Anexo 2)

Herramientas y Recursos (Algoritmo Diagnóstico EC en Atención Primaria. Anexo 5)

- Pruebas de Cribado de la EC. Marcadores serológicos (Anexo 3)
- Utilidad del estudio genético HLA-DQ2/DQ8 en la EC(Anexo 4)
- Determinar Anticuerpos Antigliadina G, Antigliadina A y Antitransglutaminasa A (es el de uso preferencial y según muchos autores es suficiente para el cribado) como marcadores de EC
- Determinar a la par Niveles Plasmáticos de IgA total
- Determinar según los casos HLA-DQ2/DQ8 (para Atención Especializada).
- El pediatra de atención primaria actuará como pediatra gestor principal de la atención (anexo 13)

• ACTIVIDAD 2

- Seleccionar la población infantil con riesgo de EC.
- Valorar en el paciente la existencia de síntomas y signos de la enfermedad o la pertenencia a grupos de riesgo, ya sea por presentar alguna enfermedad que se pueda asociar con la

enfermedad celíaca o bien que el paciente tenga familiares afectados.

- Realizar cribado según las recomendaciones anteriores

Población Diana:

Se recomienda el cribado de enfermedad celiaca en adultos y niños definidos como población de alto riesgo:

- Familiares de primer grado de personas con EC.
- Diabetes mellitus tipo 1.
- Déficit selectivo de IgA.
- Síndrome de Down (la asociación con EC es superior al 12%), síndrome de Williams, síndrome de Turner, fibrosis quística, enfermedad de Hartnup, cistinuria, colitis microscópica, cardiomiopatía, fibromialgia, síndrome de fatiga crónica e infertilidad. Mujeres en estudio de infertilidad y abortos de repetición.
- Anemia de causa no aclarada.
- Osteoporosis de causa no aclarada.
- Niños con talla baja de causa no aclarada.
- Enfermedades autoinmunes frecuentemente relacionadas con la EC: diabetes mellitus, tiroiditis, enfermedad de Graves-Basedow, nefropatía IgA, dermatitis herpetiforme, Sd. de Sjögren, lupus eritematoso sistémico, neuropatía autoinmune, artritis reumatoidea, arteritis autoinmune, anemia hemolítica autoinmune, miastenia gravis, enfermedad de Addison, enfermedad de Kawasaki, encefalomiелitis autoinmune, hepatopatía autoinmune, cirrosis biliar primitiva, esclerosis múltiple e hipoparatiroidismo.

• ACTIVIDAD 3

- Realizar cribado de la FQ en toda la Población Infantil. La FQ se incluye en el cribado neonatal que se realiza a todos los Recién Nacidos mediante la "Prueba del Talón", junto con otras enfermedades (tema específico)
- Valorar y analizar al paciente con sospecha Clínica de FQ: Se valorarán en el paciente la existencia de síntomas y signos de la enfermedad a cualquier edad (Anexo 6 y 7), el estudio Genético (Anexo 8) y la realización del test de sudor (Anexo 9) y valorar los criterios diagnósticos de FQ (Anexo 10) y fenotipo compatible (Anexo 11)

Población Diana:

- Todos los lactantes menores de 6 meses (Cribado neonatal). Consultar Cribado neonatal de enfermedades congénitas.
- A cualquier niño ante la sospecha clínica.

Periodicidad:

- Cribado Neonatal: consultar apartado correspondiente
- Ante cualquier paciente con clínica sospechosa mediante la exploración y la petición de pruebas complementarias adecuadas básicas asequibles en Atención Primaria: Test de sudor.

Definiciones:

La FQ es un trastorno multisistémico hereditario con carácter autosómico recesivo. Alrededor del 25-30% de la población puede ser portadora asintomática de la enfermedad.

Se caracteriza por la alteración de la función de las glándulas exocrinas que afectan a diferentes órganos, entre ellos el aparato digestivo y respiratorio. La enfermedad pulmonar es la causa más frecuente de morbi-mortalidad.

La prevalencia de la FQ en Europa Occidental es de 1 caso cada 2.000-5.000 recién nacidos vivos.

El responsable de la enfermedad es el gen regulador de la proteína asociada a la conductibilidad transmembrana de la fibrosis quística, gen RTFQ, situado en el brazo largo del cromosoma 7, región 7q31. Este gen codifica una proteína que controla el equilibrio electroquímico de la secreción del cloro y de la absorción de sodio en las membranas de las células epiteliales de las glándulas exocrinas.

La mutación más frecuente es AF508. Se conocen más de 1.000 mutaciones.

La esperanza de vida ha mejorado en las últimas décadas aunque hasta la fecha no existe un tratamiento curativo.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico y la confirmación se realiza mediante la positividad de una o más pruebas complementarias.

Justificación:

El diagnóstico precoz de la FQ mejora el pronóstico de la enfermedad y la calidad de vida de los enfermos y sus familias.

No hay evidencia científica actual de que el cribado neonatal de la FQ reduzca la morbi-mortalidad de dicha enfermedad y mejore la supervivencia y/o la calidad de vida de los niños diagnosticados mediante esta prueba de cribaje.

No obstante, favorecer un diagnóstico rápido de las principales anomalías congénitas, antesala de muchas enfermedades poco frecuentes, es uno de los objetivos del Plan de Enfermedades Raras de Andalucía. Además, este cribado permite la identificación de portadores y recuperar casos posibles de parientes directos no diagnosticados, lo que permite aplicar el consejo genético, recogido en el Plan de Genética de Andalucía, el cual se imbrinca estrechamente con el Plan de Enfermedades Raras.

Herramientas y Recursos:

- Realización del Test de Sudor en Atención Primaria ante casos sospechosos de FQ: Aparataje adecuado y entrenamiento del personal de enfermería encargado de recoger y analizar la muestra de sudor y su posterior interpretación
- Análisis de las mutaciones del gen FQ. Reservado para Atención Especializada
- Concentración sérica de Tripsina Inmunorreactiva (TIR). Reservado para Atención Especializada (Anexo 12)
- Estudio de la diferencia de potencial nasal transepitelial. Reservado para Atención Especializada (Anexo 12)
- El pediatra de atención primaria actuará como PEDIATRA GESTOR SECUNDARIO DE LA ATENCIÓN (Anexo 13)

Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras 2008-2010

Este plan prevee una serie de medidas para mejorar la asistencia que se presta a las personas y sus familias diagnosticadas de una enfermedad rara, entre las que se encuentra la FQ. Actualmente se trabaja en la puesta en marcha de los itinerarios de referencia para la FQ, enfermedad para la cual, los hospitales Virgen del Rocío de Sevilla (referente para Andalucía Occidental) y Regional de Málaga (referente para Andalucía Oriental), han sido designados como centros coordinadores para atender a estos pacientes. Con esta medida se pretende simplificar los circuitos de derivación, obtener un diagnóstico más rápido y contar con planes personalizados de atención.

Direcciones de interés

- <http://www.celiacos.org/>
- http://www.celiacos.org/miembros_andalucia.php
- <http://www.fibrosisquistica.org/>

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 1

SÍNTOMAS, SIGNOS Y ALTERACIONES ANALÍTICAS QUE OBLIGAN A CONSIDERAR EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD

Clínica	Síntomas	Signos y Alteraciones Analíticas
Niño pequeño	<p>Diarrea crónica.</p> <p>Falta de apetito.</p> <p>Vómitos.</p> <p>Dolor abdominal recurrente.</p> <p>Laxitud.</p> <p>Irritabilidad.</p> <p>Apatía.</p> <p>Introversión.</p> <p>Tristeza.</p>	<p>Malnutrición.</p> <p>Distensión abdominal.</p> <p>Hipotrofia muscular.</p> <p>Retraso póndero-estatural.</p> <p>Anemia ferropénica.</p> <p>Hipoproteinemia.</p>
Niño mayor y Adolescente	<p>Frecuentemente asintomáticos</p> <p>Estreñimiento</p> <p>Dolor Abdominal</p> <p>Menarquia retrasada</p> <p>Irregularidades menstruales</p> <p>Cefaleas</p> <p>Artralgias</p> <p>Hábito intestinal irregular</p>	<p>Anemia ferropénica</p> <p>Talla Baja</p> <p>Aftas orales</p> <p>Hipoplasia del esmalte</p> <p>Distensión Abdominal</p> <p>Debilidad Muscular</p> <p>Artritis</p> <p>Osteopenia</p> <p>Queratosis folicular</p>
Adulto	<p>Diarrea crónica.</p> <p>Dispepsia.</p> <p>Dolor abdominal recidivante.</p>	<p>Malnutrición con o sin pérdida de peso.</p> <p>Edemas periféricos.</p> <p>Talla baja.</p>

Clínica	Síntomas	Signos y Alteraciones Analíticas
	<p>Pérdida de peso.</p> <p>Síntomas que simulan síndrome de intestino irritable.</p> <p>Vómitos recidivantes sin causa aparente.</p> <p>Estreñimiento.</p> <p>Dolores óseos y articulares o historia de fracturas (ante traumatismos banales).</p> <p>Parestesias, tetania.</p> <p>Infertilidad, abortos recurrentes.</p> <p>Irritabilidad.</p> <p>Astenia.</p> <p>Ansiedad, depresión, epilepsia, ataxia</p>	<p>Neuropatía periférica.</p> <p>Miopatía proximal.</p> <p>Anemia ferropénica sin explicación.</p> <p>Hipoesplenismo.</p> <p>Osteopenia u osteoporosis (especialmente en el adulto joven).</p> <p>Aftas bucales recidivantes. Descenso de albúmina sérica.</p> <p>Disminución del tiempo de protrombina.</p> <p>Deficiencia de ácido fólico o vitamina B12 (no explicada).</p> <p>Hipertransaminasemia inexplicada</p>

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 2 FORMAS CLÍNICAS DE LA ENFERMEDAD CELIACA

- **Enfermedad celíaca clásica:** Se caracteriza por la aparición de síntomas graves de **malabsorción, anticuerpos séricos positivos y atrofia grave de las vellosidades**. Este patrón de presentación es hoy en día excepcional en la edad adulta. Los pacientes pueden cursar con síntomas digestivos o extra-digestivos.
- **Enfermedad pauci o monosintomática:** Actualmente es la **forma más frecuente** de EC, tanto de la edad adulta como de la pediátrica, y puede cursar con síntomas intestinales y/o extraintestinales. El espectro histológico es variable, desde enteritis linfocítica a la atrofia total y el porcentaje de positividad de autoanticuerpos séricos es variable (15 al 100%) y dependiente de la gravedad histológica.
- **Enfermedad celíaca silente:** No hay manifestaciones clínicas, pero sí **lesiones histológicas características** (incluso atrofia de vellosidades). Estos casos suelen descubrirse bien por una determinación de marcadores séricos indicada por sospecha clínica o bien por pertenecer a alguno de los grupos de riesgo.
- **Enfermedad celíaca latente:** Se caracteriza por la existencia de una mucosa duodenoyeyunal normal en individuos que toman gluten en la dieta en el momento de ser evaluados, con o sin anticuerpos positivos, pero que en algún momento de su vida han presentado o van a presentar características propias de la EC.
- **Enfermedad celíaca potencial:** El término potencial hace referencia a aquellos individuos que **no han presentado nunca alteraciones histológicas** características de la enfermedad, pero por sus características genéticas (HLA-DQ2/DQ8) o inmunológicas (en ocasiones anticuerpos séricos positivos) presentan un riesgo “potencial” de desarrollarla.
- **Enfermedad celíaca refractaria:** Hace referencia a aquellos pacientes con lesión histológica bien documentada (generalmente con atrofia vellositaria) cuyos síntomas no desaparecen después de haber excluido el gluten de la dieta al menos durante un período de seis meses. Antes de establecer este término es necesario:
 - Asegurar que el paciente no ingiere pequeñas cantidades de gluten de forma intencionada o inadvertida
 - Excluir condiciones clínicas asociadas a la propia enfermedad que por sí solas pueden explicar la persistencia de los síntomas (déficit secundario de disacaridasas, insuficiencia pancreática exocrina, sobrecrecimiento bacteriano y colitis microscópica)

- Excluir otras causas de atrofia vellositaria (por ejemplo, esprúe tropical o enfermedad de Whipple).

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 3 PRUEBAS DE CRIBADO DE LA EC. MARCADORES SEROLÓGICOS

Los marcadores séricos son de gran utilidad como indicadores de EC, si bien la **biopsia intestinal sigue siendo el patrón oro para establecer el diagnóstico**. Ayudan a seleccionar a los individuos con mayor probabilidad de presentar la EC, siendo particularmente útiles en aquellos sin síntomas gastrointestinales, en aquellos con enfermedades asociadas a la EC y para el despistaje de familiares de primer grado de enfermos diagnosticados. Debe considerarse, no obstante, que la negatividad de estos marcadores no excluye definitivamente el diagnóstico, siendo necesario en ocasiones recurrir a pruebas más avanzadas (estudio genético) cuando la sospecha diagnóstica es elevada.

Los marcadores disponibles son los siguientes:

- **Anticuerpos antigliadina (AGA):** Fueron los primeros en utilizarse. Son tanto de clase IgA como IgG. Se utilizan preferentemente los de clase IgA y su eficacia para el cribado de EC es mayor en niños que en adultos.
- **Anticuerpos antiendomiso (EMA):** Son también de clase IgA. Su sensibilidad y su especificidad son variables según la edad. Tienen el inconveniente de la laboriosidad de su determinación y su interpretación es subjetiva.
- **Anticuerpos antitransglutaminasa tisular humana de clase IgA (AAtTG):** Los AAtTG se han mostrado como los marcadores más útiles y **hoy en día existe acuerdo generalizado en utilizar sólo los AAtTG para el cribado de EC**. También está disponible la determinación de AAtTG de clase IgG, especialmente útil en caso de déficit de IgA asociado a EC.

El resultado de la serología determina la conducta a seguir, debiendo considerar las siguientes situaciones:

- **Serología positiva:** La sensibilidad de la serología es muy elevada (próxima al 100%), especialmente en personas con lesiones histológicas avanzadas (atrofia vellositaria). Por lo tanto, **ante la presencia de síntomas sugestivos y serología positiva debe indicarse una biopsia intestinal**. En caso de alteraciones morfológicas compatibles, se procederá a retirar el gluten de la dieta.
- **Serología negativa y elevada sospecha clínica:** Recientes evidencias sugieren que la serología negativa no permite excluir con seguridad el padecimiento de la enfermedad. Ello resulta particularmente cierto en pacientes con lesiones histológicas poco avanzadas

(Marsh 1 y 2). Por otro lado, el hecho de presentar alteraciones morfológicas poco relevantes (enteritis linfocítica, sin atrofia vellositaria) no excluye que el enfermo presente síntomas y signos de enfermedad clínicamente relevante (astenia, flatulencia, anemia, osteopenia, etc.). Por este motivo, ante la presencia de síntomas sospechosos con serología negativa, especialmente en grupos de riesgo, debe considerarse la posibilidad de derivar el caso para proseguir su evaluación en un medio especializado

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 4 UTILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO HLA-DQ2/DQ8 EN LA EC

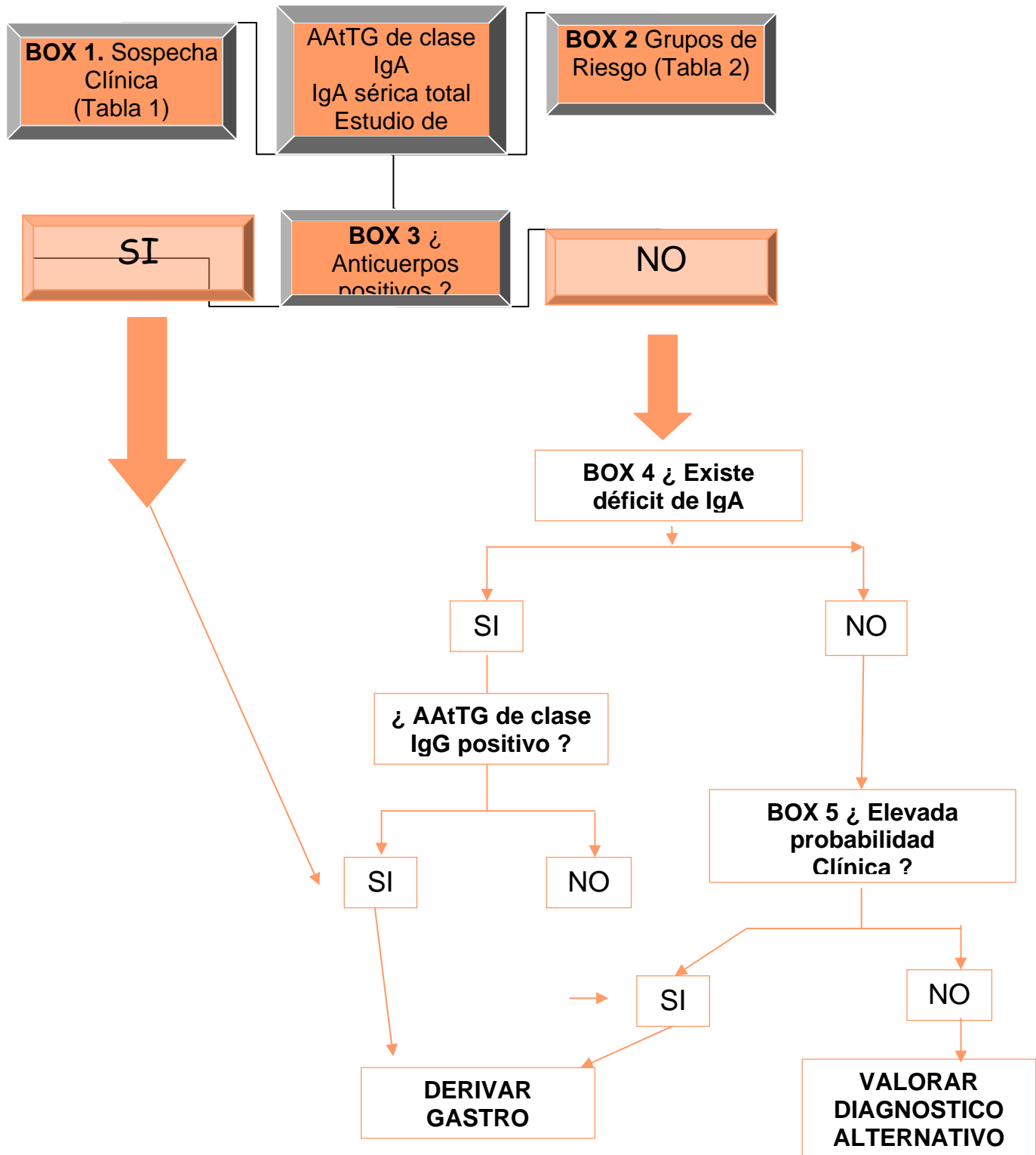
Los estudios genéticos (HLA-DQ2/DQ8) son útiles en el manejo de la enfermedad celíaca, dado que casi la totalidad de los pacientes celíacos son HLA-DQ2 o DQ8 positivos. El 90% de los pacientes con enfermedad celíaca son HLA-DQ2 positivos, mientras que sólo lo expresan un 20-30% de los individuos de la población general. El resto de pacientes celíacos poseen variantes alélicas que codifican HLA-DQ8 sin HLA-DQ2 (6% del total) o un solo alelo del HLA-DQ2. Por tanto, la ausencia de HLA-DQ2 y HLA-DQ8 hace que el diagnóstico de EC sea muy poco probable.

El estudio genético tiene, por tanto, un alto valor predictivo negativo, permitiendo excluir la EC con un 99% de certeza. Su determinación tiene utilidad clínica en alguna de las situaciones siguientes:

- Investigar la existencia de EC en pacientes con sospecha clínica bien fundada y estudio serológico negativo. Si el estudio genético es negativo, el clínico debería plantearse un diagnóstico alternativo. Sin embargo, un resultado positivo, en presencia de una serología negativa, obliga a considerar firmemente la necesidad de realizar una biopsia duodenal.
- Seleccionar individuos de alto riesgo entre familiares y pacientes con enfermedades asociadas con anticuerpos positivos y biopsia normal. Si estos pacientes son DQ2 o DQ8 positivos deben ser tributarios de un seguimiento clínico, dado que pueden desarrollar la enfermedad en una etapa ulterior.
- Investigar la susceptibilidad genética en familiares de un paciente celíaco.
- Pacientes con anticuerpos positivos que rechacen la biopsia.
- Pacientes que siguen una dieta sin gluten, sin haber sido correctamente diagnosticados de enfermedad celíaca y en los que se plantea la reintroducción del gluten.

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 5 ALGORITMO DIAGNÓSTICO DE LA EC EN ATENCIÓN PRIMARIA



Box 1. Sospecha clínica.

El índice de sospecha clínica para la enfermedad celíaca es extremadamente bajo, especialmente en la población adulta. La presentación clásica en forma de diarrea crónica con clínica de malabsorción es inusual, siendo más frecuente la presencia de síntomas poco específicos.

Box 2. Grupos de riesgo.

La probabilidad de padecer una enfermedad celíaca aumenta en determinados grupos de riesgo. Éstos incluyen primordialmente a los familiares de primer grado, determinadas enfermedades autoinmunes y algunas cromosomopatías, especialmente el síndrome de Down. El conocimiento de estos grupos de riesgo es importante dado que un estudio serológico negativo no siempre excluye con seguridad la enfermedad. En casos con alto índice de sospecha y serología negativa podría ser necesario derivar al paciente a atención especializada

Box 3. Anticuerpos positivos.

La sensibilidad de la serología es muy elevada (próxima al 100%), especialmente en personas con lesiones histológicas avanzadas (atrofia vellositaria). Por lo tanto, ante la presencia de síntomas sugestivos y serología positiva debe indicarse una biopsia intestinal.

Box 4. Déficit de IgA.

Antes de considerar una serología negativa debe tenerse en cuenta que algunos pacientes celíacos poseen un déficit de IgA y ello puede condicionar un “falso negativo” en la determinación de AAtTG. En tal caso deben solicitarse AAtTG de tipo IgG y sólo en caso negativo validar definitivamente la serología como negativa

Box 5. Actitud ante serología negativa y elevada sospecha clínica.

Recientes evidencias sugieren que la serología negativa no permite excluir con seguridad el padecimiento de la enfermedad. Ello resulta particularmente cierto en pacientes con lesiones histológicas poco avanzadas (Marsh 1). Por otro lado, el hecho de presentar alteraciones morfológicas poco relevantes (enteritis linfocítica sin atrofia vellositaria) no excluye que el enfermo presente síntomas y signos de enfermedad clínicamente relevante (astenia, flatulencia, anemia u osteopenia). Por este motivo, ante la presencia de síntomas sospechosos, especialmente en grupos de riesgo, debe considerarse la posibilidad de derivar el caso a atención especializada para una evaluación específica.

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 6

SÍNTOMAS Y SIGNOS DE SOSPECHA DE FQ

ANAMNESIS Y EXAMEN FÍSICO

El pediatra debe sospechar el diagnóstico y debe derivar lo antes posible al niño a un centro de referencia para realizar el diagnóstico definitivo, ya que requiere un abordaje multidisciplinario y un inicio precoz de sus cuidados. (Nivel de Evidencia III-IV, Grado de Recomendación C)

1. Recién nacidos y lactantes menores que presenten historia de:

- Ileo meconial
- Ictericia neonatal prolongada (colestásica)
- Síndrome de edema, anemia, desnutrición
- Esteatorrea, síndrome de malabsorción
- Incremento ponderal inadecuado
- Vómitos recurrentes

2. Lactantes:

- Tos y/o sibilancias recurrentes o crónicas que no mejora con tratamiento
- Neumonía recurrente o crónica
- Retardo del crecimiento
- Diarrea crónica
- Prolapso rectal
- Sabor salado de piel
- Hiponatremia e hipocloremia crónicas
- Historia familiar de FQ, o muerte en lactantes o hermanos vivos con síntomas sugerentes

3. Pre-escolar:

- Tos crónica con o sin expectoración purulenta, sin respuesta a tratamiento
- Sibilancias crónicas recurrentes inexplicadas sin respuesta a tratamiento
- Incremento deficiente de peso y talla

- Dolor abdominal recurrente
- Prolapso rectal
- Invaginación intestinal
- Diarrea crónica
- Hipocratismo digital
- Hiponatremia e hipocloremia crónicas
- Hepatomegalia o enfermedad hepática inexplicada
- Pólipos nasales

4. Escolares:

- Síntomas respiratorios crónicos inexplicados
- Pseudomona aeruginosa en secreción bronquial
- Sinusitis crónica, poliposis nasal
- Bronquiectasias
- Diarrea crónica
- Síndrome de obstrucción intestinal distal
- Pancreatitis
- Prolapso rectal, hepatomegalia

5. Adolescentes y adultos:

- Enfermedad pulmonar supurativa crónica e inexplicada
- Hipocratismo digital
- Dolor abdominal recurrente
- Pancreatitis
- Síndrome de obstrucción intestinal distal
- Cirrosis hepática e hipertensión portal
- Retardo del crecimiento
- Esterilidad masculina con azoospermia
- Disminución de la fertilidad en mujeres

Los síntomas respiratorios de la enfermedad, comienzan a manifestarse habitualmente en etapas tempranas de la vida, aunque en la mitad de los casos, el comienzo de la enfermedad pulmonar persistente, no ocurre hasta la segunda o tercera década de la vida. La enfermedad pulmonar como forma de presentación primaria de la enfermedad ocurre en aproximadamente un 40% de los casos de FQ. Las manifestaciones respiratorias de la FQ habitualmente comienzan con tos recurrente que gradualmente se transforma en persistente. En lactantes pequeños, esto puede manifestarse como episodios prolongados y recurrentes de bronquitis obstructiva con taquipnea y sibilancias.

Eventualmente la tos puede ser diaria, transformándose en productiva y a menudo paroxística. La naturaleza productiva de la tos en niños mayores, puede subestimarse ya que estos niños degluten estas secreciones. Las infecciones crónicas y la inflamación conducen progresivamente al daño tisular de la vía aérea. Otras complicaciones posteriores incluyen neumotórax espontáneo, y hemoptisis la cual puede ser masiva.

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 7

FRECUENCIA DE PRESENTACIÓN DE LAS MANIFESTACIONES CLÍNICAS DE LA FQ

Infertilidad en varones	95%
Insuficiencia pancreática	62,0%
Síntomas respiratorios agudos o persistentes (Infecciones respiratorias persistentes o de repetición, como neumonías; accesos de tos o sibilancias, etc)	50,5%
Retraso en el crecimiento (falta de progreso de peso y talla); pérdida de peso.	42,9%
Deposiciones anormales (abundantes y grasosas). Heces pálidas o color arcilla y con olor fétido o heces flotantes.	35,0%
Reflujo gastro-esofágico	25%
Prolapso rectal	3-20%
Íleo meconial (obstrucción intestinal en el neonato por ausencia de motilidad intestinal) en las primeras 24-48 horas de vida.	10-18%
Historia familiar (parientes enfermos).	16,8%
Colelitiasis.	12%
Diabetes Mellitus	10%
Anormalidades en los electrolitos (sodio y cloro sanguíneos).	5,4%
Enfermedades del hígado (ictericia, cirrosis)	4-5%
Pólipos nasales y sinusitis	2%
Intususcepción	1%
Otros signos y síntomas menos frecuentes: piel salada, tendencia a la fatiga, etc.	1-2%

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 8

ESTUDIO GENÉTICO EN LA FQ. ANÁLISIS DE LAS MUTACIONES DEL GEN DE LA FQ

Aunque son conocidas las limitaciones del estudio de las mutaciones de FQ, pues se conocen hoy en día cerca de 1000, éste análisis es fundamental y es recomendado en todo paciente con FQ. A pesar de las deficiencias metodológicas, se reconoce la utilidad del diagnóstico molecular para el consejo genético como único método capaz de establecer si otros miembros de la familia son portadores. En la FQ confirmada, tiene utilidad en la caracterización clínica, de severidad y en el pronóstico. En los casos de duda diagnóstica, puede ser un examen confirmatorio si se demuestra la presencia de mutación en los dos alelos.

El estudio genético es útil también para el diagnóstico precoz. Los familiares pueden estar más informados del riesgo real. Otorga la posibilidad de predecir la función pancreática, dar énfasis al soporte nutricional, utilidad en el consejo genético y único modo de establecer si otros miembros de la familia son portadores.

Para el diagnóstico de la FQ se requiere la demostración de la existencia de dos mutaciones causantes de alguno de los mecanismos básicos que alteran la función de la RTFQ.

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 9 VALOR DEL TEST DEL SUDOR EN EL DIAGNÓSTICO DE LA FQ

Este es uno de los aspectos más relevantes en el manejo de la enfermedad. Hay dos aspectos importantes que es necesario mejorar: el subdiagnóstico y el diagnóstico tardío de la FQ. Ambos determinan un inicio no oportuno del tratamiento, incrementándose la gravedad del daño, especialmente pulmonar y nutricional, dado que se ha demostrado que la intervención precoz mejora el pronóstico. Por lo anterior, es fundamental realizar el diagnóstico lo más precoz posible.

TEST DEL SUDOR. Examen del Cloro en sudor (Examen iontoforético del sudor; cloruros del sudor; examen del sudor)

Este es el examen fundamental para la comprobación del diagnóstico. Su solicitud debe ser hecha tan pronto como se sospeche la enfermedad. Es fiable incluso desde el primer mes de vida (Nivel de Evidencia Ia, Grado de Recomendación A). Siempre hay que tener en cuenta que una prueba del sudor negativa no excluye completamente el diagnóstico.

La técnica estándar es la de Gibson y Cooke, que consiste en recolección del sudor inducida por iontoforesis con pilocarpina, midiendo el cloro con cloridómetro digital. Una técnica alternativa, de buen rendimiento, considerada de cribaje, es la toma de muestra con sistema Macroduct® y medición del cloruro de sodio a través de conductividad.

El test del sudor con pilocarpina es considerado como el Gold Standard para el diagnóstico de la FQ. Cualquier otro test debe ser comparado con éste. Solamente el 1% de los pacientes con FQ tienen test del sudor normal y se relacionan con mutaciones raras e infrecuentes.

Es de importancia que los laboratorios que realicen el examen estén debidamente acreditados y cumplan con criterios de estandarización del método. Ante un mal procesamiento de la muestra la posibilidad de falsos positivos o negativos es alta. La hipoproteinemia y el uso de corticoides bajan los niveles de sodio.

Valores de Referencia según la técnica de Gibson y Cooke

Valores	Resultado	Conducta a seguir
Cloro > 60 mEq/L	Positivo	El test debe repetirse para certificar el diagnóstico
Cloro 40 a 60 mEq/L	Dudoso	<ul style="list-style-type: none"> • Repetir el test. En caso de duda, frente a una alta sospecha clínica, debe derivarse al especialista. • Si se dispone de estudio genético está indicado hacerlo
Cloro < 40 mEq/L	Negativo	En términos generales descarta diagnóstico. Ante fuerte sospecha clínica, reevaluar por especialista

Valores de Referencia según la técnica de Macroduct más Conductividad

Valores	Resultado	Conducta a seguir
> 80 Eq NaCl mmol/L	Positivo	Confirmar diagnóstico con la técnica de Gibson y Cooke
50 a 80 Eq NaCl mmol/L	Dudoso	Repetir test con técnica de Gibson y Cooke
< 50 Eq NaCl mmol/L	Negativo	En términos generales descarta diagnóstico. Ante fuerte sospecha clínica, reevaluar por especialista

Se debe tener presente que puede haber valores **falsos negativos** por:

- Falla técnica
- Primer mes de vida
- Edema e hipoproteinemia

A quienes se debe practicar test del sudor:

Debido a que la presentación clínica de esta enfermedad es muy variada, es necesario hacer una mejor selección de los pacientes derivados para estudio que la utilizada hasta la fecha. En 1995, la OMS publicó criterios de sospecha diagnóstica de FQ según las distintas edades. Basándose en estos criterios se establecieron los siguientes criterios de realización:

- Neumonía a repetición (2 o más)
- Síndrome bronquial obstructivo refractario a tratamiento o persistente
- Tos crónica de causa no precisada
- Diarrea crónica, esteatorrea
- Desnutrición crónica
- Edema e hipoproteinemia en el lactante
- Íleo meconial
- Prolapso rectal
- Ictericia neonatal prolongada
- Obstrucción intestinal distal
- Hepatomegalia y/o enfermedad hepática inexplicadas
- Hermano con diagnóstico de FQ
- Hermano fallecido por causa respiratoria
- Imágenes radiológicas intersticiales o retículo-nodulares persistentes o crónicas
- Bronquiectasias
- Hipocratismo digital
- Presencia de Pseudomonas Aeruginosa o Staphylococcus Aureus en esputo, a cualquier edad

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 10

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE LA FQ

<p>1) Presencia de uno o más criterios clínicos:</p> <p>JUNTO CON:</p>	<ul style="list-style-type: none">- Uno o más rasgos fenotípicos.- Historia familiar de FQ (hermanos o primos).- Test de cribado neonatal positivo (TIR).
<p>2) Positividad de una o más pruebas complementarias. Evidencia de disfunción del CFTR demostrada por:</p>	<ul style="list-style-type: none">- Test de sudor por iontoforesis positivo en dos ocasiones.- Alteración en la diferencia de potencial nasal.- Identificación de dos mutaciones en el gen RTFQ.

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 11

CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS COMPATIBLES CON FQ

<p>Enfermedad respiratoria</p>	<p>Tos y expectoración crónica.</p> <p>Obstrucción crónica bronquial.</p> <p>Acropaquias.</p> <p>Poliposis nasal.</p> <p>Alteraciones radiológicas: bronquiectasias,atelectasias, infiltrados alveolares, hiperinsuflación,alteraciones de los senos paranasales.</p> <p>Colonización persistente por <i>Staphylococcus aureus</i>, <i>Haemophilus influenzae</i>, <i>Pseudomonas aeruginosa</i> o <i>Burkholderia cepacia</i>.</p>
<p>Enfermedad digestiva</p>	<p>Íleo meconial, prolapso rectal, obstrucción intestinal.</p> <p>Pancreatitis recurrente, insuficiencia pancreática.</p> <p>Hepatopatía crónica con histología de cirrosis biliar focal o multilobular.</p> <p>Retraso de crecimiento, hipoproteinemia y edemas, déficit de vitaminas liposolubles.</p>
<p>Alteración urogenital</p>	<p>Azoospermia obstructiva por ausencia bilateral de conductos deferentes.</p>
<p>Alteración iónica</p>	<p>Pérdida aguda de sal; alcalosis metabólica crónica</p>

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 12

OTRAS PRUEBAS COMPLEMENTARIAS PARA EL ESTUDIO DIAGNÓSTICO DE LA FQ

Concentración sérica de tripsina inmunorreactiva (TIR)

Esta determinación se utiliza desde principios de los años setenta del siglo pasado. Los niveles en suero de tripsina inmunorreactiva son más altos en los recién nacidos con FQ que en aquellos que no están afectados por la enfermedad. Esto puede ser debido al bloqueo de los conductos pancreáticos exocrinos. La determinación se realiza mediante el análisis en sangre seca recogida en tira de Guthrie. La detección puede realizarse mediante técnicas de radioinmunoensayo (RIA), inmunofluorescencia a tiempo retardado (DELFA) o enzimoimmunoensayo (ELISA). Dependiendo del método utilizado los valores obtenidos pueden tener diferentes interpretaciones en cuanto a las cifras de normalidad. Con el DELFA se consideran normal la concentración por debajo de 60 ng/ml. Los resultados falsos positivos de esta determinación pueden ser debidos a la raza, el estado de portador o el nivel de salud perinatal. En cuanto a los falsos negativos se ven influenciados por la edad de realización de la prueba y por la presencia de íleo meconial.

Las mediciones de dicho enzima, junto con la prueba del sudor y el análisis de las mutaciones, constituyen la base de los programas de detección selectiva de FQ en los recién nacidos que se efectúan en muchas partes del mundo.

Estudio de la diferencia de potencial nasal transepitelial

La composición electrolítica del líquido periepitelial viene determinada por la capacidad de las células epiteliales de transportar iones, como el cloro y el sodio, generando una diferencia de potencial transepitelial que puede medirse *in vivo* en la mucosa nasal (DPN). La medición de este potencial permite establecer un patrón de anormalidad en pacientes con FQ, como consecuencia del aumento en la reabsorción de sodio que lo hace más electronegativo, existiendo escaso solapamiento con los valores observados en la población sana (media DPN en la FQ: 46 mV; frente a DPN en la población sana: 19 mV). Esta prueba se utiliza, cuando los resultados obtenidos con las otras no son concluyentes. El estudio se realiza tras la perfusión del epitelio nasal con diferentes sustancias como amiloride y/o isoproterenol. Es una técnica laboriosa y delicada por ello, aunque es una prueba muy fiable y sensible, su indicación estaría restringida a los pacientes en quienes existen dificultades para establecer el diagnóstico de FQ mediante la prueba del sudor y/o estudio genético.

Otras Pruebas

- Excrección fecal de grasa
- Pruebas Radiológicas
- Medición de la función pancreática
- Pruebas de Función Pulmonar

ACTIVIDADES RECOMENDADAS EN ENFERMEDAD CELÍACA Y FIBROSIS QUÍSTICA

ANEXO 13 MODELOS DE ATENCIÓN EN PEDIATRÍA DE ATENCIÓN PRIMARIA

Ordenador de Recursos

Un pediatra “Ordenador de Recursos”, debe conocer, a fondo, aquellas herramientas con que cuenta en su área de influencia. Esto, le permitirá poder ofertar en cada momento a sus pacientes posibles opciones de atención y a ser posible hacerlos copartícipes en la toma de decisiones. En este modelo, el paciente y su familia deben ser atendidos por múltiples especialistas de diferentes sectores, pero es el profesional de la atención primaria el que por su cercanía a la familia establece la función de coordinador de la asistencia. Es fundamental, no sólo conocer los recursos del área de influencia, sino también potenciar documentos que circulen entre los diferentes profesionales, donde se plasmen las actuaciones de los mismos y sirvan de historia clínica circulante del paciente. La cartilla de salud infantil, tan infrutilizada en nuestro medio, es una muestra de ese tipo de documento. Los pacientes con discapacidades psiconeurosensoriales pueden ser un ejemplo de este tipo de atención. Uno de los objetivos fundamentales de la coordinación sería el logro del “acto único” (el paciente es revisado en la misma fecha por diferentes profesionales)

Pediatra Gestor Principal de la Atención

En esta situación, el pediatra de atención primaria se responsabiliza de la base asistencial del paciente en cuanto a su proceso crónico, lo diagnostica, controla, educa y trata. No obstante, existen momentos puntuales del seguimiento, bien por mala evolución clínica o necesidad de pruebas complementarias no disponibles Atención Primaria, en las que precisa apoyo de otros niveles asistenciales. Para todo ello, precisará una actualización completa en múltiples disciplinas, deberá dedicar más tiempo a estos pacientes con necesidades especiales de atención a su salud y establecer con diferentes especialistas protocolos conjuntos de actuación y planes específicos de derivación. Un ejemplo de este tipo de modelo es la atención al paciente asmático o al paciente con EC

Pediatra Gestor Secundario de la Atención

En este caso, un especialista o grupo de especialistas en caso de enfermedades complejas, marca la pauta del seguimiento, estableciendo una serie de controles y pautas terapéuticas en las que el pediatra o los profesionales de Atención Primaria, colabora desde su nivel asistencial. Los procesos complejos requieren una participación de múltiples profesionales de diferentes sectores. La especialización de la asistencia requiere la creación de Unidades específicas. Su composición y el tipo de actuaciones que va a realizar con lleva que estas Unidades se establezcan en el ámbito hospitalario. La coordinación y dirección de dicha Unidad, será la que plantee la colaboración del resto de niveles para el correcto seguimiento de los pacientes. El ejemplo paradigmático de este tipo de atención es la fibrosis quística. La creación de las Unidades se relaciona directamente con la evolución histórica de la enfermedad.

