

Adherencia a la guía de manejo “Supervisión de la salud de niños con síndrome de Down” en
una institución de tercer nivel del nororiente colombiano

Silvia Natalia Suárez Mantilla

Trabajo de Investigación para optar al título de
Especialista en Pediatría

Director

Víctor Manuel Mora Bautista

Pediatra

Codirectora

Martha Lucia Africano León

Pediatra neonatóloga

Universidad Industrial de Santander

Facultad de Salud – Escuela de medicina

Departamento de pediatría

Bucaramanga

2026

Dedicatoria

A mi padre, que desde el cielo me regaló la llave que abrió las puertas de este camino. Tu presencia espiritual ha sido mi brújula en los momentos de incertidumbre, guiándome con la misma certeza con la que alguna vez sostuviste mis manos. Tu partida duele todavía, pero tu amor se manifiesta siempre, en cada paso que doy, en cada meta alcanzada. Cada logro lleva tu nombre escrito en silencio.

A mi madre, mi compañera incansable en esta travesía, quien vivió cada guardia como si fuera propia, cada desvelo como si fuera suyo. Tú, que nunca dejaste de creer cuando yo misma dudaba, que convertiste tu fe en mi fortaleza y tu amor en el combustible de mis días más difíciles. Fuiste residente a mi lado, sin bata blanca pero con el corazón más grande. Eres mi principal animadora, mi ejemplo de perseverancia.

A mi hermana, mi cómplice de sueños y testigo fiel de cada batalla. Tu apoyo incondicional ha sido el abrazo que me levantó en cada caída, la sonrisa que me recordó por qué empecé este camino.

A mi tía Martha, ángel terrenal de este proceso, cuya presencia constante y fe inquebrantable en mí fueron luz en los túneles más oscuros. Gracias por nunca soltar mi mano.

Y a Rami, compañero de esta odisea, quien caminó a mi lado con paciencia infinita cuando el cansancio pesaba más que la esperanza. Tu apoyo, tu ánimo y tu comprensión fueron el refugio donde encontré fuerzas para continuar. Gracias por creer en mí incluso cuando el camino parecía interminable.

Este logro es también de ustedes. Cada página de este trabajo lleva impreso su amor.

Agradecimientos

A la Universidad Industrial de Santander, por brindarme las herramientas académicas y la invaluable oportunidad de materializar este gran sueño profesional.

A mi director, Dr. Víctor Mora, maestro excepcional a quien considero no solo un guía académico sino un ángel terrenal. Su presencia fue fundamental en cada palabra plasmada en este escrito, acompañándome con sabiduría y generosidad en cada etapa de este proceso.

A mi codirectora, Dra. Martha Africano, maestra, mentora, y amiga desde antes de iniciar mi camino por la pediatría. Su confianza inquebrantable en mí y su ejemplo han sido pilares fundamentales en mi formación. A usted atribuyo gran parte de mi pasión por la pediatría y el haber disfrutado cada momento de este recorrido. Gracias por creer siempre en mi potencial.

A Diana Carolina Vergara, mi estudiante de investigación, quien siempre dio más de lo esperado, superando con creces cada reto planteado. Este logro también es tuyo, pues tu dedicación y compromiso fueron esenciales para alcanzar esta meta.

A mis compañeras de año de residencia, con quienes compartí desvelos, aprendizajes y sueños. Su hermandad y apoyo constante hicieron este camino no solo posible, sino memorable. Juntas construimos más que conocimiento: construimos una familia.

A toda mi familia extensa, por estar siempre a mi lado cuidándome, aconsejándome y acompañándome, y por su paciencia en aquellos momentos en que tuve que priorizar mis compromisos académicos.

A todo el personal médico, de enfermería, quienes me apoyaron y ayudaron a lograr este trabajo. A todas las personas que directamente o indirectamente me han ayudado a llegar hasta aquí

TRABAJO PARA OPTAR AL GRADO DE ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA

CONTENIDO

Introducción	11
1. Objetivos	12
1.1 Objetivo general	12
1.2 Objetivos específicos.....	12
2. Planteamiento del problema.....	12
3. Marco teórico	13
3.1 Definición.....	13
3.2 Factores de riesgo.....	13
3.3 Diagnóstico.....	14
3.4 Características clínicas	18
4. Estado del arte.....	23
5. Metodología	27
5.1 Tipo de estudio	27
5.2 Población.....	27
5.3 Criterios de inclusión	27
5.4 Criterios de exclusión.....	27
5.5 Proceso de selección.....	28
5.6 Tamaño de muestra	28
5.7 Recolección de datos.....	29
5.8 Variables.....	29
5.9 Análisis de datos.....	35
5.10 Consideraciones éticas	37
5.11 Tratamiento de datos	38
5.12 Alcance y resultados.....	39
6. Resultados	40
6.1 Generales.....	41
6.2 Criterios de cumplimiento por recomendaciones específicas	43
6.3 Adherencia por edades a las recomendaciones	45
6.4 Complicaciones clínicas.....	46
6.5 Estudio secundario	48
7. Discusión.....	51
8. Conclusiones	55
9. Limitaciones.....	58

10.	Divulgación.....	59
10.1	Presentaciones orales.....	59
10.2	Publicaciones escritas.....	59
	Referencias bibliograficas.....	61

Índice de tablas

Tabla 1. Marcadores de SD evaluados en ecografía genética.....	15
Tabla 2. Criterios de Hall.....	16
Tabla 3. Variables del estudio.....	29
Tabla 4. Criterios de adherencia a guías de supervisión en salud para niños con SD	36
Tabla 5. Características sociodemográficas sujetos con SD	41
Tabla 6. Edad gestacional y peso al nacer sujetos con SD	43
Tabla 7. Características de pacientes con síndrome de Down y síndrome de apnea-hipoapnea del sueño.	49

Índice de figuras

Figura 1. Sistemas afectados en Síndrome de Down.....	18
Figura 2. Adherencia por tipo de recomendaciones de la guía	44
Figura 3. Adherencia global y por grupo etario a las recomendaciones de la AAP.	45

Resumen

Título: Adherencia a la guía de manejo “Supervisión de la salud de niños con síndrome de Down” en una institución de tercer nivel del nororiente colombiano*

Autora: Silvia Natalia Suárez Mantilla**

Palabras clave: síndrome de Down, Adherencia a guías, Salud del niño, Cumplimiento y Adherencia al tratamiento

Descripción: La vigilancia en salud de los niños con síndrome de Down suele ser insuficiente, por lo anterior, se han creado diferentes guías de seguimiento. Evaluamos la adherencia a las guías de supervisión en salud de la Academia Americana de Pediatría (AAP) de 2011 en una institución pediátrica terciaria del noreste de Colombia. Se realizó un estudio descriptivo transversal que analizó las historias clínicas electrónicas de 124 niños menores de 13 años (59,7% de sexo masculino y 66% residían en un área metropolitana) atendidos entre 2012 y 2023. Se encontró que la adherencia global fue del 57%. Las tasas de cumplimiento variaron según la edad: altas en neonatos y en niños en edad escolar (>80%), moderadas en lactantes y preescolares (68%) y bajas en niños pequeños (39%). Aunque la mayoría de los niños recibió ecocardiograma (99%), hemograma completo (90%) y cariotipo (78%) durante el primer mes de vida, menos recibieron evaluación auditiva oportuna antes de los seis meses (60%) o valoración oftalmológica antes de los seis meses (34%). Se evidenció una no adherencia significativa durante el primer año de vida que persistió en la primera infancia, lo que resalta la necesidad de identificar barreras y mejorar el cumplimiento de las guías.

*Trabajo de grado

**Facultad de ciencias de la salud, Escuela de Medicina, Especialización en Pediatría. Director Víctor Manuel Mora, pediatra. Codirectora Martha Lucia Africano, pediatra neonatóloga.

Abstract

Title: Adherence to the “Health Supervision for Children with Down Syndrome” Management Guideline in a Tertiary-Care Institution in Northeastern Colombia*

Author: Silvia Natalia Suárez Mantilla** ††

Keywords: Down syndrome, guideline adherence, child health, pediatrics, medication adherence

Description: Health surveillance of children with Down syndrome is often insufficient. We assessed adherence to the 2011 American Academy of Pediatrics (AAP) health supervision guidelines at a tertiary pediatric care institution in northeastern Colombia. This descriptive, cross-sectional study analyzed electronic medical records of 124 children under 13 years of age (59.7% male, 66% residing in a metropolitan area) seen between 2012 and 2023. Overall adherence was 57%. Adherence rates varied by age: high in neonates and school-aged children (>80%), moderate in infants and preschoolers (68%), and low in toddlers (39%). While most children underwent echocardiogram (99%), complete blood count (90%), and karyotype testing (78%) within the first month, fewer received timely hearing evaluations by six months (60%) or ophthalmologic evaluation by six months (34%). Significant non-adherence occurred during the first year and persisted through early childhood, highlighting the need to identify barriers and improve guideline compliance.

* Thesis

** Faculty of Health, School of Medicine, Pediatric Specialization Program. Supervisor: Víctor Manuel Mora. Co-supervisor: Martha Lucía Africano.

Introducción

El síndrome de Down (SD) es la cromosomopatía más común: 1 en 319 a 1000 nacidos vivos experimenta esta condición en ausencia de interrupciones (1). En Chile, según el estudio ECLAMP presentado en 2014, el SD fue el trastorno genético más frecuente con un estimado de 650 recién nacidos por cada 250.000 nacidos al año (2). En Colombia, de acuerdo con el Instituto Nacional de Salud para el año 2018 el SD reportó una prevalencia entre 7,75 y 16 casos por 10.000 nacidos vivos, con mayor prevalencia de defectos congénitos en el sexo masculino (3,4). Un estudio de malformaciones congénitas al nacer realizado en Colombia reportó que, del total de malformaciones encontradas, el 3.3% era SD posicionándose en cuarto lugar (5).

Detectar oportunamente las necesidades de las personas con SD permite optimizar su atención, disminuir la morbimortalidad, facilitar el acceso a más recursos y mejorar significativamente la calidad de vida tanto de los pacientes como de sus familias, a corto, mediano y largo plazo. Las guías anticipatorias juegan un papel fundamental al no limitarse únicamente a la identificación de alteraciones, sino que además impulsan la creación de servicios de salud especializados, fortalecen las redes de apoyo y contribuyen al incremento de la calidad y esperanza de vida para quienes viven con esta condición. Su correcta aplicación representa una herramienta esencial para garantizar una atención integral y personalizada, evidenciando el valor de la prevención y el acompañamiento continuado (6,7).

En este contexto, la medición de la adherencia a la guía anticipatoria permite identificar brechas en la implementación de las recomendaciones y evaluar la efectividad de las intervenciones. Contar con datos objetivos sobre el cumplimiento de la guía facilita la toma de decisiones informadas para optimizar los procesos asistenciales en la población con SD.

1. Objetivos

1.1 Objetivo general

Evaluar la adherencia a la guía de manejo “Supervisión de la salud de niños con síndrome de Down” en una institución de tercer nivel del nororiente colombiano.

1.2 Objetivos específicos

- Describir las características sociodemográficas y clínicas de la población a estudio
- Describir el nivel de la adherencia a la guía global
- Describir el nivel de adherencia de acuerdo con el grupo etario (primer mes de vida, 1 – 12 meses, 1-5 años, 5 - 13 años)
- Determinar el nivel de adherencia específico a cada ayuda diagnóstica evaluada del tamizaje

2. Planteamiento del problema

Analizar la adherencia a la guía anticipatoria en el síndrome de Down cobra un valor especial en el ámbito pediátrico, puesto que el síndrome de Down, como la alteración cromosómica más frecuente, plantea desafíos constantes en el seguimiento y la actualización de estrategias efectivas, desde la falta de seguimiento sistematizado hasta dificultades en el acceso a servicios y limitaciones en la formación profesional.

A nivel mundial, la evaluación de la adherencia a las guías anticipatorias en el SD ha sido objeto de diversos estudios que destacan la importancia de un seguimiento sistemático y la actualización constante de las recomendaciones clínicas para mejorar la calidad de vida de esta

población. En Latinoamérica, la aplicación y el análisis de estas guías presentan retos adicionales debido a las diferencias en los sistemas de salud, el acceso a servicios y la formación de los profesionales, lo que ha generado una variabilidad significativa en el cumplimiento de las recomendaciones. En Colombia, la literatura sobre la adherencia a guías anticipatorias es limitada y, aunque las guías americanas, como las propuestas por la Academia Americana de Pediatría (AAP), sirven de referencia internacional y han sido adaptadas en ciertos contextos locales, existe una necesidad imperante de estudios propios que evalúen su implementación y pertinencia en el entorno colombiano.

Realizar un estudio local no solo permitiría identificar las brechas específicas en la atención y el seguimiento de los niños con SD, sino también guiar la adaptación de las recomendaciones internacionales a las realidades y necesidades del país.

3. Marco teórico

3.1 Definición

El SD, se caracteriza por la presencia de un cromosoma 21 adicional; puede ser causado por tres tipos de alteraciones genéticas: disyunción completa, que constituye la forma más frecuente (94% de los casos); translocación, que representa el 3.3% de los casos; y mosaicismo, que se presenta en el 2.4% de los casos (8).

3.2 Factores de riesgo

El principal factor de riesgo asociado al SD es la edad materna avanzada. La probabilidad de un embarazo con SD se incrementa significativamente con la edad. En mujeres mayores de 45 años, la probabilidad es de 1 en 50 casos, mientras que, en aquellas de edades comprendidas entre los 15 y 29 años, la probabilidad disminuye a 1 en 1,500 casos. En términos generales, la incidencia

promedio es de 8.5 recién nacidos con SD por cada 10,000 mujeres menores de 35 años (9). Hasta un 90% de los casos de SD se atribuyen a la presencia de un cromosoma 21 adicional de origen materno. Este fenómeno suele estar vinculado a errores durante la ovogénesis, específicamente durante la primera división meiótica, que ocurre típicamente entre las semanas 10 y 13 de gestación (10).

Además de la edad materna, diversos factores de riesgo adicionales han sido identificados en relación con el SD. Entre estos se incluyen la obesidad durante el periodo gestacional, el uso de anticonceptivos orales, condiciones socioeconómicas desfavorables, el hábito de fumar y la exposición a radiación. Aunque se han llevado a cabo estudios sobre anomalías cromosómicas numéricas en los espermatozoides humanos, hasta el momento los resultados no han arrojado conclusiones definitivas, y no se han identificado factores de riesgo paternos de manera concluyente (10).

3.3 Diagnóstico

No existe un método de diagnóstico prenatal totalmente certero, se han implementado diversas estrategias para la detección temprana del síndrome de Down. Durante el primer trimestre del embarazo, se pueden llevar a cabo medidas como la medición de la hormona gonadotropina coriónica humana (β -hCG) en el suero materno y la evaluación de la proteína plasmática A asociada al embarazo (11). Entre las semanas 11+0 y 13+6 de embarazo se realiza una ecografía de tamizaje genético que permite una evaluación exhaustiva de los aspectos fisiológicos y anatómicos del feto (12). En este contexto, la ecografía genética se utiliza para examinar marcadores específicos del SD en relación con los diversos sistemas afectados (ver tabla 1) (11).

A pesar de estos avances, es importante destacar que actualmente no se dispone de un método de diagnóstico prenatal no invasivo absolutamente infalible.

Tabla 1.

Marcadores de SD evaluados en ecografía genética

Sistema afectado	Marcadores por evaluar
Cardiaco	Defecto del canal auricular-ventricular, comunicación interauricular, defectos septales.
Neurológico	Quiste del plexo coroideo y ventriculomegalia.
Gastrointestinal	Intestino hiperecoico, atresia duodenal, atresia esofágica.
Musculoesquelético	Hueso nasal ausente o hipoplásico, húmero corto, fémur corto, clinodactilia.
Genitourinario	Pielectasia renal.
Facial	Ausencia o hipoplasia del hueso nasal
Otros	Pliegue nucal engrosado, restricción del crecimiento intrauterino,

Tomado y adaptado de: Conner SN, Longman RE, Cahill AG. The role of ultrasound in the diagnosis of fetal genetic syndromes. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2014;28(3):417–428. (11).

Con base en los resultados ecográficos, se abre la posibilidad de realizar procedimientos invasivos, entre ellos la biopsia de vellosidades coriónicas, disponible a partir de la semana 10 de gestación. Este método implica la extracción de muestras de células trofoblásticas y fetales,

destacando tasas de sensibilidad que oscilan entre el 98,6% y el 99,5%, así como especificidad entre el 98,5% y el 98,8% (13).

En contraste, la amniocentesis, un procedimiento más tardío, se lleva a cabo para analizar células obtenidas del líquido amniótico y generalmente se realiza entre la semana 15 y la semana 18 del embarazo (11). La elección entre estos métodos más invasivos dependerá de la situación específica y de la información obtenida de los estudios ecográficos, brindando a los profesionales médicos y a los padres una base para tomar decisiones informadas.

El diagnóstico postnatal del SD se lleva a cabo tanto de manera clínica, utilizando los criterios establecidos por Hall, como de laboratorio mediante pruebas citogenéticas, siendo el cariotipo el estándar de oro (14).

Esta evaluación cuantitativa de criterios proporciona un marco objetivo para la identificación clínica del SD ofreciendo una perspectiva cuantitativa para respaldar las decisiones diagnósticas y proporcionando una base sólida para el abordaje médico. La conexión estrecha entre los criterios de Hall y la confirmación a través del cariotipo destaca la fiabilidad y la utilidad de este enfoque en el diagnóstico preciso de esta condición genética.

Tabla 2.

Criterios de Hall

Característica	%
Perfil facial plano	90%
Reflejo moro disminuido	85%
Hipotonía	80%

Hiperlaxitud	80%
Piel redundante en nuca	80%
Fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba	80%
Displasia de cadera	70%
Clinodactilia del quinto dedo	59%
Pabellones auriculares displásicos.	60%
Pliegue palmar trasverso.	45%

Adaptada de Hall B. Clin Pediatr.1966;5(1):4-12 (15).

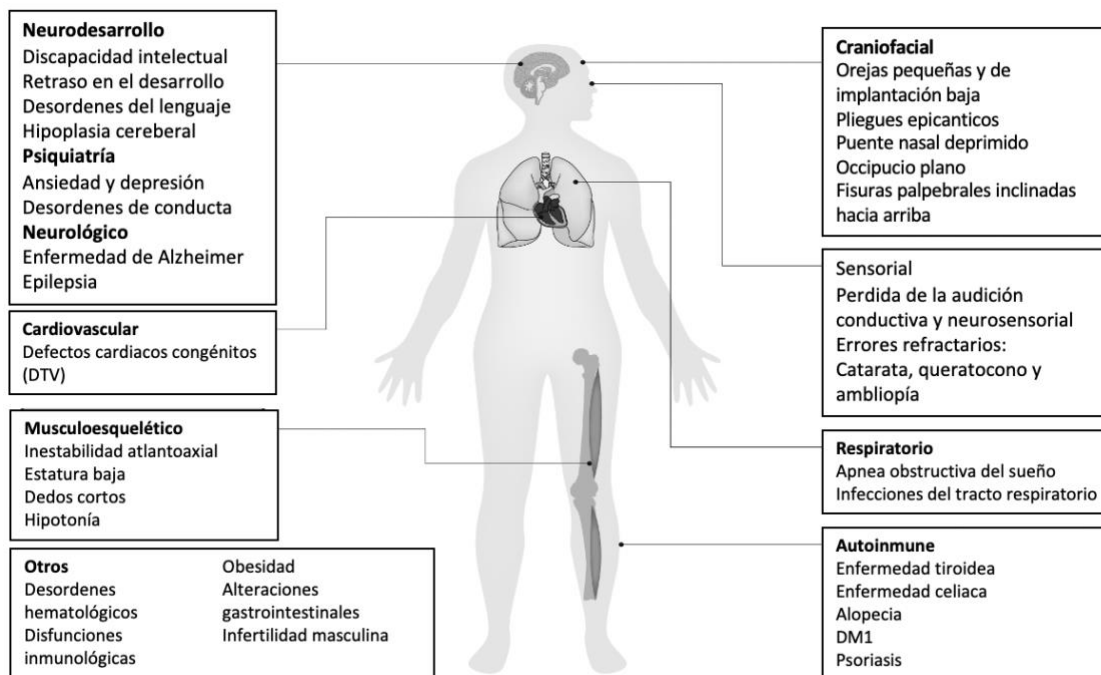
Según el consenso de la Asociación Americana de Pediatría (AAP) la revisión clínica en las primeras 24 horas de vida es muy sensible para detectar alteraciones que sugieran trisomía 21. Si se sospecha SD, se deben solicitar estudios citogenéticos para la confirmación. La técnica de hibridación *in situ* por fluorescencia (FISH) permite identificar la presencia de una copia adicional del cromosoma 21 (16). Sin embargo, es importante señalar que esta técnica no detecta alteraciones debidas a traslocaciones (16). A pesar de esta limitación, el FISH ofrece una opción rápida, ya que los resultados pueden estar disponibles en un plazo de 48 a 72 horas. En comparación, los resultados del cariotipo, que es una prueba más exhaustiva, pueden tardar entre dos y tres semanas en obtenerse. Por lo tanto, el FISH se considera una prueba alternativa inicial (16). El cariotipo se considera el estándar de oro, es altamente sensible y específica (16). Esta técnica permite identificar el tipo de alteración cromosómica (trisomía libre, translocación o mosaicismo). En casos de detección de una translocación, se recomienda proporcionar asesoramiento a los padres para determinar si desean someterse a análisis cromosómico (17,18). Esto permitirá identificar si son portadores de la translocación y evaluar el riesgo de recurrencia en embarazos futuros (17,18).

3.4 Características clínicas

Las personas con SD exhiben características clínicas fenotípicas que, aunque algunas son comunes y fácilmente reconocibles, existen otras menos frecuentes y no tan ampliamente conocidas, pero de gran importancia. La diversidad fenotípica dentro de esta población resalta la necesidad de una comprensión integral de sus manifestaciones, ya que algunas de estas características menos comunes pueden tener implicaciones significativas en la salud y el bienestar general de los individuos afectados. Explorar y comprender la gama completa de características fenotípicas en el SD es esencial para ofrecer un enfoque de atención médica y apoyo más completo y personalizado (Figura 1).

Figura 1.

Sistemas afectados en Síndrome de Down.



Tomado y adaptado de: Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Down syndrome. Nat Rev Dis Primers 2020;6(1):9. (19).

Manifestaciones neurológicas: Representan entre el 20-30% de todas las alteraciones. Se pueden evidenciar desde el primer año de vida, cuando se observa un retraso en los hitos del neurodesarrollo. Un indicador temprano es el inicio tardío del lenguaje, con la primera palabra manifestándose en promedio al año y medio de edad. A medida que transcurre la primera década de vida, se registra una disminución del coeficiente intelectual. Sin embargo, es relevante destacar que, una vez establecido este descenso en los primeros años, la puntuación del coeficiente intelectual tiende a mantenerse relativamente constante hasta la adultez (20).

Sus habilidades lingüísticas son más amplias en vocabulario que en sintaxis. Sin embargo, experimentan mayores dificultades para comprender secuencias y reglas gramaticales. Este patrón revela una fortaleza en el aspecto léxico, pero resalta desafíos específicos en la comprensión y aplicación de estructuras gramaticales y secuencias lingüísticas (21).

La hipotonía, se encuentra en hasta el 93.4% de los casos. Además, es común observar debilidad en el reflejo de Moro, laxitud articular generalizada y trastornos en el patrón de succión y deglución(22). Los trastornos neuropsiquiátricos impactan al 17.6% de las personas con SD, siendo los más frecuentes el trastorno por déficit de atención con hiperactividad, el trastorno de conducta oposicionista desafiante y, de manera destacada, el autismo, que se presenta en hasta un 7% de los casos (23,24). Además, investigaciones más recientes han revelado la presencia de la enfermedad de Alzheimer en edades más tempranas en comparación con la población general (23,24).

Manifestaciones cardiovasculares: Entre el 40 - 50% de los pacientes diagnosticados con síndrome de Down presentan alteraciones cardiovasculares (16). En una cohorte colombiana, se identificó una notable frecuencia de anomalías cardíacas, siendo las más comunes la comunicación interventricular perimembranosa con un 61%, la comunicación interauricular con un 46%, el ductus arterioso con un 38%, el canal aurículo-ventricular con un 31%, y el foramen oval permeable con un 29%. Ante esta prevalencia, se recomienda la realización de un ecocardiograma transtorácico tanto en el periodo prenatal como al momento del nacimiento como una medida de tamizaje para la detección temprana de estas condiciones cardíacas (25).

Manifestaciones musculoesqueléticas : La inestabilidad atlantoaxial, que afecta al 1-2% de los casos, se origina por una excesiva movilidad en la articulación entre el atlas (C1) y el eje (C2). Este fenómeno puede resultar en una subluxación de la columna cervical. Aunque suele ser asintomática en la mayoría de los casos, la compresión sintomática puede manifestarse con cervicalgia, tortícolis, alteraciones en la marcha, entre otros (16,26).

Se registra una baja estatura en comparación con la media nacional debido a una producción subóptima de hormona de crecimiento, a causa de una disfunción hipotalámica (27).

Trastornos sensoriales: Los trastornos oftalmológicos impactan a aproximadamente el 80% de las personas con SD. En orden de frecuencia, las causas más comunes son errores de refracción, estrabismo, nistagmo y cataratas (28). Hasta un 75% de las personas diagnosticadas con SD experimentan discapacidad auditiva, que puede ser congénita en hasta el 15% de los casos o adquirida como en el caso de episodios recurrentes de otitis media (16).

Trastornos pulmonares: Los pacientes con SD tienen anormalidades en los tejidos blandos y en la estructura ósea como lo son la orofaringe pequeña, , la hipoplasia media facial, la obesidad, los trastornos hipotiroideos, la hipotonía generalizada, la hipertrofia adenoidea y amigdalina lo que resulta en la obstrucción de las vías respiratorias superiores, aumentando el riesgo de apnea obstructiva del sueño (AOS) en un 79%. Como medida de prevención se recomienda la realización de una polisomnografía, pero se sabe que solo el 61% de los pacientes llegan a realizarla y la mayoría luego de los 5 años. A pesar de eso, desde la introducción de la guía de manejo de pacientes con SD, ha disminuido la edad de realización a menos de 4 años (16,29,30).

Trastornos tiroideos: El más frecuente es el hipotiroidismo, pero también se pueden presentar casos de hipertiroidismo primario. Hasta 30% de los pacientes con SD tienen anticuerpos antitiroideos positivos. El hipotiroidismo se presenta hasta en el 7%, ocurriendo la mitad de los casos antes de los 8 años (16,31).

Trastornos hematológicos: Al momento del nacimiento, hasta un 65% de los casos muestran policitemia (16). La probabilidad de desarrollar leucemia linfocítica aguda es significativamente mayor, estimándose entre 10 a 20 veces más elevada en niños con síndrome de Down en comparación con aquellos sin la condición. También se observa, aunque en menor proporción, la presencia de leucemia megacarioblástica aguda y trastorno mieloproliferativo transitorio neonatal (32).

Trastornos nefrourológicos: Los pacientes con SD presentan un riesgo del 3.2% de desarrollar anomalías nefrourológicas, abarcando desde el megauréter, el reflujo vesicoureteral, la

fimosis, el hidrocele, la infertilidad, hasta condiciones más severas como la dilatación ureteral, el displasia renal quística, las pielectasias, las válvulas uretrales posteriores y la agenesia renal. Entre las recomendaciones se incluye la realización de una ecografía de vías urinarias durante la primera semana de vida, así como la implementación de tamizajes de función renal anuales para detectar posibles casos de enfermedad renal crónica debido al aumento de riesgo en esta población (33,34).

Trastornos en los adultos: Con el incremento de la sobrevivencia en SD, se ha observado una mayor asociación con diversas patologías, siendo frecuentes las manifestaciones dermatológicas, como el envejecimiento acelerado y la calvicie prematura, vinculados a la acumulación de ADN no reparado. Otros fenómenos importantes ocurren a nivel reproductivo, como la menopausia adelantada entre 4-6 años respecto de la población general. También se ha registrado una alta prevalencia de las deficiencias visuales graves en individuos mayores de 50 años, llegando hasta un 50%. Además, el desarrollo de la enfermedad de Alzheimer se incrementa notablemente, alcanzando hasta un 80% en la franja de edad entre 50-60 años (35,36).

Se ha reportado infertilidad masculina debido a un deterioro temprano en la espermatogénesis (37). También hay más riesgo de psoriasis, enfermedad celiaca, disfunciones inmunológicas entre otras (16,28).

Esperanza de vida: En la actualidad las personas con síndrome de Down disfrutan de una esperanza de vida significativamente más extensa. Según datos de la Sociedad Nacional del Síndrome de Down de Estados Unidos, la esperanza de vida era de 25 años en 1983 y actualmente se sitúa en alrededor de 60 años (38). Los estudios hasta 1997 indicaban un promedio de vida de

49 años (9). Este avance se atribuye a diversos factores, siendo uno de los principales el acceso a atención médica adecuada, que se basa en prácticas preventivas para evitar complicaciones graves asociadas al SD, considerando el hecho de que las personas con SD requieren una supervisión constante y oportuna de salud a lo largo de la vida dado que muchas afecciones médicas no se presentan únicamente en las primeras etapas de vida (39). Además, se destaca la implementación de enfoques integrales que incluyen neuroestimulación, programas educativos de calidad y otros aspectos socioculturales que contribuyen al bienestar general.

4. Estado del arte

A pesar de que el diagnóstico se puede hacer de manera prenatal, la mayoría de los pacientes son captados en su niñez o adolescencia. Por lo anterior, asociaciones como la Academia Americana de Pediatría (AAP) han realizado una guía de manejo anticipatoria llamada “Supervisión de los niños y adolescentes con síndrome de Down” con una primera publicación en el año 1994, donde se incluye el abordaje prenatal del SD, con actualizaciones en el año 2001, 2011 y 2022, la última con el fin de introducir nuevos aportes para contribuir a la comprensión de las necesidades médicas y el abordaje individualizado de los niños con SD (40). Desafortunadamente, muchos años después de la publicación de estas recomendaciones de práctica clínica, la evidencia sugiere que dichas pautas no se siguen adecuadamente.

Dada la importancia de la atención e intervención temprana en niños con SD, se requiere una adecuada adherencia a los programas de tamizaje establecidos; por tanto, es cada vez más creciente el número de estudios que buscan determinar dicha adherencia, que varía de un país a otro (41).

A nivel internacional, Wexler et al. (2009), condujeron una investigación con 150 pacientes captados entre 2004 – 2006, evidenciando que únicamente el 36.3% había recibido una radiografía de columna para cuando tenían 3 años en un tercer nivel (40).

Un estudio posterior, realizado en Estados Unidos por Williams et al. (2017), quienes evaluaron la adherencia a la guía publicada en 2001 y 2011 por la AAP para una muestra de 124 pacientes con SD, mostraron una mejoría notable en la adherencia, evidenciando que la mayoría (94%) tenía una radiografía de columna cervical durante el tiempo recomendado de acuerdo con las pautas de la guía 2001. Adicionalmente, en este último estudio, los hemogramas completos fueron indicados en un 55% de pacientes, pruebas de tiroides en un 61%, auditivas en un 33% y tamizaje visual en un 43%, resaltando el hecho de que la adherencia fue mayor en niños atendidos por pediatras de atención primaria, así como para niñas y también para aquellos pacientes con seguro médico público en comparación con el privado. Notoriamente, no hubo diferencias en la adherencia por razones de origen étnico o raza (40).

En otro estudio realizado también en Estados Unidos por O'Neill et al. (2018), en una muestra de 31 niños con SD en el periodo de 2008 a 2012, se documentó que la adherencia de los pediatras a la guía de la AAP fue cercana al 85% para tiroides y examen visual, pero desafortunadamente en solo el 31% de adolescentes con SD se abordó la sexualidad y en tan solo en el 7% se evaluaron síntomas de inestabilidad atlantoaxial y aún al 4% de los pacientes que se atendieron para 2012 se les realizó radiografía de columna a pesar de que esta dejó de ser una recomendación de rutina en la guía 2011 (39).

En otras latitudes, un estudio en el hospital pediátrico de Jamaica, conducido por Livingstone-Sinclair et al. (2018), evaluó la adherencia a las guías de manejo para los niños con SD, encontrando que esta fue subóptima y que únicamente 1/41 pacientes que tuvo la muestra

tenía estudios cromosómicos. Lo anterior evidencia no solo la ausencia de adherencia, sino la brecha importante entre países con pocos recursos comparados con aquellos con altos ingresos, cuyos pacientes con esta condición se benefician de estudios cromosómicos en un 80 a 100%. Adicionalmente, pese a que el 90% de niños en esta muestra fue diagnosticado en el periodo neonatal, no todos recibieron el diagnóstico durante la primera semana de vida, lo cual repercute de manera importante en la evaluación de la función tiroidea y alteraciones cardíacas (41).

En Sudáfrica, Schoonraad et al. (43), evaluaron la adherencia durante 5 años a las directrices de la APP para niños con SD en una muestra de 62 pacientes de 2010 a 2015 y hallaron que a 86% de niños se les brindó apoyo social, nada más 8% de niños fueron vistos por genetista, solo 45% de los niños estaban matriculados en colegios para estudiantes con necesidades educativas especiales, solo 14% de los niños recibieron un ecocardiograma en el primer mes de vida, solo a un 27% de niños se les realizó función tiroidea y a solo el 11% prueba de audición, ambos durante el primer mes de vida. Afortunadamente, la búsqueda del reflejo rojo se realizó a todos los niños, no obstante, tan solo el 15% de la población del estudio pudo ser revisada por un oftalmólogo; lo anterior reafirma las diferencias en las adherencias entre países con altos y bajos ingresos, considerando que estos últimos enfrentan desafíos mayores para el cumplimiento de las directrices establecidas, debido a la sobrecarga al sistema de salud, las amplias distancias entre el lugar de residencia del paciente hasta el hospital y el difícil acceso a los medios de transporte, así como a los servicios especializados (43). Las cifras mencionadas no son coincidencia, pues se ha estimado que los pacientes con SD requieren un presupuesto de aproximadamente 230,043 dólares en sus primeros 18 años de vida en comparación con personas similares sin anomalías cromosómicas (44).

Por otro lado, en España, un estudio realizado de 2005 a 2014 por Aparicio et al (2020), evaluó las características clínicas de adultos con SD en los servicios de Medicina Interna, encontrando curiosamente que hubo una baja prevalencia en comorbilidades frecuentes en estos pacientes como síndrome de apnea – hipopnea obstructiva del sueño, trastorno celíaco y depresión; por otro lado, se encontró que la mayoría de los ingresos correspondían a hombres, que el 48% ingresó por patología respiratoria y que 10% lo hizo por patología cardíaca, considerando además que las comorbilidades más frecuentes fueron el hipotiroidismo, la epilepsia y la demencia y, lo que es aún más importante, el número de ingresos de adultos con SD habría aumentado para esa última década (7). Esto da muestra del aumento en la esperanza de vida para pacientes con este diagnóstico, que actualmente es cercana a los 60 años, y la eventual necesidad de guías anticipatorias específicas para adultos con síndrome de Down ((38).

En Colombia, la situación pareciera ser similar a Jamaica, además de no existir referentes sobre el tema. Contreras (45) realizó un estudio en Colombia en la universidad Javeriana (datos no publicados), enfocado en la evaluación del manejo preventivo de pacientes con síndrome de Down en cuatro centros médicos ubicados en la ciudad de Bogotá. La muestra incluyó a 52 personas, 55% fueron de sexo masculino y 17.3% eran menores de 25 años. Al 90.3% de los casos, se les realizó en algún momento de su vida un cariotipo y el 88% recibió tamizaje tiroideo, detectándose 14 casos con hipotiroidismo. Las principales complicaciones identificadas fueron de índole gastrointestinal y cardiovascular. Es relevante destacar que no se llevó a cabo diagnóstico prenatal en ningún paciente, y solo uno presentó sospecha en este sentido.

En síntesis, el análisis global de la evidencia muestra que, aunque las guías anticipatorias para el manejo del síndrome de Down han evolucionado significativamente en las últimas décadas y su implementación ha demostrado beneficios clínicos claros, la adherencia a estas

recomendaciones continúa siendo heterogénea y, en muchos contextos, limitada. En regiones como América Latina, y particularmente en Colombia, la escasa disponibilidad de estudios dificulta dimensionar la magnitud real del problema y resalta la necesidad de investigaciones locales que permitan identificar las barreras para el cumplimiento de las guías. Esto resulta fundamental para diseñar estrategias de mejora en la atención integral y en la vigilancia sistemática del cumplimiento de las recomendaciones anticipatorias adaptadas a cada contexto.

5. Metodología

5.1 Tipo de estudio

Estudio de tipo corte transversal descriptivo con datos retrospectivos

5.2 Población

Registros médicos realizadas a participantes con trisomía 21 en la Clínica Materno Infantil San Luis, Bucaramanga, Santander, Colombia.

5.3 Criterios de inclusión

Registros médicos realizadas a niños menores de 13 años entre enero del año 2012 hasta diciembre del 2023.

5.4 Criterios de exclusión

Ninguno. Se captaron todos los casos.

5.5 Proceso de selección

Se incluyeron todos los registros médicos que tengan el diagnóstico de SD codificado en el sistema de historias clínicas entre enero 2012 – diciembre 2023, hasta alcanzar el tamaño de muestra calculado.

5.6 Tamaño de muestra

Para calcular el tamaño de la muestra, se realizó un cálculo de proporciones con población

finita, empleando la formula: $n = \frac{N * Z_{1-\alpha/2}^2 * p * q}{d^2 * (N-1) + Z_{1-\alpha/2}^2 * p * q}$. Se tuvo en cuenta dos estudios previos: "Stakeholder Buy-In and Physician Education Improve Adherence to Guidelines for Down Syndrome" (46) y "Adherence to health management guidelines for children with Down's syndrome at the Bustamante Hospital for Children, Jamaica" (41). El Marco muestral original consta de 145 registros médicos. Todos los cálculos se llevaron a cabo con un nivel de significancia (alfa) de 0.05; para encontrar una adherencia a la realización de ecocardiograma al 98% con una precisión del 0.01 se requerían 122 registros médicos; para encontrar una adherencia al tamizaje por oftalmología del 71% con precisión de 0.05 se necesitaban 100 registros médicos; para encontrar una adherencia al tamizaje auditivo del 66% con precisión de 0.05 se debían captar 103 registros médicos.

Se evaluó la adherencia a la guía de Supervisión de la salud de niños con síndrome de Down 2011 (8), de manera global y estratificada por grupo etario (menores de un mes, un mes a 12 meses, 1 a 5 año y 5 a 12 años), así como la adherencia por prueba diagnóstica realizada. Las variables contempladas se detallan en la tabla 1

5.7 Recolección de datos

Se recolectaron los datos de los registros médicos que cumplieron los criterios de inclusión, el diagnóstico de síndrome de Down se realizó por medio de la búsqueda de registros médicos con alguno de los siguientes diagnósticos por CIE-10: Q909, Q900, Q901, Q902 que corresponden a: Síndrome de Down, no especificado, trisomía 21 (por falta de disyunción meiótica), trisomía 21, (mosaico, por falta de disyunción mitótica), trisomía 21 (por translocación) respectivamente.

Para la recolección de datos, se empleó un cuestionario realizado en la herramienta Microsoft Forms; en dicho programa se ingresaron los datos de los registros médicos uno a uno, siendo identificados mediante un código numérico. Posteriormente, los resultados se exportaron a Microsoft Excel, donde se creó una base de datos donde se realizaron los análisis estadísticos correspondientes.

5.8 Variables

Las variables analizadas contemplaron datos sociodemográficos, clínicos y de seguimiento, contemplados por la guía anticipatoria de la AAP (tabla 3).

Tabla 3.

Variables del estudio

Variable	Unidades	Tipo de variable	Definición operativa	Escala de medición
Sexo	1: Femenino 2: Masculino	Cualitativa	Sexo del participante	Nominal

Edad Participante	Meses	Cuantitativa	Edad expresada en meses cumplidos al momento del nacimiento (calculada a partir de la fecha de nacimiento)	Razón
Edad materna	Años	Cuantitativa	Edad de la madre expresada en años cumplidos al momento del parto	Razón
Edad gestacional al nacer	Semanas	Cuantitativa	Cantidad de semanas de gestación por examen físico del nacimiento o en su defecto por ecografía	Razón
Peso al nacimiento	Gramos	Cuantitativa	Peso del niño al nacer	Razón
Vía de nacimiento	1: Vaginal 2: Cesárea	Cualitativa	Vía de parto	Nominal
Fecha de Nacimiento	Día, mes, año	Cuantitativa	Fecha en el momento del nacimiento del niño	Razón
Régimen de Salud	1: Contributivo	Cualitativa	Régimen de seguridad social al momento de la	Nominal

	2: Subsidiado		primera consulta en la	
	3: Especial, excepción (prepagada, pólizas, Ecopetrol, Magisterio, etc.)		institución (nacimiento o posterior)	
	4: Particular			
Momento diagnóstico SD	1: Prenatal 2: Postnatal	Cualitativa	Momento de diagnóstico de trisomía 21	Nominal
Se realizó cariotipo en el primer mes	1: Si 2: No	Cualitativa	Diagnostico citogenético de paciente en el primer mes de vida	Nominal
Tamizaje de TSH al nacer	1: Si 2: No	Cualitativa	Se realizó TSH al nacimiento	Nominal
Tamizaje de TSH a los 6 meses de vida	1: Si 2: No	Cualitativa	Se realizó TSH a los 6 meses de vida	Nominal
Tamizaje de TSH a los 12 meses de vida	1: Si 2: No	Cualitativa	Se realizó TSH a los 12 meses de vida	Nominal

Tamizaje auditivo antes de los 6 meses	1: Si 2: No	Cualitativa	Se realizó tamizaje auditivo antes de los 6 meses	Nominal
Tamizaje visual antes de los 3 meses de vida	1: Si 2: No	Cualitativa	Se realizó tamizaje visual antes de los 3 meses	Nominal
Tamizaje con ecocardiograma	1: Si 2: No	Cualitativa	Se realizó tamizaje en el primer mes de vida	Nominal
Presenta alguna cardiopatía	1: Si 2: No	Cualitativa	Documentación paraclínica de defecto cardiaco congénito en HC	Nominal
Ductus arterioso persistente	1: Si 2: No	Cualitativa	Registro de HC o Ecocardiográfico de DAP	Nominal
Comunicación interauricular	1: Si 2: No	Cualitativa	Registro de HC o Ecocardiográfico de CIA	Nominal
Comunicación interventricular	1: Si 2: No	Cualitativa	Registro de HC o Ecocardiográfico de CIV	Nominal

Canal auriculoventricular	1: Si 2: No	Cualitativa	Registro de HC o Ecocardiográfico de CAV	Nominal
Estenosis Pulmonar -EP	1: Si 2: No	Cualitativa	Registro de HC o Ecocardiográfico de EP	Nominal
Hipertensión Pulmonar -HTP	1: Si 2: No	Cualitativa	Registro de HC o Ecocardiográfico de HTP	Nominal
Otro defecto cardiaco	1: Si 2: No	Cualitativa	Evidencia de otro tipo de defecto cardiaco registrado en HC	Nominal
Evaluación por oftalmología antes de los 6 meses	1: Si 2: No	Cualitativa	Registro en HC Se le realizó valoración por especialidad antes de los 6 meses de edad.	Nominal
Evaluación por oftalmología entre los 6 meses y 13 años	1: Si 2: No	Cualitativa	Registro en HC Se le realizó valoración por especialidad anual posterior a los 6 meses de edad hasta los 13 años.	Nominal
Tamizaje Desordenes	1: Si 2: No	Cualitativa	Hemograma tomado en primer mes de vida	Nominal

hematológicos	al			
mes de vida				
Tamizaje	1: Si	Cualitativa	Hemograma cada año	Nominal
Desordenes	2: No		de vida	
hematológicos cada				
año				
Tamizaje auditivo	1: Si	Cualitativa	Realización de al	Nominal
entre los 6 meses y 4	2: No		menos un tamizaje	
años			auditivo entre los 6	
			meses y 4 años	
Complicaciones	1: Si	Cualitativa	Diagnostico registrado	Nominal
endocrinas	2: No		en HC	
	3. /Cual?			
Complicaciones	1: Si	Cualitativa	Diagnostico registrado	Nominal
Oculares	2: No		en HC	
Complicaciones	1: Si	Cualitativa	Diagnostico registrado	Nominal
neonatales	2: No		en HC	
Complicaciones	1: Si	Cualitativa	Diagnostico registrado	Nominal
Gastrointestinales	2: No		en HC	
Complicaciones	1: Si	Cualitativa	Diagnostico registrado	Nominal
Cardiovasculares	2: No		en HC	
Complicaciones	1: Si	Cualitativa	Diagnostico registrado	Nominal
ostearticulares	2: No		en HC	

Complicaciones renales	1: Si 2: No	Cualitativa	Diagnostico registrado en HC	Nominal
Complicaciones neuropsiquiátricas	1: Si 2: No	Cualitativa	Diagnostico registrado en HC	Nominal
Complicaciones respiratorias	1: Si 2: No	Cualitativa	Diagnostico registrado en HC	Nominal
Complicaciones auditivas	1: Si 2: No	Cualitativa	Diagnostico registrado en HC	Nominal

5.9 Análisis de datos

Se realizó un análisis Univariado: Las variables cuantitativas se describieron mediante medidas de tendencia central y dispersión, promedio y desviación estándar para las variables que sigan una distribución normal; se empleó mediana y rango intercuartílico para las variables que no siguieron una distribución normal (la normalidad se evaluará mediante un test de Shapiro Francia). Las variables cualitativas se describieron mediante frecuencias absolutas y relativas con sus respectivos intervalos de confianza. Todos los cálculos se realizaron el programa estadístico STATA 16.

La adherencia se midió por ítems individuales y en forma global. En esta última dimensión, se evaluará por años, presumiendo una mayor adherencia conforme pasa el tiempo debido a un mayor conocimiento esperado de la guía. También se evaluó por grupos etarios, donde se presumía mayor adherencia a menor edad, donde se pesquisan la mayoría de las alteraciones. Se hicieron comparaciones adicionales de la adherencia global según sexo. Se evaluaron las recomendaciones por grupo etario de acuerdo con lo planteado en la tabla 4. La clasificación de los niveles de

adherencia se definió según los siguientes umbrales, propuestos por Ortega & Vargas (2014) a partir del instrumento diseñado por Bonilla & Gutiérrez (2007): igual o superior al 80% se consideró adherente; entre 60% y 79%, riesgo de no adherencia; y menor al 60%, no adherente (47–49).

Tabla 4.

Criterios de adherencia a guías de supervisión en salud para niños con SD

Indicador de adherencia	< 1mes	1-12 meses	1 - 5 años	5 – 12 años
Cariotipo	X			
TSH al nacer	X			
TSH a los 6m		X		
TSH a los 12m		X		
Tamizaje peso y talla		X	X	X
Ecocardiograma	X			
Oftalmología antes de los 6 m		X		
Oftalmológica entre 6 m y 13 años		X	X	X
Hemograma primer mes	X			
Hemograma anual		X	X	X
Tamizaje auditivo antes de los 6 meses	X	X		
Tamizaje auditivo entre los 6 meses y 4 años		X	X	

Total	5	8	4	3
--------------	---	---	---	---

Adaptado de guía Supervisión de salud en niños con SD versión 2011 (28)

5.10 Consideraciones éticas

De acuerdo con los principios establecidos en la Declaración de Helsinki, las Pautas CIOMS y en la Resolución 008430 de Octubre 4 de 1993; y debido a que esta investigación se consideró sin riesgo en cumplimiento con los aspectos mencionados con el Artículo 6 de la presente Resolución, este estudio se desarrolló conforme a los siguientes criterios:

Se minimizó el principio de no maleficencia dado que fue un estudio sin riesgo ya que no se realizaron cambios en los esquemas terapéuticos, ni se indagaron personalmente o por medio de llamadas telefónicas acerca de información sensible. No causó retrasos en las conductas medicas necesitadas en cada caso.

Se preservó el principio de autonomía, porque al ingreso materno se garantizó un consentimiento informado en el que se autoriza el acceso a los datos de las historias clínicas.

Los datos que se pretenden producir en el presente estudio no fueron obtenidos a partir de simulaciones, fórmulas matemáticas o investigación en animales, u otras muestras.

No se afectó el principio de justicia, ya que no se expuso a los individuos a una situación de discriminación, beneficio diferencial intencional o potencialmente incriminatoria y no se sacó ventaja de ninguna situación de vulnerabilidad legal o de subordinación de los pacientes con motivo de esta investigación. No hubo beneficio económico para ningún investigador asociado a la realización de este proyecto más allá de la remuneración salarial por la formación del estudiante de posgrado que desarrolla la tesis.

Este estudio no tuvo efecto directo sobre el principio de beneficencia, ya que el beneficio para este tipo de pacientes es indirecto y derivado de las ventajas potenciales que pueden resultar de la obtención de nuevo conocimiento que esperamos favorezcan a un mejor tratamiento de los pacientes con síndrome de Down.

Este tipo de estudio ya había sido realizado previamente en seres humanos, sin que generen un daño potencial o real al grupo evaluado. Sin embargo, se requiere en nuestro medio dado que es una medición de adherencia, que varía geográficamente.

Esta una investigación se consideró sin riesgo, ya que la información fue recolectada de manera retrospectiva, no se realizó ninguna intervención ni modificación de las variables biológicas, fisiológicas psicológicas o sociales de los individuos que participaron en el estudio.

Los investigadores que desarrollaron el estudio tienen experiencia en el manejo de las patologías de los sujetos a evaluar, además del conocimiento para la ejecución de este tipo de proyectos. Igualmente, la Clínica Materno infantil San Luis es un centro de referencia reconocido en la región para niños con condiciones complejas como el SD. Los comités de ética institucional de la Universidad y de la Institución participantes evaluaron el proyecto y dieron su aval para la ejecución, acta 4110 firmada el 5/06/2024 por comité de ética universitario y acta del 23/07/2024 de la Clínica Materno Infantil San Luis . El inicio de la recolección de los datos solo se efectuó posterior a tener dicho soporte.

5.11 Tratamiento de datos

Dando cumplimiento a lo dispuesto en la Ley Estatutaria 1581 de 2012, a su Decreto Reglamentario 1377 de 2013 y a la Resolución de Rectoría 1227 de 2013, la Universidad Industrial de Santander adopta la política nacional para el tratamiento de datos personales.

En tal sentido, el investigador principal de este proyecto manifestó que garantizó los derechos de la privacidad, la intimidad y el buen nombre de los sujetos de investigación, en el tratamiento de los datos personales, y en consecuencia todas sus actuaciones se rigieron por los principios de legalidad, finalidad, libertad, veracidad o calidad, transparencia, acceso y circulación restringida, seguridad y confidencialidad.

De acuerdo con lo anterior, las historias clínicas no fueron descargadas por los investigadores, dado que la información requerida para el estudio fue extraída directamente del sistema de atención de la institución, en donde los participantes se identificaron con el número de ingreso asignado por la Institución, el cual es diferente al número de identificación personal. Sólo los investigadores tuvieron acceso a la información de la historia clínica del paciente y los resultados de laboratorio. Los investigadores se hicieron responsables de mantener la confidencialidad de la información de los participantes. En concordancia se garantizó el anonimato de los pacientes, generando un código personal para su identificación en la base de datos dispuesta para recolección de la información tomada de la historia clínica (doble codificación). Una vez finalizó el proyecto de investigación, el profesor Dr. Víctor Mora será el único encargado de custodiar la información consignada en la base de datos por el tiempo de un año, lo cual se realizará en su computadora personal.

5.12 Alcance y resultados

Se buscó aportar información a la evidencia en Colombia sobre SD mediante la realización de una caracterización de una población local y la adherencia en su manejo a la guía anticipatoria más difundida en el mundo (AAP 2011) (16).

Los datos generados podrán ser de utilidad a la Institución participante para generar planes de mejora en la atención de su población de influencia con SD.

La información generada también constituirá un referente a nivel nacional con el objetivo de contribuir a mejorar la atención de las personas con SD en el país y eventualmente motivar la generación de una guía anticipatoria local y/o nacional.

Se realizaron dos publicaciones científicas derivadas de la presente investigación: la primera, se centró en una revisión exhaustiva de la literatura, evaluando la adherencia a la guía anticipatoria de la AAP 2011 (16,28), la cual se sometió a revisión editorial en la revista médica ANDES pediátrica. La segunda, presentó los resultados de este trabajo de investigación, siendo aceptada para publicación en la revista médica CUREUS. Además, se presentó en ponencia oral en el International Pediatric Congress “IPA” 2025” realizado en el mes de Mayo 2025, en la ciudad de México, y se expuso también en el 2do Simposio Internacional de Investigación Médica UDES, desarrollado el 26 de septiembre en la ciudad de Bucaramanga. Este reconocimiento académico respalda la calidad y relevancia de la investigación, consolidando su impacto en el ámbito médico y académico.

Adicionalmente, se vinculó una estudiante de pregrado UIS y una médica general de la Institución participante como asistentes de investigación, fortaleciendo sus habilidades investigativas a través del grupo PAIDÓS UIS, obteniendo autoría en los productos derivados de este proyecto.

6. Resultados

6.1 Generales

Se evaluaron 124 pacientes, con edades entre 1 mes y 11 años, con una media de 19,7 meses (DE $\pm 28,87$) y el 36% tenía menos de 2 meses al momento de la evaluación. El 60% (74 sujetos) eran de sexo masculino. Respecto a la vía del parto, el 60% nació por cesárea. Todas las características generales se presentan en la tabla 5.

En cuanto a la afiliación al sistema de salud, el 55% era del régimen contributivo, el 38% al subsidiado y el 7% fue atendido a través de un régimen especial. La supervivencia global fue del 94%.

Se obtuvo información sobre la edad de 102 madres, con una media de 34,5 años (DE $\pm 6,94$); el 44,3% tenía 35 años o más. En el caso de los padres ($n=75$), la media fue de 34,1 años (DE $\pm 7,42$), con un rango entre 17 y 56 años.

En cuanto al momento del diagnóstico, el 60% se hizo prenatalmente. Para los casos diagnosticados en el período postnatal, la edad promedio al diagnóstico fue de 1 mes (DE $\pm 0,38$). El diagnóstico más tardío ocurrió a los 4 meses de vida. Solo dos pacientes (1.61%) tenían antecedentes familiares de síndrome de Down.

Tabla 5.

Características sociodemográficas sujetos con SD

Características sociodemográficas	n (%)
Sexo	
Femenino	50 (40.3)
Masculino	74 (59.7)
Grupos etarios	

Menor o igual a un mes	46 (37.1)
1 - 12 meses	30 (24.2)
1 – 5 años	35 (28.2)
5 -12 años	13 (10.5)
Lugar de residencia	
Urbana	82 (66,1)
Rural	42 (33.8)
Tipo de aseguramiento	
Contributivo	68 (54.8)
Subsidiado	47 (37.9)
Régimen especial	9 (7.3)
Momento de diagnostico	
Prenatal	74(59.7)
Postnatal	50 (40.3)
Antecedente familiar de SD	
Si	2 (1.6)
No	122 (98.4)
Condición final	
Vivos	116 (93.5)
Fallecidos	8 (6.4)

La edad gestacional promedio fue de 36,8 semanas (DE $\pm 2,23$) y el peso al nacer de 2757 g (DE ± 705). Entre los 119 pacientes con registro de peso al nacer, el 58,9% presentó peso adecuado, el 33,9% peso inferior a 2500 g y el 2,4% peso superior a 4000 g (tabla 6).

Tabla 6.

Edad gestacional y peso al nacer sujetos con SD

Variable	Media (DE) / n (%)
Edad gestacional (semanas)	36,8 ($\pm 2,23$)
Peso al nacer (g)	2757 (± 705)
Peso adecuado	70 (58,9%)
Peso < 2500 g	40 (33,9%)
Peso > 4000 g	3 (2,4%)
Total	119

6.2 Criterios de cumplimiento por recomendaciones específicas

Del total de pacientes, el 78,2% tuvo cariotipo realizado en el primer mes de vida. Entre ellos, 31 presentaron alteraciones cromosómicas, siendo la trisomía libre la más frecuente (87,1%) y la translocación el 12,9%.

Las pruebas tiroideas neonatales se efectuaron en el 96% de los pacientes; sin embargo, el seguimiento fue limitado, con controles registrados en solo el 30,65% a los 6 meses y el 28,23% al año.

En cuanto al tamizaje auditivo, este se realizó antes de los 6 meses en el 59,68% de los casos y entre los 6 meses y los 4 años en el 19,35%.

El tamizaje de medición peso en la consulta se efectuó en el 94,35%, mientras que el ecocardiograma se practicó en el 99,2% de los pacientes.

La evaluación oftalmológica se llevó a cabo en el 33,87% antes de los 6 meses y en el 17,4% entre los 6 meses y los 13 años.

Respecto a las cardiopatías, el 77,42% de los pacientes presentó alguna anomalía el 25,81% requirió cirugía cardiovascular, siendo las más frecuentes:

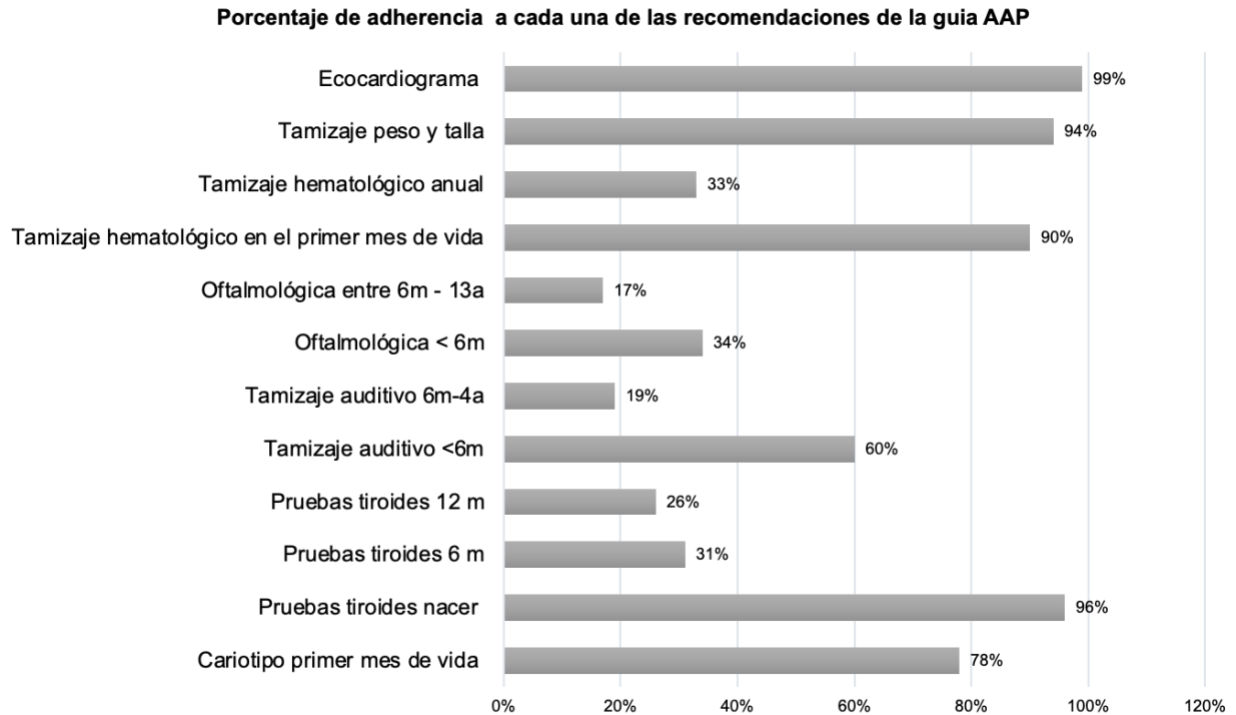
- Comunicación interauricular: 48,39%
- Comunicación interventricular: 37,9%
- Canal auriculoventricular: 24,2%
- Estenosis pulmonar: 4%
- Hipertensión pulmonar: 32,27%

El tamizaje hematológico se efectuó en el 90,3% durante el primer mes, aunque el seguimiento anual solo se documentó en el 33% de los pacientes.

Finalmente, el control de peso y talla se registró en el 94,3% de los casos. Todos los datos que se acaban de presentar se resumen en la Figura 2.

Figura 2.

Adherencia por tipo de recomendaciones de la guía

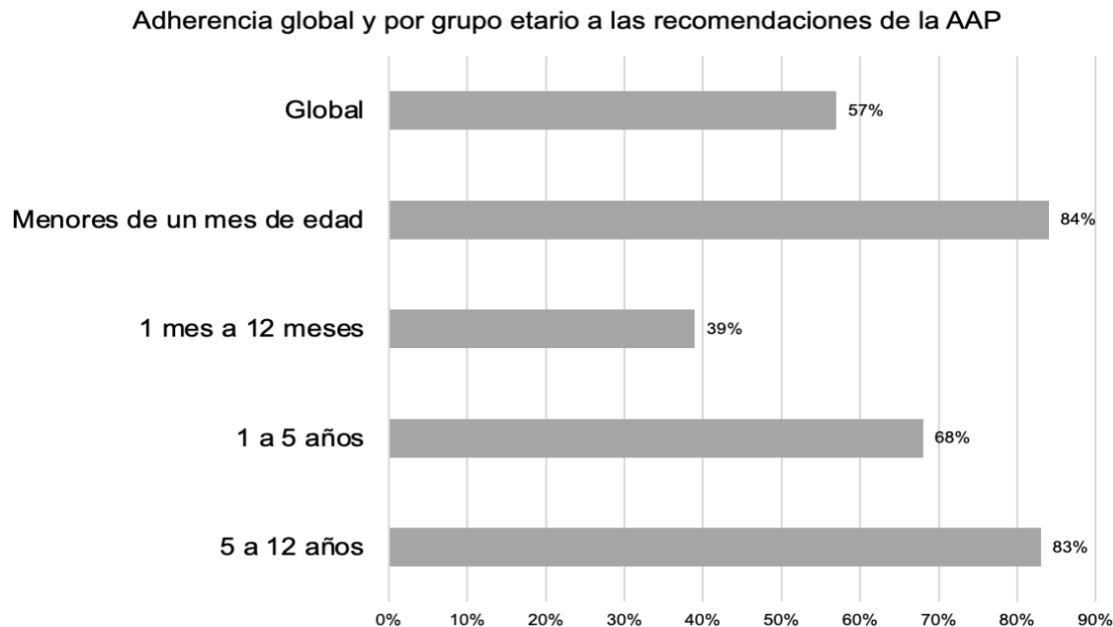


6.3 Adherencia por edades a las recomendaciones

Al evaluar por edades, se encontró que, en neonatos, se cumplieron en promedio 4.2 criterios (DE ± 0.78), sobre un máximo posible 5 criterios, lo que equivale al 84% (adherente). En lactantes, el promedio de criterios cumplidos fue 3.16 (DE ± 1.87), con un máximo de 8 criterios, equivalente a 39% (no adherente). En preescolares, se cumplieron en promedio 2.71 criterios (DE ± 1.06), con un máximo de 4 criterios, es decir 68% (riesgo de no adherencia). En escolares y adolescentes tempranos, el promedio de cumplimiento fue de 2.5 criterios (DE ± 0.65), con un máximo de 3 criterios equivalente al 83% (adherente). La adherencia global fue del 56.8% (DE ± 16.43) (Figura 3).

Figura 3.

Adherencia global y por grupo etario a las recomendaciones de la AAP.



6.4 Complicaciones clínicas

El estudio documentó un amplio espectro de complicaciones en los pacientes evaluados. Las complicaciones endocrinas se presentaron en el 22.6% de los casos, siendo el hipotiroidismo primario la más frecuente con 21.77%, seguido por la hipertirotropinemia en 0.81%. En cuanto a las manifestaciones oculares, estas afectaron al 11.29% de los pacientes, predominando el astigmatismo con 8% y la catarata congénita con 0.8%.

Las complicaciones neonatales fueron las más prevalentes, reportándose en el 62.1% de los pacientes. Entre estas, el trastorno de succión fue el más común con 35.5%, seguido del síndrome de dificultad respiratoria del recién nacido en 10.5%, hipoglicemia neonatal en 8%, policitemia en 6.45%, laringomalacia en 4%, ictericia neonatal en 3.23%, onfalitis en 1.61% y sepsis neonatal en 0.81%. Las complicaciones gastrointestinales estuvieron presentes en el 21.8% de los pacientes,

destacándose la necesidad de gastrostomía en 7.3%, alergia a la proteína de leche de vaca en 6.45%, ano imperforado en 4%, reflujo gastroesofágico y enfermedad de Hirschsprung cada uno en 2.42%, íleo y atresia duodenal en 1.61%, y atresia esofágica y colestasis en 0.81% cada una.

Las complicaciones renales se registraron en el 8.9% de los pacientes, incluyendo dilatación pielocalicial en 1.61%, ectasia renal y malformación del tracto urinario en 0.81% cada una. Las manifestaciones neurológicas afectaron al 25% de los pacientes, siendo la epilepsia la más frecuente con 4%, seguida de hipotonía congénita en 2.42%, ausencia del septum pellucidum en 1.61%, y microcefalia, ventriculomegalia, leucoencefalopatía y accidente cerebrovascular parieto-occipital en 0.81% cada una, además de otras condiciones no especificadas en 13.73%.

Las complicaciones respiratorias se presentaron en el 32.27% de los pacientes, siendo el síndrome de apnea-hipopnea del sueño el más prevalente con 15.32%, seguido de displasia broncopulmonar en 7.26%, neumonía en 5.65%, asma en 4%, usuarios de traqueostomía en 1.61%, y hernia diafragmática congénita y atresia de coanas en 0.81% cada una. Las alteraciones auditivas se identificaron en el 4.84% de los casos, con hipoacusia en 3.23% y sordera en 1.61%. En cuanto a complicaciones hematológicas, se reportó leucemia en el 3.23% de los pacientes.

Respecto al estado nutricional, el 46% de los pacientes presentaba una condición nutricional adecuada, mientras que el 23.4% estaba en riesgo de desnutrición, el 10.5% presentaba desnutrición aguda moderada, otro 10.5% tenía desnutrición aguda severa, el 3.23% estaba en condición de sobrepeso y el 0.81% presentaba obesidad. Finalmente, la tasa de letalidad fue del 6.45%, correspondiente a 8 casos del total de pacientes evaluados.

6.5 Estudio secundario

Síndrome de apnea-hipopnea obstructiva del sueño en niños con síndrome de Down atendidos en un hospital de tercer nivel del nororiente de Colombia.

El objetivo fue analizar los factores asociados al síndrome de apnea-hipopnea obstructiva del sueño (SAHOS) en pacientes pediátricos con síndrome de Down atendidos en un hospital de tercer nivel en Bucaramanga, Colombia.

Estudio retrospectivo de casos y controles no pareado evaluó el perfil del SAHOS en 124 pacientes con SD menores de 13 años, atendidos en una institución de tercer nivel del nororiente de Colombia entre 2012 y 2023. Se utilizaron medidas de tendencia central y de dispersión para describir las variables cuantitativas. Las variables cualitativas se presentaron mediante frecuencias absolutas y relativas. Para analizar la asociación entre variables categóricas y el SAHOS, se empleó la prueba exacta de Fisher en tablas 2×2 cuando las frecuencias esperadas fueron menores de 5, y la prueba de chi cuadrado en tablas de mayor tamaño y cuando todas las frecuencias esperadas fueron ≥ 5 . Se calcularon odds ratios (OR) con sus intervalos de confianza del 95% (IC 95%) para estimar la fuerza de asociación entre las exposiciones y el SAHOS.

Los porcentajes se calcularon excluyendo los casos con valores desconocidos. Todas las pruebas estadísticas fueron bilaterales y se consideró un valor de $p < 0,05$ como estadísticamente significativo.

De los 124 pacientes, el 15,3% ($n = 19$) fue diagnosticado con SAHOS. La única asociación significativa identificada fue el lugar de residencia, relacionada con el hecho de que las personas que viven en la ciudad o en su área metropolitana tienen mayor acceso a la PSG (tabla 7). La

frecuencia observada fue inferior a la reportada previamente en la literatura, lo que sugiere una posible subdiagnóstico sistemático. El nivel socioeconómico y el acceso a la evaluación diagnóstica, más que las características clínicas, parecen ser los principales determinantes para recibir el diagnóstico. Ampliar el acceso a la PSG, especialmente en regiones rurales y de bajos ingresos, y priorizar el tamizaje universal en los protocolos clínicos sobre la remisión basada en síntomas, constituyen pasos esenciales.

Tabla 7.

Características de pacientes con síndrome de Down y síndrome de apnea-hipoapnea del sueño.

Variable	Categoría	Total n=124	No SAHO S n=105	%	SAHO S n=19	%	Valor p	OR	IC (95%)
Sexo							0.613	0.71	0.27–1.87
	Masculino	74	64	86.5	10	13.5			
	Femenino	50	41	82.0	9	18.0			
Edad Materna							0.083	2.96	0.87–10.1
	<35 años	47	39	80.9	9	19.1			
	≥35 años	55	51	92.7	4	7.3			
	Desconocido	22	16		6	27.2			
Edad gestacional							0.628		
	<28 semanas	2	2	100	0	0.0			
	28-31.6 semanas	4	3	75.0	1	25.0		1.60*	0.15–16.45
	32-33.6 semanas	35	31	88.6	4	11.4		0.62*	0.19–2.03

≥37 semanas	81	67	82. 7	14	17. 3			
Desconocido	2	2		0				
Peso al nacer								
<2500 g	42	31	73. 8	11	26. 2	2.88	1.05 – 7.89	
2500-3999 g	73	65	89. 0	8	11. 0			
≥4000 g	3	3	100	0	0.0			
Desconocido	6	6		0				
Tipo de parto								
						0.30 8	2.01	0.69– 5.87
Cesárea	75	61	81. 3	14	18. 7			
Vaginal	49	44	89. 8	5	10. 2			
Tipo de seguridad social								
						0.07 9		
Contributivo	68	54	79. 4	14	20. 6	2.85**	0.88 – 9.28	
Subsidiado	48	44	91. 7	4	8.3	1.57	0.15 – 16.13	
Régimen especial	8	7	87. 5	1	12. 5			
Residente del área								
						0.00 2	11.53	1.48– 89.68
Metropolitana	82	64	78. 0	18	22. 0			
Rural	42	41	97. 6	1	2.4			
Tiempo diagnóstico								
						0.12 3	2.67	0.83 –8.60
Prenatal	74	59	79. 7	15	20. 3			
Postnatal	47	43	91. 5	4	8.5			
Desconocido	3	3		0				
Estado nutrición								

Desnutrido	45	35	77.8	10	22.2	0.40	1.75**	0.63
						1	*	—
								4.88
Normal/Saludable	57	49	86.0	8	14.0			
Sobrepeso/obesidad	5	5	100	0	0.0			
Desconocido	17	16		1				
TOTAL	124	105	84.7	19	15.3			

7. Discusión

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS), 1 de cada 1000 nacimientos presentan síndrome de Down (SD). La esperanza de vida era en el siglo XX de 9 a 12 años y en el momento llega a ser hasta de 60 años en países de altos ingresos (50,51). Estos avances han sido gracias a los avances médicos, como lo son tratamiento de cardiopatías congénitas, la implementación de guías de práctica clínica y seguimiento (52).

Este estudio representa el primer análisis reportado en América Latina sobre la adherencia a la guía anticipatoria para SD publicada por la Academia Americana de Pediatría (AAP) versión 2011 (8).

La adherencia a las guías de manejo para niños con SD es fundamental para la detección temprana y el abordaje adecuado de las comorbilidades asociadas; sin embargo, a pesar de la disposición de guías anticipatorias, con adaptaciones locales en varios países, la adherencia varía bastante según el componente a evaluar de la guía, el grupo de edad del paciente y el lugar evaluado (53,54). La educación a los médicos, especialmente a los pediatras, y la integración de las guías en las historias clínicas electrónicas mejoran significativamente la adherencia (54).

El primer ítem evaluado fue la realización del cariotipo, con una adherencia del 78.2%. El cariotipo constituye el *estándar de oro* para el diagnóstico del síndrome de Down, y su realización

se recomienda desde el asesoramiento genético prenatal. No obstante, las tasas de adherencia siguen siendo bajas; diversos estudios reportan que solo un tercio de los pacientes accede a consejería genética en el momento del diagnóstico (55). Intervenciones específicas han logrado aumentar esta tasa, alcanzando adherencias entre 35 – 90% (55).

El segundo ítem evaluado fue el tamizaje para hipotiroidismo en tres momentos: al nacer, a los 6 meses y a los 12 meses, con tasas de adherencia de 96%, 30.65% y 28.23%, respectivamente. Se diagnosticó hipotiroidismo en el 21.77% de los pacientes con SD. Si bien esta prevalencia es ligeramente inferior a la reportada en la literatura (entre 24% y 50%), es importante destacar que menos de la mitad de los pacientes con SD reciben los tamizajes tiroideos de forma completa (56). Aunque la adherencia es alta en el periodo neonatal, estudios realizados en Estados Unidos e Irlanda reportan tasas globales de adherencia que oscilan entre 34 – 61%, lo que refleja una brecha significativa en el seguimiento posterior (57–62).

En cuanto a la realización del ecocardiograma, este fue el ítem con mayor adherencia (99.2%), siendo un resultado congruente con lo reportado en otras cohortes. Por ejemplo, Livingstone et al. informaron una adherencia del 98%, Rojnueangnit et al. del 96%, y Schoonraad et al. del 79%. Además, se ha reportado en la literatura una frecuencia de cardiopatías congénitas del 76%, siendo más frecuentes la comunicación interauricular y el conducto arterioso persistente. El presente estudio exhibió datos similares, con un 77.4% de casos, predominando la comunicación interauricular (41,43,63).

Respecto al tamizaje hematológico, se evidenció una adherencia del 90.3% durante el primer mes de vida. Sin embargo, el seguimiento anual solo se realizó en el 33% de los casos. Estas cifras son superiores a las reportadas internacionalmente, donde la adherencia varía entre 32 – 90% (43,63).

En relación con el tamizaje oftalmológico, los pacientes con SD presentan múltiples alteraciones anatómicas y estructurales a nivel ocular. Se ha reportado que hasta el 100% pueden presentar hendiduras palpebrales oblicuas y vasos supernumerarios en las arcadas retinianas. Otras anomalías comunes incluyen epicanto (70%) y manchas de Brushfield (48.6%). Entre las alteraciones estructurales más frecuentes se encuentran la blefaritis (42.8%), la obstrucción congénita del conducto lagrimal (25.7%), así como errores refractivos como la miopía (14.3%) y el astigmatismo (22.3%) (64).

A pesar de la alta prevalencia de alteraciones oftalmológicas, el tamizaje en este ámbito fue el de menor cumplimiento en nuestro estudio. Solo el 11.29% de los pacientes contaban con registro de evaluación oftalmológica, encontrándose astigmatismo en el 8% y catarata congénita en el 0.8%. Estas tasas son notablemente bajas en comparación con las reportadas en otras cohortes, lo cual podría reflejar una baja adherencia al tamizaje, más que una menor prevalencia de hallazgos. Por esta razón, se debe tener cautela al interpretar y comparar estos resultados con los de otros estudios (64).

Se presume entonces basados en los datos del presente estudio, que la ausencia de programas locales estructurados de seguimiento (con listas de verificación para el cumplimiento de las guías clínicas) podría explicar la falta de adherencia observada en el manejo de las personas con SD. Durante el período neonatal, el seguimiento suele ser más riguroso debido a la atención recibida en las unidades neonatales. Sin embargo, durante el primer año de vida, el aumento en las exigencias de control podría contribuir a una menor adherencia. Posteriormente, a medida que disminuyen los requerimientos de seguimiento, las tasas de adherencia parecieran mejorar.

Si bien la incorporación de guías de manejo para el síndrome de Down ha demostrado mejorar los resultados en morbilidad y mortalidad, nuestro estudio revela una adherencia

persistentemente baja en múltiples dominios. Las implicaciones a largo plazo de una implementación inadecuada de las guías son significativas. Baksh et al. demostraron riesgos marcadamente elevados entre las personas con síndrome de Down para demencia (razón de incidencia [IRR] 16,60; IC 95% 14,23-19,37), hipotiroidismo (IRR 7,22; IC 95% 6,62-7,88), apnea obstructiva del sueño (IRR 4,45; IC 95% 3,72-5,31) y neoplasias hematológicas (IRR 3,44; IC 95% 2,58-4,59). Estos hallazgos subrayan la asociación crítica entre una adherencia subóptima a las guías y un incremento en la carga de morbilidad, con consecuencias tanto para los costos del sistema de salud, como para los resultados clínicos de los pacientes (65).

La influencia del lugar de residencia y de las condiciones socioeconómicas sobre el acceso a los servicios de salud merece especial atención. Una proporción considerable de nuestra población viajó desde zonas rurales o desde otras ciudades para recibir atención médica, reflejando importantes inequidades en el acceso a los servicios de salud. Este hallazgo coincide con un estudio chileno que evidenció retrasos en la adquisición de habilidades en niños con SD entre aquellos provenientes de estratos socioeconómicos bajos. Estos niños mostraron déficits significativos en los dominios cognitivo, lingüístico y socioemocional, mientras que los de estratos altos presentaron retrasos únicamente en el lenguaje (66). De manera similar, Varshney et al. identificaron las barreras financieras como factores que contribuyen a trayectorias asistenciales incompletas en personas con SD, relacionando estos obstáculos con las limitaciones de aseguramiento (67).

Todos estos hallazgos resaltan la necesidad de políticas de salud pública contextualizadas, que incluyan guías de manejo adaptadas a las realidades socioeconómicas de nuestra población. Además, es fundamental fortalecer la formación y educación de los profesionales de la salud para garantizar una adecuada implementación de las guías. La adherencia estricta a las

recomendaciones establecidas es, por tanto, esencial para reducir la carga de enfermedad y optimizar la calidad de la atención en esta población vulnerable. Investigaciones futuras deberían evaluar el impacto real de estas inequidades en la adherencia a las guías y en los resultados en salud.

Subtrabajo: Síndrome de apnea-hipopnea obstructiva del sueño en niños con síndrome de Down atendidos en un hospital de tercer nivel del nororiente colombiano.

Objetivo: Analizar los factores asociados al SAHOS en pacientes pediátricos con síndrome de Down atendidos en un hospital de tercer nivel en Bucaramanga, Colombia.

8. Conclusiones

Características poblacionales y diagnóstico

- El diagnóstico prenatal del síndrome de Down se realizó en el 60% de los casos, lo que refleja un avance en la detección temprana; sin embargo, el 40% restante fue diagnosticado en el periodo postnatal con una edad promedio de 1 mes.
- La edad materna promedio fue de 34.5 años, con un 44.3% de madres de 35 años o más, concordante con el factor de riesgo conocido asociado a edad materna avanzada.
- La prevalencia de antecedentes familiares de síndrome de Down fue extremadamente baja (1.61%), lo que confirma la naturaleza predominantemente esporádica de esta condición.

Adherencia global y por componentes específicos

- La adherencia global a las recomendaciones de la guía de la AAP fue del 56.8%, lo que indica un cumplimiento subóptimo de las directrices establecidas para el manejo anticipatorio del síndrome de Down.

- El ecocardiograma mostró la mayor adherencia (99.2%), lo que refleja la conciencia sobre la alta prevalencia de cardiopatías congénitas en esta población y la disponibilidad de este recurso diagnóstico.
- El cariotipo se realizó en el 78.2% de los pacientes durante el primer mes de vida, cifra que evidencia que aún existe una brecha en el cumplimiento del estándar diagnóstico.
- El tamizaje hematológico en el primer mes de vida alcanzó una adherencia del 90.3%, pero el seguimiento anual disminuyó drásticamente al 33%, revelando una pérdida significativa en la continuidad de la vigilancia.
- El tamizaje oftalmológico presentó la adherencia más baja (33.87% antes de los 6 meses), a pesar de la alta prevalencia de alteraciones oculares en esta población, lo que sugiere importantes barreras de acceso a servicios especializados.

Adherencia según grupo etario

- La adherencia fue significativamente mayor en el periodo neonatal (84%) y en escolares/adolescentes tempranos (83%), mientras que resultó críticamente baja en lactantes (39%) y limítrofe en preescolares (68%).

Carga de morbilidad

- Las cardiopatías congénitas se presentaron en el 77.42% de los pacientes, con la comunicación interauricular como la más frecuente (48.39%), y un 25.81% requirió cirugía cardiovascular.
- El hipotiroidismo afectó al 21.77% de los pacientes, aunque el seguimiento tiroideo fue inadecuado después del periodo neonatal (30.65% a los 6 meses y 28.23% al año).
- Las complicaciones neonatales ocurrieron en el 62.1% de los casos, destacando los trastornos de succión (35.5%) y el síndrome de dificultad respiratoria (10.5%).

- El estado nutricional fue inadecuado en más de la mitad de los pacientes, con 23.4% en riesgo de desnutrición y 21% con desnutrición aguda moderada o severa.
- La letalidad fue del 6.45%, cifra que refleja la complejidad de las comorbilidades asociadas al síndrome de Down.

Inequidades en el acceso a servicios de salud

- Las diferencias en adherencia reflejan inequidades importantes en el acceso a servicios especializados
- La baja adherencia observada en múltiples dominios tiene implicaciones significativas a largo plazo, incluyendo mayor riesgo de complicaciones prevenibles y aumento en los costos del sistema de salud.

Necesidades identificadas

- Se requiere la implementación de programas estructurados de seguimiento con listas de verificación que faciliten el cumplimiento sistemático de las recomendaciones de la guía.
- Es necesario adaptar las guías de manejo a las realidades socioeconómicas y de recursos locales, considerando las barreras específicas de acceso a servicios especializados en el contexto colombiano.
- La educación continua de los profesionales de la salud, especialmente pediatras de atención primaria, es fundamental para mejorar la adherencia y garantizar la detección temprana de comorbilidades.
- Este estudio representa el primer análisis latinoamericano de adherencia a la guía de la AAP para síndrome de Down, evidenciando la necesidad de más investigación regional que permita diseñar estrategias contextualizadas de mejora en la atención integral de esta población.

9. Limitaciones

Primero, la naturaleza de este estudio es retrospectivo lo cual presenta varias limitaciones que deben ser consideradas al interpretar los resultados. Dado que se depende exclusivamente de los registros médicos existentes en el sistema, los cuales pueden tener diferentes complicaciones como lo son: Estar incompletos, mal diligenciados o en casos pueden ser inconsistentes entre pacientes.

Segundo, el diseño del estudio es observacional, por lo anterior no puede tener control sobre las variables de confusión que podrían haber influido en los resultados, como lo son comorbilidades maternas, comorbilidades de los pacientes, intervenciones previas o evaluaciones en otras instituciones, además que al transcurso del tiempo no hay solo médico o personal médico entrenado respecto a la evaluación a realizar, por lo que el criterio clínico de evaluación puede variar según quien lo registre, además de que al ser por un periodo largo analizado como lo es en este estudio, las características de los pacientes respecto a las entidades contratadas año a año pueden influir en los resultados.

Tercero, a pesar de un gran esfuerzo por tener los registros completos, puede haber sesgo de selección, ya que uno de los criterios de inclusión es tener registros médicos los cuales estén disponibles y completos, lo que podría excluir algunos. La variabilidad en el seguimiento clínico entre los pacientes representa otra limitación importante, ya que algunos pudieron haber recibido una atención más regular que otros, afectando la uniformidad de los datos recolectados, según el sitio de vivienda, cambio de aseguramiento, ciudad entre otras.

Cuarto, este tipo de estudio no permite establecer relaciones causales, sino únicamente asociaciones entre variables.

Finalmente, es importante señalar que durante el período analizado hubo cambio de guía de mano de la AAP de 2011 a 2022, lo que pudo haber producido cambios en las prácticas médicas, lo que podría haber influido en los patrones de adherencia y manejo observados. Además, dado que es un estudio de solo un centro de atención, factores como las diferencias en el acceso a los servicios de salud, los recursos disponibles, la capacitación del personal médico y la adherencia a las guías clínicas en otros entornos podrían afectar la validez externa del estudio.

10. Divulgación

10.1 Presentaciones orales

Se presento como ponencia oral en el Congreso Internacional de pediatría (IPA 2025) desarrollado en la ciudad de México entre el 8 y 11 de mayo de 2025. También se presentó en el II simposio internacional de investigación en salud desarrollado en la ciudad de Bucaramanga, el 26 de septiembre del 2025. Finalmente, se expuso como presentación oral en Congreso de Residentes de Pediatría UIS, desarrollado entre el 7-9 de octubre del 2025 en la ciudad de Bucaramanga.

10.2 Publicaciones escritas

Publicación de dos articulos originales de investigación en revista médica indexada a publindex categoría B:

Suárez-Mantilla S N, Africano-Leon M L, Mora-Bautista V M, et al. (September 28, 2025) Adherence to the American Academy of Pediatrics Health Supervision Guidelines for Children With Down Syndrome in a Tertiary Care Institution in Northeastern Colombia. *Cureus* 17(9): e93426. DOI:10.7759/cureus.93426

Suarez Mantilla S N, Mora Bautista V, Africano Leon M, et al. (January 30, 2026)
Obstructive Sleep Apnea-Hypopnea Syndrome in Children With Down Syndrome Treated at a
Tertiary Care Hospital in Northeastern Colombia. *Cureus* 18(1): e102624.
doi:10.7759/cureus.102624

Referencias bibliograficas

1. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. «Down syndrome: an insight of the disease». J Biomed Sci. 11 de junio de 2015;22(1):41. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12929-015-0138-y>
2. Nazer H J, Cifuentes L. Prevalencia al nacimiento de malformaciones congénitas en las maternidades chilenas participantes en el ECLAMC en el período 2001-2010. Rev Med Chile . 2014;(142):1150-6. Disponible en: <https://doi.org/10.4067/S0034-98872014000900009>
3. Avila G, Equipo de Maternidad Segura, Instituto Nacional de Salud. Informe de evento: Defectos congénitos, Colombia en el año 2018 [Internet]. Bogotá; 2019 may. Disponible en: https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/DEFECTOS%20CONG%3%89NITOS_2020.pdf
4. Grupo de Vigilancia y Control de Enfermedades No Transmisibles. Defectos congénitos [Internet]. 2022 ene. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/SitePages/Evento.aspx?Event=18> Disponible en: <https://doi.org/10.33610/infoeventos.18>
5. González Acero Andrés, Casalis Angulo A, Martínez Buitrago S, Soto Beltrán J. Caracterización de malformaciones congénitas en recién nacidos en siete hospitales de Bogotá y un hospital de Tunja 2016-1028. [Bogotá]: Universidad del Rosario; 2018. Disponible en: https://doi.org/10.48713/10336_19818
6. Aparicio P, Barba R, Moldenhauer F, Suárez C, Real de Asúa D. Characteristics of adults with Down syndrome hospitalized in Spanish internal medicine departments during 2005–

2014. Revista Clínica Española (English Edition). 2020;220(9):553-60. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.rceng.2019.11.003>
7. Luna Barrón B, Taboada López G, Queiroz de Tejerina MS, Aillón López V, Arce I, Barreda Luján EM, et al. Comorbilidades en personas con Síndrome de down, habitantes de la Paz, Bolivia, 2015. Rev Med La Paz, 23(1); Enero - Junio 2017. 2017;23(1):5-11.
 8. Dent KM, Carey JC. Breaking difficult news in a newborn setting: Down syndrome as a paradigm. Vol. 142, American Journal of Medical Genetics, Part C: Seminars in Medical Genetics. 2006. p. 173-9. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30100>
 9. Lyons Jones K. Genetics, Genetic Counseling, and Prevention. En: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Elsevier Saunders. 2006; 2006. p. 796-818.
 10. Coppedè F. Risk factors for Down syndrome. Vol. 90, Archives of Toxicology. Springer Verlag; 2016. p. 2917-29. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00204-016-1843-3>
 11. Conner SN, Longman RE, Cahill AG. The role of ultrasound in the diagnosis of fetal genetic syndromes. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2014;28(3):417-28. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.bpobgyn.2014.01.005>
 12. Bull MJ, Saal HM, Braddock SR, Enns GM, Gruen JR, Perrin JM, et al. Clinical report - Health supervision for children with Down syndrome. Vol. 128, Pediatrics. American Academy of Pediatrics; 2011. p. 393-406. Disponible en: <https://doi.org/10.1542/peds.2011-1605>
 13. Quiroga de Michelena M, Huertas E, Paredes D, Diaz A. Discordancia entre cultivos de vellosidades coriónicas, de corto y largo plazo. Presentación de un caso y revisión del tema. Anales de la Facultad de Medicina [Internet]. 2008;69(1):33-6. Disponible en: <https://doi.org/10.15381/anales.v69i1.1178>

14. Verma PK, Akhil M, Gaire H. Evaluation of clinical profile to diagnose Down syndrome with respect to karyotyping as gold standard: a cross-sectional study. *Int J Contemp Pediatrics*. 27 de octubre de 2022;9(11):1027. Disponible en: <https://doi.org/10.18203/2349-3291.ijcp20222648>
15. Hall B. Mongolism in Newborn Infants. *Clin Pediatr (Phila)*. 2 de enero de 1966;5(1):4-12. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/000992286600500102>
16. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics*. 2022;149(5). Disponible en: <https://doi.org/10.1542/peds.2022-057010>
17. Kolgeci S, Kolgeci J, Azemi M, ShalaBeqiraj R, Gashi Z, Sopjani M. Cytogenetic Study in Children with Down Syndrome Among Kosova Albanian Population Between 2000 and 2010. *Materia Socio Medica*. 2013;25(2):131. Disponible en: <https://doi.org/10.5455/msm.2013.25.131-135>
18. Ranweiler R. Assessment and Care of the Newborn With Down Syndrome. *Advances in Neonatal Care*. 2009;9(1):17-24. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/01.ANC.0000346090.05240.ab>
19. Kumin L. Habilidades de habla y de lenguaje en los niños con síndrome de Down en edad escolar. *Revista Síndrome de Down [Internet]*. 2019 [citado 21 de enero de 2024];2:124-42. Disponible en: <https://www.down21.org/revista-virtual/1735-revista-virtual-2017/revista-virtual-sindrome-de-down-septiembre-2017-n-196/3109-articulo-profesional-sindrome-de-down-dificultades-en-el-habla-y-lenguaje.html>

20. Chapman RS, Seung HK, Schwartz SE, Kay-Raining Bird E. Language skills of children and adolescents with Down syndrome: II. Production deficits. *J Speech Lang Hear Res.* agosto de 1998;41(4):861-73. Disponible en: <https://doi.org/10.1044/jslhr.4104.861>
21. Aillón López V, Luna Barrón B, Taboada López G. Hipotonía congénita y síndromes genéticos. *Cuadernos Hospital de Clínicas*, [Internet]. 2016;57(2):51-6. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1652-67762016000200009&lng=es
22. Myers B, Pueschel S. Psychiatric disorders in persons with Down syndrome. *J Nerv Ment Dis.* 1991;179-609.
23. Worley G, Crissman B, Cadogan E. Down Syndrome Disintegrative Disorder: New-Onset Autistic Regression, Dementia, and Insomnia in Older Children and Adolescents With Down Syndrome. *J Child Neurol* . 2015;30(9):1147-52. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/0883073814554654>
24. Ruz-Montes MA, Cañas-Arenas EM, Lugo-Posada MA, Mejía-Carmona MA, Zapata-Arismendy M, Ortiz-Suárez L, et al. Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con síndrome de Down. *Revista Colombiana de Cardiología*. 1 de enero de 2017;24(1):66-70. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.rccar.2016.06.014>
25. Alcocer MJ, Domínguez G, Mora C. Inestabilidad atlantoaxoidea. *Acta MedGrupo Ángeles* [Internet]. 2016 [citado 21 de enero de 2024];14(4):235-9. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1870-72032016000400235&lng=es

26. Castells S, Beaulieu I, Torrado C, Wisniewski K, Zarny S, Gelato M. Hypothalamic versus pituitary dysfunction in Down's syndrome as cause of growth retardation. *J Intellect Disabil Res.* 1996;40:509. Disponible en: <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.1996.802802.x>
27. Bull MJ, Saal HM, Braddock SR, Enns GM, Gruen JR, Perrin JM, et al. Supervisión de la salud de niños con síndrome de Down. Vol. 128, *Pediatrics.* American Academy of Pediatrics; 2011. p. 393-406. Disponible en: <https://doi.org/10.1542/peds.2011-1605>
28. Hanna N, Hanna Y, Blinder H, Bokhaut J, Katz SL. Predictors of sleep disordered breathing in children with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. *European Respiratory Review.* 30 de junio de 2022;31(164):220026. Disponible en: <https://doi.org/10.1183/16000617.0026-2022>
29. Knollman PD, Heubi CH, Meinzen-Derr J, Smith DF, Shott SR, Wiley S, et al. Adherence to Guidelines for Screening Polysomnography in Children with Down Syndrome. *Otolaryngology–Head and Neck Surgery.* 26 de julio de 2019;161(1):157-63. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/0194599819837243>
30. Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, Ivarsson SA, Annerén G. Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity. *Arch Dis Child.* septiembre de 1998;79(3):242-5. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/adc.79.3.242>
31. Goldacre MJ, Wotton CJ, Seagroatt V, Yeates D. Cancers and immune related diseases associated with Down's syndrome: a record linkage study. *Arch Dis Child.* noviembre de 2004;89(11):1014-7. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/adc.2003.046219>
32. MERCER ES, BROECKER B, SMITH EA, KIRSCH AJ, SCHERZ HC, A. MASSAD C. Urological Manifestations of Down Syndrome. *Journal of Urology.* marzo de 2004;171(3):1250-3. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/01.ju.0000112915.69436.91>

33. Contreras García GA, Laguado Vera DJ, Mora Bautista VM. Síndrome de Down. En: García Corzo JR, editor. Evaluación y manejo pediátrico - Facultad de Salud y Escuela de Medicina. Primera edición. Bucaramanga: Universidad Industrial de Santander; 2021. p. 587-99.
34. Esbensen AJ. Health Conditions Associated with Aging and End of Life of Adults with Down Syndrome. En 2010. p. 107-26. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/S0074-7750\(10\)39004-5](https://doi.org/10.1016/S0074-7750(10)39004-5)
35. Salehi A, Wesson Ashford J, J. Mufson E. Editorial (Thematic Issue: The Link between Alzheimer's Disease and Down Syndrome. A Historical Perspective). Curr Alzheimer Res. 7 de diciembre de 2015;13(1):2-6. Disponible en: <https://doi.org/10.2174/1567205012999151021102914>
36. Garvía B, Ruf P. La vida en pareja con el síndrome de Down. Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down. enero de 2014;18(1):13-7. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/S1138-2074\(14\)70046-6](https://doi.org/10.1016/S1138-2074(14)70046-6)
37. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 6 de febrero de 2020;6(1):9. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/s41572-019-0143-7>
38. Down Syndrome Facts [Internet]. National Down Syndrome Society. Disponible en: <http://www.ndss.org/down-syndrome/down-syndrome-facts>.
39. O'Neill ME, Ryan A, Kwon S, Binns HJ. Evaluation of pediatrician adherence to the American Academy of pediatrics health supervision guidelines for down syndrome. Vol. 123, American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities. 2018. p. 387-98. Disponible en: <https://doi.org/10.1352/1944-7558-123.5.387>

40. Williams K, Wargowski D, Eickhoff J, Wald E. Disparities in Health Supervision for Children with Down Syndrome. *Clin Pediatr (Phila)*. 2017;56(14):1319-27. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/0009922816685817>
41. Livingstone-Sinclair K, Scott C, Trotman H. Adherence to health management guidelines for children with Down's syndrome at the Bustamante Hospital for Children, Jamaica. *Trop Doct*. 1 de octubre de 2018;48(4):301-5. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/0049475518788468>
42. Contreras G. Evaluación del manejo preventivo en niños Síndrome de Down [Internet] [Tesis no publicada.]. [Bogotá]: Pontificia Universidad Javeriana; 2004. gacontre@uis.edu.co
43. Wexler Isaiah, Abu-Libdeh Abdulsalam, Kastiel Yael, Nimrodi Alon, Kerem Eitan, Tenenbaum Ariel. Optimizing Health care for individuals with down syndrome in israel. 2009.
44. Schoonraad L, Slogrove A, Engelbrecht A, Urban MF. A 5-Year Retrospective Review of the Health Supervision Received by Children with Down Syndrome at a South African Regional Hospital. *J Trop Pediatr*. 2020;66(4):441-7. Disponible en: <https://doi.org/10.1093/TROPEJ/FMZ087>
45. VanZant JS, Vellody K. Financial impact of a specialized Down syndrome clinic: Implications and support for institutional support of specialty care clinics. *Am J Med Genet A*. 1 de marzo de 2023;191(3):770-5. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63072>
46. Santoro SL, Martin LJ, Pleatman SI, Hopkin RJ. Stakeholder Buy-In and Physician Education Improve Adherence to Guidelines for Down Syndrome. En: *Journal of Pediatrics*.

- Mosby Inc.; 2016. p. 262-268.e2. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2015.12.026>
47. Bonilla Ibanez C, Gutierrez de Reales E. Desarrollo y características psicométricas del instrumento para evaluar los factores que influyen en la adherencia a tratamientos farmacológicos y no farmacológicos en personas con factores de riesgo de enfermedad cardiovascular. *Avances en Enfermería*. 2014;XXXII.
 48. Ortiz Suárez C. Instrumento para evaluar la adherencia a tratamientos en pacientes con factores de riesgo cardiovascular. *Avances en Enfermería*. 2010;XXVIII (2):73-87.
 49. Ortega Oviedo SI, Vargas Rosero E. Grado de adherencia a tratamientos en personas con riesgo cardiovascular*. *Avances en Enfermería*. 2014;32(1):25-32. Disponible en: <https://doi.org/10.15446/av.enferm.v32n1.46032>
 50. Bittles AH, Bower C, Hussain R, Glasson EJ. The four ages of Down syndrome. *The European Journal of Public Health*. 13 de febrero de 2007;17(2):221-5. Disponible en: <https://doi.org/10.1093/eurpub/ckl103>
 51. Glasson E, Sullivan S, Hussain R, Petterson B, Montgomery P, Bittles A. The changing survival profile of people with Down's syndrome: implications for genetic counselling. *Clin Genet*. 11 de noviembre de 2002;62(5):390-3. Disponible en: <https://doi.org/10.1034/j.1399-0004.2002.620506.x>
 52. Leonard, Bower, Petterson, Leonard. Survival of infants born with Down's syndrome: 1980–96. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 25 de abril de 2000;14(2):163-71. Disponible en: <https://doi.org/10.1046/j.1365-3016.2000.00252.x>
 53. Santoro SL, Martin LJ, Pleatman SI, Hopkin RJ. Stakeholder Buy-In and Physician Education Improve Adherence to Guidelines for Down Syndrome. *En: Journal of Pediatrics*.

- Mosby Inc.; 2016. p. 262-268.e2. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2015.12.026>
54. Santoro SL, Bartman T, Cua CL, Lemle S, Skotko BG. Use of Electronic Health Record Integration for Down Syndrome Guidelines. *Pediatrics*. 1 de septiembre de 2018;142(3). Disponible en: <https://doi.org/10.1542/peds.2017-4119>
55. Santoro SL, Jacobson T, Lemle S, Bartman T. Integrating a Geneticist in a Multidisciplinary Clinic for Down Syndrome Increases Commitment to Genetic Counseling. *Pediatr Qual Saf*. septiembre de 2017;2(5):e039. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/pq9.0000000000000039>
56. Lavigne J, Sharr C, Elsharkawi I, Ozonoff A, Baumer N, Brasington C, et al. Thyroid dysfunction in patients with Down syndrome: Results from a multi-institutional registry study. *Am J Med Genet A*. 23 de junio de 2017;173(6):1539-45. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38219>
57. Mahmood L, Herrera A. P192 Thyroid screening practices in the first year of life in children with down syndrome. En: Abstracts. BMJ Publishing Group Ltd and Royal College of Paediatrics and Child Health; 2019. p. A234.3-A235. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/archdischild-2019-epa.547>
58. Fergeson MA, Mulvihill JJ, Schaefer GB, Dehaai KA, Piatt J, Combs K, et al. Low adherence to national guidelines for thyroid screening in Down syndrome. *Genetics in Medicine*. julio de 2009;11(7):548-51. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181a9c250>

59. Williams K, Wargowski D, Eickhoff J, Wald E. Disparities in Health Supervision for Children With Down Syndrome. *Clin Pediatr (Phila)*. 30 de diciembre de 2017;56(14):1319-27. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/0009922816685817>
60. Pierce MJ, LaFranchi SH, Pinter JD. Characterization of Thyroid Abnormalities in a Large Cohort of Children with Down Syndrome. *Horm Res Paediatr*. 2017;87(3):170-8. Disponible en: <https://doi.org/10.1159/000457952>
61. SIDDIQUI M, IQBAL W, RANA M, SUFIYAN M, SALEEM F, PERVAIZ R. ASSESSMENT OF THYROID HORMONE ABNORMALITIES IN PATIENTS OF DOWN SYNDROME. *Pakistan Journal of Intensive Care Medicine*. 19 de julio de 2022;2022:14. Disponible en: <https://doi.org/10.54112/pjicm.v2i1.14>
62. Tüysüz B, Beker D. Thyroid dysfunction in children with Down's syndrome. *Acta Paediatr*. 2 de diciembre de 2001;90(12):1389-93. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.2001.tb01601.x>
63. Rojnueangnit K, Khaosamlee P, Chunsuwan I, Vorravanpreecha N, Lertboonnum T, Rodjanadit R, et al. Quality of life and comprehensive health supervision for children with Down syndrome in Thailand. *J Community Genet*. 2020;11(3):351-8. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12687-020-00458-4>