

PROPUESTA DE UN PLAN DE ATENCIÓN PRIMARIA PARA PERSONAS CON
SÍNDROME DE DOWN DE LA CIUDAD DE BOGOTÁ, BASADO EN EL
MODELO DE SALUD FAMILIAR

JAVIER URREGO (TUTOR TEMÁTICO)
MAURICIO RODRIGUEZ (TUTOR METODOLÓGICO)

JENNY PAOLA OVALLE GAITAN; ISABEL CRISTINA PUELLO ARBELÁEZ;
CARLOS IVÁN VILLAMIL SUÁREZ

UNIVERSIDAD EL BOSQUE
FACULTAD DE MEDICINA
ESPECIALIZACIÓN EN MEDICINA FAMILIAR
BOGOTÁ D.C., JULIO 2015

PROPUESTA DE UN PLAN DE ATENCIÓN PRIMARIA PARA PERSONAS CON
SÍNDROME DE DOWN DE LA CIUDAD DE BOGOTÁ, BASADO EN EL
MODELO DE SALUD FAMILIAR

JENNY PAOLA OVALLE GAITAN; ISABEL CRISTINA PUELLO ARBELÁEZ;
CARLOS IVÁN VILLAMIL SUÁREZ

UNIVERSIDAD EL BOSQUE
FACULTAD DE MEDICINA
ESPECIALIZACIÓN EN MEDICINA FAMILIAR
BOGOTÁ D.C., JULIO 2015

"La Universidad El Bosque, no se hace responsable de los conceptos emitidos por los investigadores en su trabajo, sólo velará por el rigor científico, metodológico y ético del mismo en aras de la búsqueda de la verdad y la justicia".

Agradecimientos

En primer lugar agradecemos a Dios porque a pesar de las muchas dificultades que se nos presentaron en el camino, nos permitió contar con los medios y la fortaleza necesaria para culminar el presente trabajo de grado satisfactoriamente. A nuestras familias y muy especialmente a nuestros padres por su acompañamiento a lo largo de este proceso en el que su paciencia y amor incondicional fueron determinantes para lograr el resultado final.

De igual manera al doctor Mauricio Rodriguez, director del posgrado en Medicina Familiar de la Universidad El Bosque y nuestro tutor metodológico, quién con su tiempo, apoyo y conocimiento hizo posible la culminación de nuestro trabajo de grado. Al doctor Javier Urrego, nuestro tutor temático, quien creyó en este proyecto desde el nacimiento de la idea y nos acompañó, brindándonos sus conocimientos y enseñándonos a entender y conciliar los diferentes puntos de vista.

Por ultimo, agradecemos a las personas con síndrome de Down y las familias que participaron en este proyecto, por su interés en hacer parte del cambio, por abrirnos las puertas de su hogar y permitirnos entrar en la realidad que viven y porque sin su ayuda este proyecto simplemente no habría sido posible.

A todos y cada uno, gracias.

Dedicatoria

A Dios y a las personas con síndrome de Down y sus familias quienes creyeron en este proyecto, para quienes esperamos en un futuro no muy lejano sea una realidad

Abreviaturas

AAI: Inestabilidad Atlanto Axial

AAP: Academia Americana de Pediatría

AFP: Alfa fetoproteína

Anti TPO: Anticuerpos Anti Peroxidasa

APS: Atención Primaria en Salud

ARG: Argentina

AU: Australia

AV: Auriculo Ventricular

CA: Canadá

CAEs: Conductos Auditivos Externos

CAV: Canal Auriculoventricular Común

CCV: Citología Cervico Vaginal

CH: Chile

CIA: Comunicación Inter Auricular

CIF: Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud

CIV: Comunicación Inter Ventricular

CSHCN: Niños con necesidades especiales de salud

DM: Diabetes Mellitus

DMO: Densitometría Ósea

ECLAMC: Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas

EEOC: Comisión Estadounidense de Igualdad de Oportunidades en el Empleo

EKG: Electrocardiograma

EPS: Entidades Prestadoras de Salud

ESP: España

EU: Estados Unidos

H: Holanda

ICC: Insuficiencia Cardíaca Congestiva

IDEA: Ley Educativa de Individuos Discapacitados

IEP: Programas de Educación Individualizada

IMC: Índice de Masa Corporal
IPS: Institución Prestadora de Salud
ISRS: Inhibidores Selectivos de la Receptación de Serotonina
MINSAP: Ministerio de Salud Publica
OMS: Organización Mundial de la Salud
OP: Ostium Primum
OPS: Organización Panamericana de la Salud
OS Ostium Secundum
OTL: Otorrinolaringología
PAI: Programa Ampliado de Inmunización
PCPI: Programas de Calificación Profesional Inicial
PDA: Conducto Arterioso Persistente
PI: Programa Iberoamericano
RGE: Reflujo Gastro esofágico
RN: Recién Nacido
RNM: Resonancia Nuclear Magnética
Rx: Radiografía
SAHOS/SAOS: Síndrome de apnea hipopnea obstructiva del sueño
SD: Síndrome de Down
SENA: Servicio Nacional de Aprendizaje
SGSSS: Sistema General de Seguridad Social
SSDI: Social Security Disability Insurance
SSI: Seguridad de Ingreso Suplementario
T4L: Levotiroxina
TA: Tensión Arterial
TAC: Tomografía Axial Computada
TF: Tetralogía de Fallot
TSH: Hormona Estimulante de la Tiroides
UK: Reino Unido
VCM: Volumen Corpuscular Medio
VIH: Virus de Inmunodeficiencia Humana

Glosario

Braquicefalia: Es un tipo de malformación del cráneo, que se produce por el cierre de toda la sutura coronal, en ambos lados. El cráneo no puede crecer en el sentido anteroposterior y queda acortado (Braquicefalia). La frente está aplanada y ensanchada.

Congénito: Que nace con la persona, es natural y no aprendido, si se asocia a enfermedad, malformación, algo que se presenta durante el período de gestación y puede ser hereditaria o no.

Discapacidad: Según la OMS, el cual se refiere a discapacidad como un término general que abarca las deficiencias, las limitaciones de la actividad y las restricciones de la participación. Las deficiencias son problemas que afectan a una estructura o función corporal, las limitaciones de la actividad son dificultades para ejecutar acciones o tareas, y las restricciones de la participación son problemas para participar en situaciones vitales, por consiguiente, la discapacidad es un fenómeno complejo que refleja una interacción entre las características del organismo humano y las características de la sociedad en la que vive.

Enfermedad Hirschsprung: Se conoce también como aganglionismo, que se caracteriza por displasia neuronal intestinal, presenta estreñimiento grave, acompañado de una dilatación e hipertrofia del colon, sin evidencia de obstrucción mecánica, ya que se asocia a pérdida congénita de células ganglionares, en el plexo mientérico de Auerbach y en el submucoso de Meissner, de la pared del recto y otros tramos del colon en sentido ascendente a una distancia variable e incluso del intestino delgado.

Epicanto: Es un pliegue cutáneo entre el párpado superior e inferior, en forma de media luna, que recubre el ojo en su ángulo interno. Es característico de la raza amarilla, pero se observa en niños de otras razas entre 1 y 4 años. Disminuye y desaparece espontáneamente con los años, al desarrollar la raíz nasal. Se observa en algunos síndromes como el de Down, Turner y otros.

Fenotipo: Conjunto de caracteres visibles que un individuo presenta como resultado de la interacción entre su genotipo y el medio.

Incidencia: La incidencia refleja el número de nuevos “casos” en un periodo de tiempo. Es un índice dinámico que requiere seguimiento en el tiempo de la población de interés. Cuando la enfermedad es recurrente se suele referir a la primera aparición.

Inserción: Es un sinónimo de Integración social, es un término de ciencias sociales, refiriéndose a la aceptación de minorías y los grupos desfavorecidos en el área principal de la sociedad. Proporcionando oportunidades que de otro modo no serían capaces de recibir.

Inclusión: La Inclusión es un enfoque que responde positivamente a la diversidad de las personas y a las diferencias individuales, entendiendo que la diversidad no es un problema, sino una oportunidad para el enriquecimiento de la sociedad, a través de la activa participación en la vida familiar, en la educación, en el trabajo y en general en todos los procesos sociales, culturales y en las comunidades.

Morfología: Parte de la biología que trata de la forma de los seres vivos y de su evolución

Prevalencia: Es la proporción de individuos de un grupo o una población, que presentan una característica o evento determinado, en un momento o en un período determinado.

Tasa de supervivencia: Es el porcentaje de pacientes que vive un determinado tiempo después de que se le diagnostique una enfermedad. La mayoría de veces este término se emplea en enfermedades que tienen un mal pronóstico al ocasionar elevada mortalidad, en un periodo de tiempo determinado.

TABLA DE CONTENIDO

1. Introducción	11
Capítulo I	13
2. Planteamiento del Problema.....	13
3. Pregunta de Investigación	14
4. Objetivos	15
4.1. <i>Objetivo general</i>	15
4.2. <i>Objetivos específicos</i>	15
5. Justificación	16
5.1. <i>Impacto</i>	17
6. Consideraciones Éticas	18
Capítulo II	20
7. Marco teórico.....	20
7.1. <i>Discapacidad</i>	20
7.1.1. <i>Clasificación de la discapacidad</i>	21
7.2. <i>Síndrome de Down</i>	22
7.2.1. <i>Diagnóstico</i>	23
7.3. <i>Atención Integral</i>	24
7.3.1. <i>Plan</i>	24
7.3.2. <i>Modelo</i>	25
7.3.3. <i>Modelo de salud familiar</i>	25
7.3.4. <i>Atención primaria</i>	26
7.3.5. <i>Atención Familiar y Comunitaria</i>	26
7.4. <i>Situación actual</i>	26
8. Marco Legal	28
Capítulo III	31
9. Metodología	31
9.1. <i>Tipo de estudio</i>	31
9.2. <i>Población objeto</i>	31
9.3. <i>Criterios de inclusión</i>	31
9.4. <i>Criterios de exclusión</i>	32

9.5.	<i>Diseño metodológico</i>	32
9.6.	<i>Tipo de análisis</i>	34
Capítulo IV		35
10.	Resultados	35
11.	Resultados y análisis bibliográfico	38
12.	Análisis por Categorías	44
12.1.	Análisis de Recomendaciones	44
12.1.	Contexto legal	51
12.2.	Epidemiología	52
12.3.	Modelos de atención	53
12.4.	Centros de servicio social	55
12.5.	Centros de atención en salud	56
12.6.	Asociaciones	57
12.7.	Otros Servicios	58
12.8.	Inclusión social	59
Resultados y análisis de entrevistas		61
12.9.	Variables deductivas	62
	Familiares de personas con síndrome de Down	62
	Personas con síndrome de Down	76
12.10.	Variables inductivas	77
12.10.1.	Atención del parto y del recién nacido	77
12.10.2.	Dificultades en la atención de adultos.	79
12.10.3.	Deporte	81
	Legislación	81
	Relación con pares	82
	Concepto de discapacidad	83
	Tutorías	83
Capítulo V		85
13.	Propuesta	85
13.1.	Contexto	85
13.2.	Objetivo	85

13.3.	<i>Justificación</i>	86
13.4.	<i>Introducción</i>	86
13.5.	<i>Atención en los distintos periodos del ciclo vital individual</i>	86
Capítulo VI.		117
14.	Conclusiones	117
Limitaciones.		118
	Limitaciones para revisión bibliográfica:	118
	Limitaciones para la realización de entrevistas:	118
	Limitación para realización de la propuesta	119
15.	Referencias	120

Lista de Tablas

Tabla 1. Guías, programas, planes y/o artículos con recomendaciones encontrados sobre SD en la revisión bibliográfica	38
Tabla 2. Resumen recomendaciones.....	44
Tabla 3. Cuidado en salud de niños con síndrome de Down	101
Tabla 4. Cuidado en salud de adolescentes con síndrome de Down.....	102
Tabla 5. Cuidado en salud de adultos con síndrome de Down	108

Lista de Graficas

Gráfica 1. Guías, planes, programas y/o artículos con recomendaciones	43
Gráfica 2. Guías, planes, programas y/o Artículos con Recomendaciones.....	48

Lista de Anexos

ANEXO 1 Consentimiento informado.....	131
ANEXO 2 Categorías de análisis bibliográfico según grupos de interés.....	133
ANEXO 3 Fichas bibliográficas	134
ANEXO 4 Esquema con categorías de análisis	135
ANEXO 5 Entrevistas	136
ANEXO 6 Categorías de análisis de los resultados obtenidos en las entrevistas	144
ANEXO 7 Esquema resumen de recomendaciones	145
ANEXO 8 Algoritmo diagnóstico antenatal	146
ANEXO 9 Transcripción entrevistas	147

1. Introducción

El síndrome de Down es una condición genética caracterizada por la trisomía del cromosoma 21, que se traduce en la presencia de 47 cromosomas celulares en lugar de 46, y a su vez, en el cambio en el desarrollo sistemático tanto corporal como neurológico. Las personas con dicha condición genética tienen unas características fenotípicas generalmente comunes y pueden presentar déficit cognitivo variable, en relación con el proceso de desarrollo cerebral. En la mayoría de los casos se parte de una sospecha clínica y el diagnóstico es confirmado con la realización de una prueba cromosómica llamada cariotipo, en la cual se evidencia la trisomía del cromosoma 21 ya mencionada (Bull, 2011).

Las características anteriormente nombradas hacen que las personas con síndrome de Down no sólo presenten alteraciones en su apariencia física, sino problemas específicos de salud dentro de los que se encuentran: un sistema inmunológico de menor resistencia con mayor incidencia de infecciones del tracto respiratorio, defectos en la morfología cardíaca, problemas del tracto gastrointestinal, inestabilidad atlanto-axial, tendencia a volverse obesos por la acumulación de tejido adiposo o la propensión al desarrollo de enfermedad de Alzheimer, entre otros (Federación Española de Síndrome de Down, 2009-2013).

Según la OMS, las anomalías congénitas, también llamadas defectos de nacimiento, afectan a cerca de uno de cada 33 lactantes, siendo el síndrome de Down parte de los trastornos congénitos graves más frecuentes, junto con las malformaciones cardíacas y los defectos del tubo neural, causando aproximadamente 270 000 muertes de recién nacidos cada año dentro de los primeros 28 días de vida. Las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad (Organización Mundial de la Salud, 2012).

Países como España, Estados Unidos, Canadá, Chile, Cuba y Argentina, entre otros, evidencian grandes adelantos en cuanto a programas de atención e inclusión de personas con síndrome de Down, en Colombia, sin embargo, no se cuenta con programas de atención ni alternativas generalizadas de inclusión para esta población.

Es por la situación de las personas con esta condición genética que se hace fundamental el desarrollo de programas de atención primaria, de modo que los sistemas de salud estén preparados para brindar una atención integral y adecuada tanto a las personas con síndrome de Down como a sus familias, manteniendo dichos programas en la edad adulta, de manera que sigan logrando un lugar activo en la sociedad.

Este proyecto buscó elaborar una propuesta de plan de atención primaria basado en el modelo de salud familiar aplicable a la población con síndrome de Down residente en la ciudad de Bogotá, a partir de la revisión bibliográfica con el análisis de programas, planes y guías de atención para estas personas en el mundo, y la búsqueda activa de las necesidades particulares de esta población en nuestro país.

A continuación, en el Capítulo I se enuncian aspectos metodológicos como el planteamiento del problema, la pregunta de investigación, los objetivos, general y específico; justificación, impacto y consideraciones éticas. En el Capítulo II se encuentran el marco teórico y el marco normativo en Colombia. En el Capítulo III figura la metodología donde se encuentran el tipo de estudio, la población objeto, los criterios de inclusión y exclusión para la presente investigación, el diseño metodológico y el tipo de análisis. El Capítulo IV muestra los resultados obtenidos con el análisis bibliográfico, el análisis por categorías que incluye las recomendaciones según los grupos de interés, así mismo del contexto legal, epidemiología, modelos de atención y rol del médico familiar; centros de servicio social, asociaciones, centros de atención en salud, otros tipos de apoyo, la inclusión tanto educativa como laboral y el análisis de las entrevistas. En el Capítulo V se presenta la propuesta realizada con base en los resultados obtenidos y finalmente en el Capítulo VI se presentan las conclusiones y limitaciones del proyecto desarrollado. En cada uno de los capítulos se hace mención de anexos, los cuales se podrán consultar según la numeración al final del trabajo.

Capítulo I

2. Planteamiento del Problema

El síndrome de Down es una condición genética dada por la alteración de la configuración normal del cromosoma 21, dicha configuración genera predisposición y mayor riesgo de padecer algunas patologías frente a la población general.

En el mundo existe un interés creciente por la inclusión de esta población en la sociedad debido a que su esperanza de vida ha aumentado, lo que ha creado la necesidad de hacerlas parte activa y miembros importantes de la sociedad (Castro, 2012), con necesidades propias en los sistemas educativo, laboral y de salud. Es por esto último que nace la idea de crear planes, proyectos y programas que permitan mediante controles y exploraciones periódicas y sistemáticas, la detección temprana y oportuna de patologías prevalentes en esta población, permitiendo aliviar y corregir problemas de salud tan pronto como sean detectados, logrando que, paralelo al aumento de la esperanza de vida se mejore su calidad, el desarrollo intelectual, la capacidad laboral con trabajos mejor remunerados, mayor grado de independencia y autonomía, y mayor capacidad para vivir una vida en integración con la sociedad.

3. Pregunta de Investigación

¿Cómo abordar de manera integral desde la atención primaria las personas con síndrome de Down a lo largo de su ciclo vital, en el contexto del sistema de salud colombiano?

4. Objetivos

4.1. Objetivo general

Elaborar la propuesta de un plan de atención primaria para personas con síndrome de Down de la ciudad de Bogotá, basado en el modelo de Salud Familiar.

4.2. Objetivos específicos

Consultar bibliografía disponible de programas y modelos de atención primaria para el abordaje de las personas con síndrome de Down en diferentes partes del mundo.

Identificar las principales necesidades en salud de las personas con Síndrome de Down residentes en la ciudad de Bogotá.

Realizar un paralelo de las necesidades de atención de las personas con Síndrome de Down en el mundo frente a las encontradas en la población residente en la ciudad de Bogotá.

Diseñar una propuesta de plan de atención primaria basado en el modelo de Salud Familiar para población colombiana con síndrome de Down.

5. Justificación

El síndrome de Down es la condición más común asociada a déficit cognitivo, según la Organización Mundial de la Salud (OMS), es una de las alteraciones congénitas graves más frecuentes a nivel mundial (OMS, 2012), y como consecuencia, en los últimos años se ha despertado un interés creciente en esta población.

En Colombia existen diferentes instituciones para personas con síndrome de Down y sus familias que han buscado la creación de proyectos para su inclusión social, tanto en el sistema educativo como en el sistema de salud. A pesar de los esfuerzos, los logros aún son pocos para sus necesidades, ya que es una población que se está haciendo económica y laboralmente activa paralelo al aumento en la esperanza de vida.

De acuerdo a la Ley 1438 de 2011, para el fortalecimiento del Sistema General de Seguridad Social en Salud, en el marco de la estrategia de Atención Primaria en Salud, en su Artículo 12 deben integrarse tres componentes interdependientes: los servicios de salud, la acción transectorial por la salud y la participación social comunitaria y ciudadana, con una acción coordinada del Estado con las instituciones y la sociedad para el mejoramiento de la salud y la creación de un ambiente sano y saludable con servicios de calidad, incluyentes y equitativos (Ley N° 1438, 2011).

La presente investigación se justifica en cuatro criterios expuestos a continuación:

1. Conveniencia, dado que al Sistema de Salud colombiano, en consonancia con la Ley 1438 de 2011, le favorece tener un plan integral de atención primaria para personas con síndrome de Down que ayude a la optimización de los recursos, haciendo énfasis en la prevención primaria y secundaria, y limitando los costos que puedan generar las complicaciones derivadas de patologías prevenibles desde el primer nivel de atención.
2. Implicaciones prácticas, ya que el síndrome de Down es una de las alteraciones congénitas más prevalentes en el mundo, el desarrollo de un plan de atención que tenga en cuenta sus necesidades, permite en términos generales, no solo la inclusión adecuada de esta población al sistema de salud, sino le da la oportunidad de tener una vida normal, que aproveche sus capacidades y fortalezas; tiene además
3. valor teórico porque en

Colombia no existen planes de salud que tengan en cuenta la población con síndrome de Down y 4.Relevancia social, pues busca fortalecer el proceso de inclusión de las personas con síndrome de Down y sus familias desde la atención primaria, de manera que, basados en el modelo de salud familiar, se logre un impacto social en el seguimiento a lo largo de su ciclo vital individual, como una población con necesidades especiales en salud.

5.1. Impacto

Con el presente proyecto se elaboró una propuesta de plan de atención para personas con síndrome de Down que permita el adecuado abordaje de las personas con esta condición a lo largo de su ciclo vital individual desde la atención primaria. El impacto deseado es que el plan elaborado sea conocido tanto por el personal de salud que atiende a esta población, como por las familias de las personas con síndrome de Down, de manera que permita un proceso de aprendizaje y retroalimentación continuo entre las mismas personas con dicha condición, sus familias y el personal sanitario, y de ser posible, que pueda ser integrado al modelo de atención de salud colombiano como un programa especial para personas con síndrome de Down.

6. Consideraciones Éticas

El presente trabajo se realizó teniendo en cuenta los principios éticos estipulados para la investigación biomédica en seres humanos, de acuerdo con el Reporte Belmont y la Resolución 008430 de Octubre 4 de 1993, específicamente los Artículos 6, 8, 10 y 11; y el Capítulo III en general. Se consideró:

- Investigación sin riesgo ya que no se realiza ninguna intervención o modificación intencionada de las variables biológicas, fisiológicas, psicológicas o sociales de los individuos que participan en el estudio.

- Respeto por las personas con dos consideraciones fundamentales: respeto por la autonomía y la capacidad; y protección de las personas con autonomía disminuida o deteriorada, proporcionando contra el daño o abuso a las personas dependientes o vulnerables.

- Beneficencia, como la obligación ética de maximizar el beneficio obtenido de su participación en la investigación, con la mejoría de la atención en salud y en general de la calidad de vida de las personas con Síndrome de Down.

- No maleficencia pues no se causará daño con su realización.

- Justicia, teniendo en cuenta la vulnerabilidad de los participantes, se protegieron sus intereses y bienestar a lo largo del desarrollo del proyecto.

- La realización de entrevistas se consideró como el método más idóneo para la investigación, garantizando que estas no generarían interferencia con el libre desarrollo de la conducta ni de la personalidad de los participantes.

- Prevaleció la seguridad de los beneficiarios expresando la no exposición a riesgos secundarios a su participación.

- Se contó con el Consentimiento Informado y por escrito del acudiente y/o representante legal de las personas con síndrome de Down o en su representación propia, según el caso. La firma del consentimiento informado por parte del acudiente o

representante legal no obligó a la persona con síndrome de Down a participar en la entrevista si no era ese su deseo.

-Fue realizada por profesionales con conocimiento y experiencia para cuidar la integridad del ser humano bajo la responsabilidad de una entidad educativa, garantizando el bienestar del sujeto de investigación.

-Se llevó a cabo con la autorización de los participantes por medio de la firma del consentimiento informado y previa aprobación del proyecto por parte del Comité de Ética en Investigación de la Universidad El Bosque.

-Se protegió la privacidad del individuo sujeto de investigación, su identificación solo se hará cuando los resultados lo requieran y o su representante legal (según el caso) lo autorice (ver anexo 1).

Capítulo II

7. Marco teórico

7.1. *Discapacidad*

Históricamente la discapacidad ha hecho parte de la condición humana y la visión de esta ha evolucionado a través del tiempo. En 1971 las personas con discapacidad fueron reconocidas por primera vez como una población con necesidades y derechos especiales en la “Declaración sobre los Derechos de los Retrasados Mentales” (Palacios, 2008). Posteriormente, en 1980, la Organización Mundial de la Salud (OMS) publicó la Clasificación Internacional de Deficiencias, Incapacidades y Minusvalías (CIDIM-1) mediante la cual se clasificaron las consecuencias que las lesiones o enfermedades podían generar, se comenzó a hablar de restricciones a la capacidad de realizar una actividad por lo que se limitó la interacción y adaptación del individuo con su entorno lo que implicó una pérdida de derechos por la falta de inclusión laboral y social. Fue hasta mayo del año 2001 que la OMS presentó la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), en esta se incluyó dentro de la discapacidad la limitación en la actividad y la participación así como la alteración en funciones y estructuras corporales, por lo que se evidenció la implicación social, más que médica, de la discapacidad (Palacios, 2008).

En el año 2004 la Declaración de Montreal sobre Discapacidad Intelectual nació en pro del restablecimiento de la dignidad y el respeto hacia las personas con discapacidad intelectual, evitando el término de “retardados mentales” (Palacios, 2008). En 2006 en la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad se presentó uno de los cambios más importantes en cuanto a la percepción y conceptualización de la discapacidad, teniendo en cuenta además otros tipos de discapacidad y no solo cognitiva, y adicionalmente, cambiando términos como retardado mental, impedido, disminuido y

minusválido, por “persona en condición de discapacidad” (Palacios, 2008 y Suárez y Cardozo 2012).

En la actualidad la CIF define la discapacidad como “un término genérico que abarca deficiencias, limitaciones de la actividad y restricciones a la participación” (Organización Mundial de la Salud y Organización Panamericana de la Salud, 2001), por lo anterior, se puede decir que la discapacidad es muy diversa. Según el Informe Mundial sobre la Discapacidad de la OMS casi todas las personas sufrirán algún tipo de discapacidad a lo largo de su vida, ya sea de manera transitoria o permanente (Organización Mundial de la Salud y Banco Mundial, 2011), sin embargo, la complejidad de la discapacidad implica la superación de las desventajas que a ellas se asocian, a pesar de esto, las personas con discapacidad tienen las mismas necesidades de salud que la población en general por lo que requieren acceso a la asistencia sanitaria y condiciones de calidad de vida sin ningún tipo de discriminación (Organización Mundial de la Salud y Banco Mundial, 2011y Organización Iberoamericana de Seguridad Social, 2014).

En Colombia, según la Ley 1618 de 2013, la discapacidad se define como “aquella persona que tenga deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a mediano y largo plazo, que al interactuar con diversas barreras incluyendo las actitudinales, pueden impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás” (Ley Estatutaria N° 1618, 2013).

7.1.1. Clasificación de la discapacidad

La discapacidad se puede clasificar en varios grupos y subgrupos (Instituto Nacional de Estadística, Geografía e Informática, s.f):

Grupo 1: Discapacidades sensoriales y de la comunicación

Discapacidad para ver

Discapacidad para oír

Discapacidad para hablar

Discapacidad de la comunicación y comprensión del lenguaje

Grupo 2: Discapacidades motrices

Discapacidades de las extremidades inferiores, tronco, cuello y cabeza

Discapacidades extremidades superiores

Grupo 3: Discapacidades mentales

Discapacidades intelectuales (Retraso Mental)

Retardo mental grave, moderado y profundo

Retraso mental grave, moderado y profundo

Síndrome de Down

Discapacidades conductuales y otras mentales

Grupo 4: Discapacidades múltiples y otras

7.2. *Síndrome de Down*

El síndrome de Down, también conocido como trisomía 21, es una anomalía cromosómica que ocurre en aproximadamente 1 de cada 800 a 1.000 nacidos vivos. Fue identificado por primera vez en 1866 como una condición específica por John Langdon Down quien lo describió como “idiotas” con rasgos “mongoloides” (New York State Department of Health Division of Family Health, 2006; Baum, R. et al., 2008 y Ellis, 2013). La causa genética del síndrome de Down fue descrita por primera vez en 1959 por Jean Lejeune informando que el aspecto característico del síndrome de Down también tenía un cromosoma extra (parcial o completo), el cromosoma 21, de ahí el término trisomía por la tercera copia del cromosoma. Las causas de la trisomía pueden ser por error en la separación de la pareja de cromosomas 21 durante la división celular resultando con 47 cromosomas en vez de 46 (95%), por translocación de una copia extra del cromosoma 21, que se agrega a otro cromosoma 13, 14, 15, 21 o 22, por lo anterior estos individuos tienen 46 cromosomas (3%), la translocación es espontánea en la mitad de los casos, la otra mitad tiene una translocación hereditaria de un padre con una translocación equilibrada; por último el mosaicismo (2%), se produce cuando ocurre la no disyunción durante la mitosis resultando una mezcla de células en las que algunas presentan trisomía 21 y otras no, afectando al individuo en grados diversos (New York State Department of Health Division of Family Health, 2006).

Es la anomalía cromosómica más común (Bunt y Bunt, 2014) y una de las causas identificables más comunes de retraso en el desarrollo (Jensen, Taylor y Davis, 2012), se caracteriza por discapacidad intelectual y riesgo de comorbilidades que implican

múltiples órganos y sistemas (Bull, 2011), siendo una de las causas identificables más comunes de retraso en el desarrollo (14,5 por 10 000 nacidos vivos) (Jensen, Taylor y Davis, 2012). En Estados Unidos se produce en un estimado de 14,47 por cada 10 000 nacidos vivos (McGrath, Stransky, Cooley y Moeschler, 2011), es decir, 1 de cada 691 (Ross y Olsen, 2014). Las tasas de natalidad son más altas entre las madres de edad materna avanzada, sin embargo, el 80% de todos los niños con síndrome de Down nacen de madres menores de 35 años (Bunt y Bunt, 2014). La tasa de supervivencia a cinco años es superior al 90%, y la esperanza de vida actual supera los 60 años (Bunt y Bunt, 2014), y se conocen casos de personas que sobrepasan los 80 años (Smith, 2001). Las causas más comunes de muerte en las personas con síndrome de Down incluyen enfermedad de Alzheimer, infecciones respiratorias (20-40%), leucemia, enfermedad isquémica del cardío y cerebrovascular (25-40%), accidentes, diabetes y convulsiones (Jensen y Bulova, 2014).

7.2.1. Diagnóstico

El diagnóstico definitivo del síndrome de Down se debe realizar con el cariotipo, sin embargo la evaluación prenatal puede ser ofrecida en primer y segundo trimestre. Pueden realizarse pruebas invasivas como no invasivas dentro de las que se encuentran pruebas de suero y ultrasonido. La prueba triple en suero materno incluye Alfa fetoproteína, estriol no conjugado y niveles de gonadotropina coriónica humana, su fracción Beta. La prueba cuádruple añade inhibina-A al estudio serológico (Davidson, 2008). El ultrasonido utilizado para este mismo fin evalúa la translucencia nucal y la longitud de los huesos largos. El diagnóstico invasivo se puede realizar a través del análisis cromosómico de tejidos, ya sea por amniocentesis o con una muestra de las vellosidades coriónicas (Bunt y Bunt, 2014).

Las principales características físicas a determinar en el recién nacido en la realización del examen físico son: hipotonía, hiperflexibilidad, linfedema, engrosamiento circular de cordón, microcefalia, epicanto, y pliegues simiescos (Davidson, 2008). Además de lo anterior, la evaluación cuidadosa también puede evidenciar otras características específicas al nacimiento dentro de las que están el paladar arqueado, braquicefalia, hipopigmentación en el iris (“manchas en cepillo”),

implantación baja de las orejas, exceso de piel en la nuca, macroglosia, cuello corto, nariz pequeña; en las manos clinodactilia (quinto dedo curvado), manos cortas y anchas, y pliegue palmar único. En los pies se puede observar una brecha amplia entre el primer y segundo dedos de los pies (“dedos en sandalia”) (Bunt y Bunt, 2014).

Además de la evaluación de las características clínicas indicativas y la confirmación del diagnóstico por medio del cariotipo, se deben tener en cuenta los riesgos significativos de las personas con síndrome de Down dentro de las que se encuentran la pérdida de la audición (75%); apnea obstructiva del sueño (50% -79%); otitis media (50% -70%); enfermedad de los ojos (60%), incluyendo cataratas (15%) y errores refractivos graves (50%); cardiopatías congénitas (50%); disfunción neurológica (1% -13%); atresias gastrointestinales (12%); dislocación de la cadera (6%); enfermedad de la tiroides (4% -18%) y, con menos frecuencia trastorno mieloproliferativo transitorio (4% -10%) y leucemia (1%); la enfermedad Hirschsprung representa <1% (Bull, 2011).

Para realizar un seguimiento adecuado a lo largo del ciclo vital de las personas con síndrome de Down y de acuerdo a los riesgos de complicación que presentan, en el mundo se han creado diferentes estrategias para el abordaje integral de su condición, para este fin se explicará a continuación algunas herramientas para la atención integral.

7.3. Atención Integral

7.3.1. Plan

“Los planes son formas de ordenamiento superior, con perspectivas de totalidad respecto del conjunto” (Ministerio de Educación Nacional República de Colombia, s.f.), por lo general son formulados a mediano y largo plazo. Debe tener carácter global, integrando principios, objetivos, estrategias o campos de intervención e incluir programas y proyectos a realizar en un periodo determinado, fijando a su vez objetivos, metas, mecanismos de aplicación y de operación. Se basa en un conjunto de acciones coordinadas para satisfacer las necesidades esenciales con el fin de preservar la vida dentro de las que se encuentran servicios de protección, educación y desarrollo, salud y supervivencia, basados en metodologías y contenidos apropiados y desarrollados en

espacios que respondan a las necesidades de cada población (Ministerio de Educación Nacional República de Colombia, s.f.).

7.3.2. *Modelo*

Modelo de salud integral en salud se define como:

“El conjunto de acciones que promueven y facilitan la atención eficiente, eficaz y oportuna, que se dirige más que al paciente o la enfermedad como hechos aislados, a las personas consideradas en su integralidad física y mental, como seres sociales pertenecientes a distintas familias y comunidades, que están en permanente proceso de integración y adaptación a su medio ambiente físico, social y cultural” (Ministerio de Salud Gobierno de Chile, 2012).

Este tipo de modelos tienen en cuenta la relación de los equipos de salud con las personas, sus familias y la comunidad, pues es fundamental para la toma de decisiones, entendiéndose como un sistema sociocultural complejo en donde todos son actores en el cuidado de su salud, por lo tanto debe centrarse en las necesidades de la población para la cual es propuesto. Se propende por atención en salud oportuna, integral y de alta calidad y resolutividad. En el modelo de atención integral se busca el bienestar individual y comunitario, así como el establecimiento de redes de servicios (Ministerio de Salud Gobierno de Chile, 2012).

Según la OMS y la Organización Panamericana de la Salud (OPS), el modelo de atención integral de salud se reconoce como la salud para atención primaria centrado en las personas, la integralidad de la atención y continuidad del cuidado (Ministerio de Salud Gobierno de Chile, 2012).

7.3.3. *Modelo de salud familiar*

“El enfoque de salud familiar y comunitaria orienta el desarrollo del talento humano y de la prestación de servicios de salud desde las necesidades, potencialidades y relaciones de las personas, familias y comunidades” (Ministerio de Salud y Protección Social, 2014). Este enfoque implica el acompañamiento y atención integral por parte de equipos de salud multidisciplinarios de salud familiar y comunitaria.

En relación con este concepto se encuentran también los conceptos de atención primaria y atención familiar y comunitaria que se expondrán a continuación.

7.3.4. Atención primaria

La Atención Primaria en salud es una estrategia planteada en 1978 en la Declaración de Alma Ata (Martín y Jodar, 2011) definida como “...la asistencia sanitaria esencial basada en métodos y tecnologías prácticas, científicamente fundadas y socialmente aceptadas, puestas al alcance de todos los individuos y familias y a un costo que la comunidad y el país puedan soportar durante cada una y todas las etapas de su desarrollo”, se establece como “el primer nivel de contacto de los individuos, familia y comunidad con el sistema de salud...y constituye el primer el elemento de un proceso permanente de asistencia sanitaria” (Chan, 2008).

7.3.5. Atención Familiar y Comunitaria

La atención familiar y comunitaria es la que presta el conjunto de servicios y profesionales que, desde una situación de proximidad a la población, enfocan sus actuaciones bajo una triple perspectiva: personal, familiar y colectiva, con una orientación estratégica hacia la mejora de la salud a través del abordaje de los problemas y necesidades existentes. La atención familiar y comunitaria se desarrolla esencialmente en el marco de la atención primaria en salud y constituye su elemento nuclear de intervención (Martín y Jodar, 2011).

7.4. Situación actual

En los últimos años, posterior a la Declaración de Montreal sobre discapacidad Intelectual y a la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad en 2004 y 2006 respectivamente, se presentó uno de los cambios más importantes para las personas con discapacidad y específicamente las personas con síndrome de Down, haciéndose actores sociales importantes, sujetos de derechos, reconocidos por las leyes y parte de la población económicamente activa. A continuación se establecerá un paralelo de la situación de las personas con esta condición en diferentes partes del mundo de

acuerdo a los grupos de interés, frente a la población colombiana (Para ampliar información ver anexo 2).

8. Marco Legal

La ley 1438 del 2011, en el Capítulo III, define atención primaria:

“la estrategia de coordinación intersectorial que permite atención integral e integrada, desde la salud pública, la promoción de la salud, la prevención de la enfermedad, el diagnóstico, el tratamiento, la rehabilitación del paciente en todos los niveles de complejidad a fin de garantizar un mayor nivel de bienestar en los usuarios” (Ley N° 1438, 2011).

Todo lo anterior con el fin de brindar una atención que contribuya a la equidad, solidaridad y costo efectividad de los servicios de salud.

Para poder regir la atención primaria se debe tener en cuenta lo siguiente:

- Énfasis en promoción de la salud y prevención de la enfermedad
- Cultura del auto cuidado
- Orientación individual, familiar y comunitaria
- Atención integral, integrada y continua
- Talento humano organizado en equipos multidisciplinarios, motivado, suficiente y cualificado.
- Participación de la comunidad
- Enfoque territorial

Para extrapolarlo al presente proyecto, se deben tener en cuenta todos los pasos anteriores en la población con Síndrome de Down, así como los recursos básicos de salud como: financiación, recurso humano y recursos interinstitucionales.

De la misma manera, para poder implementar el programa es necesario evaluar lo siguiente:

- Diagnóstico familiar
- Identificación de riesgos: individual, familiar y comunitario
- Servicios de protección de salud a las familias según sus necesidades.
- Promover afiliación al sistema de salud
- Suministrar información para la elaboración de historia clínica.

En el artículo 66 de la misma Ley, refieren que se debe brindar la garantía a la salud del discapacitado, mediante atención integral e implementación de política nacional de salud con base a un plan de salud del Ministerio de Protección Social, que en el caso de las personas con síndrome de Down no está aún disponible.

Para el caso puntual de las personas con Síndrome de Down, la Corte Constitucional establece que la seguridad social implica el acceso de todas las personas a los servicios de salud, que requieran una vida digna, integridad, salubridad y sanidad. De acuerdo a lo establecido en el artículo 47 de la constitución, el cual las entidades descentralizadas (alcaldías y gobernaciones) tienen la obligación de promover políticas de prevención, rehabilitación e integración social de los discapacitados físicos, sensoriales y psíquicos. Por lo que se establece en las personas con discapacidad, el derecho a la salud y a la seguridad social, garantizando su derecho a la vida. De la misma manera, de acuerdo con el código de la infancia y la adolescencia, el Estado debe garantizar a los adolescentes mayores de edad la efectividad de los derechos: salud, rehabilitación, educación y asistencia pública.

Con base al artículo 7 de la ley 361 de 1997, refiere que las EPS deben incluir dentro del POS las acciones encaminadas a la detección temprana e intervención oportuna de la limitación, que en el caso de Síndrome de Down, se debe realizar el cariotipo para el diagnóstico; sin embargo este no está incluido dentro del POS, a lo que la Corte Constitucional señala que las EPS deben prestarlos directamente y cobrarlos al

Fosyga, en caso de no ser así, se debe realizar proceso de tutela, de la misma manera en la prestación del tratamiento.

Las mayores dificultades en el acceso de salud (Marengo y Segrera, 2011) en la situación de las personas con síndrome de Down son:

- La negativa de prestar los servicios por parte de las EPS, no solo para el tratamiento, sino para rehabilitación (terapia física, ocupacional y de lenguaje).
- Ausencia de políticas públicas en discapacidad y de protocolos al interior del sistema de salud para el tratamiento especial de personas en esta condición. “En Colombia NO existe una legislación integrada en materia de discapacidad, ni mucho menos protocolos completos para el tratamiento de los discapacitados cognitivos”.
- Falta de recursos económicos de los familiares del discapacitado para cumplir con las exigencias del tratamiento.
- Falta de información de los derechos y deberes de las personas discapacitadas.

Capítulo III

9. Metodología

9.1. *Tipo de estudio*

Estudio descriptivo, cualitativo, orientado a la identificación de las necesidades de las personas con síndrome de Down y sus familias en la ciudad de Bogotá y basado en las necesidades mundiales de la población con esta condición, de acuerdo a la revisión bibliográfica.

9.2. *Población objeto*

- Personas con síndrome de Down vinculadas a instituciones de apoyo, en la ciudad de Bogotá.
- Familiares y/o cuidadores de personas con síndrome de Down vinculadas a instituciones de apoyo, en la ciudad de Bogotá.
- Directores de instituciones de apoyo para personas con Síndrome de Down en la ciudad de Bogotá.

9.3. *Criterios de inclusión*

-Personas con síndrome de Down: hombres o mujeres, mayores de 10 años, con déficit cognitivo leve, vinculados a instituciones de apoyo para personas con dicha condición.

-Familiares y/o cuidadores: ser mayor de edad, familiar de una persona con síndrome de Down que se encuentre vinculada a una institución de apoyo para personas con dicha condición, familiar en primer grado y/o cuidador principal por tiempo mayor a un año.

-Directores de instituciones: ser director o representante legal de la Institución de apoyo para personas con síndrome de Down.

9.4. *Criterios de exclusión*

-Personas con síndrome de Down: presencia de discapacidad de lenguaje que limite la realización de la entrevista.

-Familiares y/o cuidadores: ninguno.

-Directores de instituciones: ser familiar de uno de las personas con síndrome de Down incluidas en el presente proyecto, puede realizar la entrevista como familiar.

9.5. *Diseño metodológico*

La metodología se realizó de acuerdo a cada uno de los objetivos específicos:

- Consultar bibliografía disponible de programas y modelos de atención primaria para atención de las personas con síndrome de Down en diferentes partes del mundo.

Se realizó la búsqueda bibliográfica de programas y modelos en atención primaria para el abordaje de las personas con síndrome de Down en diferentes bases de datos avaladas científicamente:

Pubmed/Medline (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>)

Lilacs/Bireme (<http://www.bireme.br>)

Scielo (<http://www.scielo.org>)

Clinicalkey (<https://www.clinicalkey.com/>)

AmericanFamilyPhysician (<http://www.aafp.org/journals/afp.html>)

Google académico (<https://scholar.google.com/>)

En cada Base de datos se utilizaron los siguientes Términos MesH: Atención primaria, primary care, primary health care, atención integral de salud, comprehensive health care, delivery healthcare, síndrome de Down, Down syndrome, planes de atención en salud, health system plans, programas y planes de atención en salud, health pro grams and plans, guías de práctica clínica, practice guidelines, rol del médico familiar, family physician role. Además de dichos términos se utilizaron criterios de inclusión y exclusión:

Criterios de inclusión: programas, planes, guías y/o artículos con recomendaciones para personas con síndrome de Down, con el rol del médico

familiar para el abordaje de esta población y/o que hagan referencia a costos en salud derivados de sus complicaciones; desde el año 2000, en inglés o español, escritos o publicados en países pertenecientes a los grupos de interés.

Criterios de exclusión: artículos de temas específicos que no incluyeran recomendaciones generales o directrices para la atención de personas con SD.

Entregable: consolidado de artículos seleccionados para revisión y análisis en fichas bibliográficas (ver anexo 3).

Posteriormente para la categorización de la información se realizó la división por regiones: Europa, Norteamérica, Suramérica y otros países, de acuerdo a lo encontrado en la búsqueda bibliográfica inicial.

A continuación se determinaron los grupos de interés y se distribuyó la información por categorías: contexto legal, definición de discapacidad y síndrome de Down; epidemiología, modelo de atención, centros de servicio social, centros de atención en salud, medidas específicas por grupos etarios, asociaciones, otros servicios, educación y empleo (ver anexo 2).

- Identificar las principales necesidades en salud de las personas con Síndrome de Down, residentes en la ciudad de Bogotá.

De acuerdo a la categorización realizada con la revisión bibliográfica (ver anexo 4) se diseñaron entrevistas para así facilitar la comparación entre la situación actual de la persona con síndrome de Down en el mundo frente a lo encontrado en la ciudad de Bogotá, dichas entrevistas fueron estructuradas y dirigidas por los investigadores de este proyecto (ver anexo 5).

Entregable: documento con la información organizada y priorizada de acuerdo a las categorías de análisis (ver anexo 6).

- Realizar un paralelo de las necesidades de atención de las personas con Síndrome de Down en el mundo frente a las encontradas en la población residente en la ciudad de Bogotá.

Entregable: Cuadro comparativo de la información recogida a partir de las

entrevistas organizado según las categorías de análisis identificadas anteriormente.

- Diseñar una propuesta de plan de atención primaria basado en el modelo de Salud Familiar para población colombiana con síndrome de Down.

Se realizó el análisis de la información encontrada en la revisión bibliográfica y a partir de las entrevistas hechas a personas con síndrome de Down y a sus familiares y/o cuidadores definiendo el estado del arte y las necesidades de la población colombiana con Síndrome de Down. Con base en dicho análisis se diseñó una propuesta de plan de atención primaria basado en el modelo de Salud Familiar para población con síndrome de Down.

Entregable: Propuesta de un plan de atención primaria para personas con síndrome de Down basado en el modelo de salud familiar.

9.6. Tipo de análisis

Análisis cualitativo de la información obtenida de las entrevistas en las fundaciones y asociaciones, y de la bibliografía revisada; con base en las variables deductivas, planteadas en el diseño de la entrevista, y las variables inductivas, de acuerdo a lo obtenido de las interacción con los entrevistados.

Capítulo IV

10. Resultados

Se realizó una búsqueda en bases de datos internacionales respecto al tema de síndrome de Down, con la búsqueda específica de programas, planes, guías y/o artículos con recomendaciones para la atención de personas con esta condición en los grupos de interés previamente seleccionados, y teniendo en cuenta los siguientes términos MESH:

Atención primaria.
Atención integral de salud
Síndrome de Down.
Planes de sistema de salud.
Planes y programas de atención en salud.
Guías de práctica clínica.
Rol del médico familiar
Primary care
Primary health care
Comprehensive health care
Delivery healthcare
Down syndrome
Health system plans
Health programs and plans
Practice guidelines
Family physician role.

Se consultaron diferentes buscadores y bases de datos encontrando:

Google académico: se encontraron 15.200 resultados de los cuales, teniendo en cuenta que fueran guías, programas, planes y/o artículos con recomendaciones para el manejo de personas con Síndrome de Down se obtuvieron:

- 1 artículo y 1 guía de Australia.
- 3 artículos de Cuba.
- 1 artículo de epidemiología global y 1 guía de Chile.
- 1 guía de Argentina.
- 1 programa de atención primaria de Iberoamérica.
- 1 programa, 1 guía de atención en urgencias, 1 guía de atención primaria, 1 guía de atención al adulto, 1 plan de acción, y 1 plan de acción para personas con discapacidad de España.
- 10 artículos de la revista española de pediatría.
- 4 artículos, y 8 guías de las cuales 4 son de atención primaria de Estados Unidos.
- 1 artículo con recomendaciones de Canadá.
- 1 artículo de recomendaciones del Reino Unido.

Scielo: se encontraron 10 artículos de los cuales se tomaron:

- 1 artículo de cuba, encontrado previamente en la búsqueda de google académico.
- 1 artículo Chile.

Pubmed/Medline: se encontraron 371 resultados de los cuales al colocar los límites (texto completo y humano) salieron 69 resultados de los cuales se encontró:

- 1 artículo de Holanda.
- 1 artículo de Chile, que fue el mismo encontrado en la búsqueda de Scielo.

Lilacs/Bireme: se encontraron 1.043 resultados de los cuales se colocó límite (texto completo, idioma español e inglés, asunto principal Síndrome de Down y humanos) lo que arrojó un nuevo resultado de 122, de lo que se encontró:

- 1 guía de Chile, la misma encontrada en google académico.

1 artículo de Chile, el mismo encontrado en la base de datos de Scielo, y 1 artículo de epidemiología global, el mismo encontrado en google académico.

1 artículo de Colombia sobre el reconocimiento del niño con Síndrome de Down como sujeto de crianza.

Clinicalkey: se encontraron 27.728 resultados de los cuales 89 revisiones sistemáticas, 57 meta análisis, ensayos controlados aleatorios 213, artículos de revisión 1.545, guías clínicas 70, ensayos clínicos 207 y artículos texto completo 6.993. Cuando se aplicaron límites (últimos 5 años y artículos de texto completo) se obtuvieron 4.648 de los cuales ninguno cumplía con las características de guías, programas, planes y/o artículos con recomendaciones, además, aunque se especificó en el buscador Síndrome de Down, muchos de los resultados no incluían el criterio de búsqueda (Ver criterios de inclusión y exclusión para fuentes bibliográficas en diseño metodológico).

Dentro de la búsqueda que se realizó en las diferentes bases de datos y buscadores los documentos encontrados que contaban con las características necesarias fueron:

Planes: 2

Programas: 2 programas incluidos: 1 programa de España y 1 programa de Iberoamerica.

Guías: 9 guías incluidas: 1 guía de Australia, 1 guía de Argentina, 1 guía de Chile, 1 guía del adulto en España, 1 guía de urgencias de España, 4 guías de Estados Unidos,

Guías de atención primaria: 5 guías incluidas: 4 guías de Estados Unidos, y 1 guía de España.

Artículos con recomendaciones: 24 artículos incluidos: 1 de Australia, 3 de Cuba, 2 de Chile, 10 de España, 4 de Estados Unidos, 1 de Canada, 1 del Reino Unido, 1 de Holanda, y 1 de Colombia.

Posteriormente se realizó una búsqueda en diferentes bases de datos de bibliotecas públicas y universitarias de la ciudad de Bogotá, entre las que se encuentran:

Biblioteca Juan Roa Vásquez (Universidad El Bosque)

La Biblioteca Alfonso Borrero Cabal, S.J. (Universidad Javeriana)

Biblioteca General "Ramón de Zubiría" (Universidad de los Andes)

Biblioteca-CRAI (Universidad del Rosario)

Biblioteca Arturo Aparicio Jaramillo-Biblioteca Darío Cadena Rey (Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud, FUCS)

No se encontró ningún plan de atención, programa o guía de atención primaria para personas con síndrome de Down en Colombia.

11. Resultados y análisis bibliográfico

Al momento de realizar la búsqueda bibliográfica y utilizar los términos MeSH previamente nombrados, se encontró información de programas, planes, guías y/o artículos con recomendaciones para la atención de personas con Síndrome de Down, discriminados de la siguiente manera:

Tabla 1. Guías, programas, planes y/o artículos con recomendaciones encontrados sobre SD en la revisión bibliográfica

<i>Países</i>	<i>Guías y Programas</i>
<i>Australia</i>	1. Australians With Down syndrome (2011)
<i>Cuba</i>	1. Reflexiones sobre la atención a personas con defectos genéticos en el nivel primario de salud (2000) 2. Síndrome de Down: visión y perspectiva desde el contexto familiar en el círculo infantil especial (2008)
<i>Chile</i>	1. Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0-18 años (2013)

<i>Argentina</i>	1. Síndrome de Down. Primera parte: Enfoque clínico-genético (2008)
<i>Estados Unidos</i>	1. Health Care Management of Adults with Down Syndrome (2001) 2. Clinical Practice Guideline Report Of The Recommendations Down Syndrome Assessment And Intervention For Young Children (Age 0-3 Years) (2006) 3. Primary Care for Children and Adolescents with Down Syndrome (2008) 4. Health Care Management of Adults with Down Syndrome (2008) 5. Primary Care of Children and Adolescents with Down Syndrome: An Update (2008) 6. Clinical Report—Health Supervision for Children With Down Syndrome (2011) 7. Role of the Family Physician in the Care of Children with Down Syndrome (2014) 8. Care of the Adult Patient with Down Syndrome (2014) 9. Managing the care of adults with Down's syndrome (2014)
<i>Canadá</i>	1. Use of health care guidelines in patients with Down syndrome by family physicians across Canada. (2007)

<i>España</i>	1. Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down. (2010) 2. Guía para la atención en urgencias a las personas con síndrome de Down. (2012) 3. Guía en Atención Primaria para personas con Síndrome de Down. (2013) 4. La Atención Médica al Adulto con Síndrome de Down. (2010) 5. II Plan de Acción para personas con síndrome de Down en España. (2009-2013) 6. Tercer plan de acción para personas con discapacidad de la comunidad de Madrid. (2012-2015) 7. El recién nacido con síndrome de Down. (2012) 8. Neurología y síndrome de Down. Desarrollo y atención temprana. (2012) 9. Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down. (2012) 10. Alteraciones hematológicas en las personas con síndrome de Down. (2012) 11. Trastornos ortopédicos en niños con síndrome de Down. (2012) 12. Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome
----------------------	---

	de Down. (2012) 13. Alteraciones odontostomatológicas en el niño con síndrome de Down. (2012) 14. Alteraciones endocrinológicas en el síndrome de Down. (2012) 15. Programa de Salud para niños y adolescentes con síndrome de Down. (2012) 16. Cuidados de salud en el adulto con síndrome de Down. (2012)
<i>Holanda</i>	1. Clinical practice. The care of children with Down syndrome. (2010)
<i>Reino Unido</i>	1. Adults with Down's syndrome: the prevalence of complications and health care in the community. (2007)

Nota: Guías, programas, planes y/o artículos con recomendaciones, encontrados en la bibliografía en el manejo y seguimiento de personas con SD según grupos de interés.

Fuente: Elaboración propia

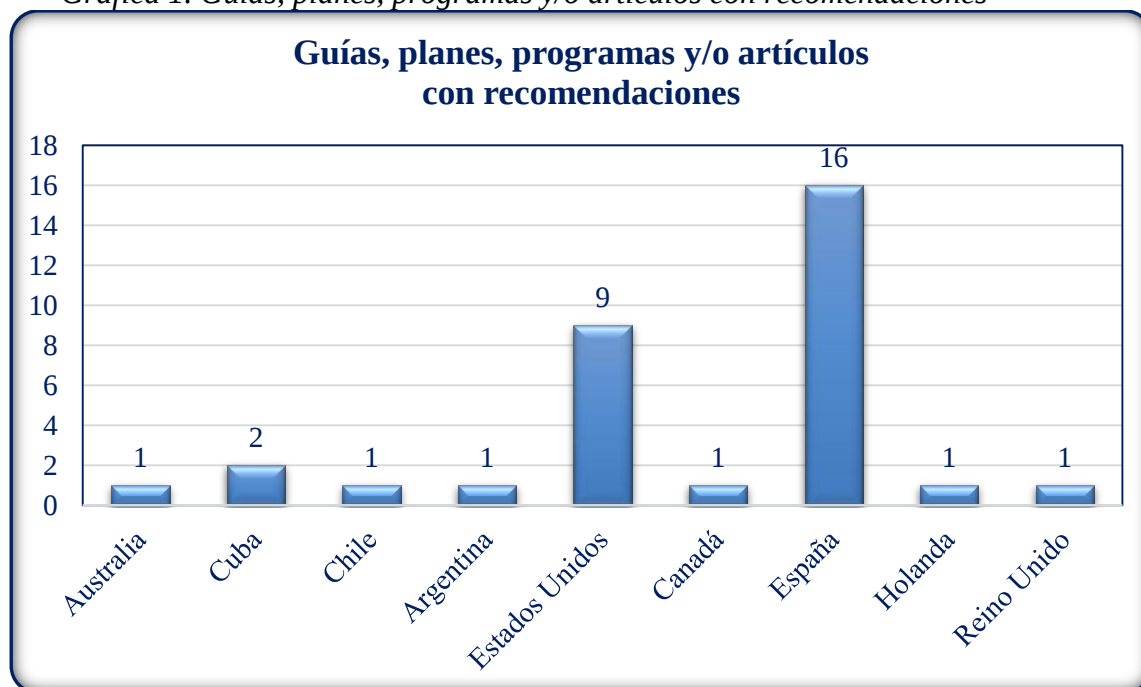
Se puede evidenciar que a pesar de que el SD es una de las principales causas de discapacidad intelectual a nivel mundial (OMS, 2012), no se cuenta con programas suficientes para el manejo y seguimiento clínico del mismo. Los países con evidencia de mayor interés en el tema fueron Estados Unidos y España, donde se encontraron tanto guías como programas de atención para las personas con esta condición.

La bibliografía más reciente encontrada fue del año 2015, publicada por la Federación Iberoamericana de Síndrome de Down: El Programa Iberoamericano de Salud para personas con Síndrome de Down (2015), dando una contextualización del Síndrome en general, muy parecido al programa español, sin embargo no se centra

solamente en el seguimiento clínico y en el Síndrome per se, sino que tiene en cuenta los contextos en los que se desarrolla el individuo, de tal manera que integra el diagnóstico prenatal temprano y como se debe dar la noticia; hace además énfasis en el proceso educativo de las personas con síndrome de Down, así como de sus familias, incluyendo el manejo nutricional, vacunación y lo más importante toma en cuenta a esta persona en su niñez, adolescencia, edad adulta y vejez. Otros países como Estados Unidos cuentan con información reciente y actualizada, encontrando artículos de 2014, con indicaciones para el seguimiento de las personas con SD. En Australia se cuenta con una guía para la atención de esta población del año 2011, en la que resaltan la importancia de realizar un seguimiento adecuado a estas personas, ya que su expectativa de vida ha aumentado considerablemente, haciendo énfasis en el diagnóstico prenatal, ya que en este país se cuenta con la opción de interrupción voluntaria del embarazo. Durante el desarrollo de la misma, ésta realiza recomendaciones de seguimiento en cada una de las etapas del ciclo vital, incluyendo la edad adulta. En contraste, países como Canadá y Cuba, tienen sus últimas guías para la atención de personas con síndrome de Down de hace más de diez años.

De la misma manera, en América Latina se encuentran recomendaciones en Chile, Argentina y Cuba, sin embargo en Cuba no se cuenta con una guía clínica como tal, sino con recomendaciones de educación a los padres y sobre estimulación temprana, dando especial importancia a un adecuado entorno social y familiar, teniendo en cuenta que las dificultades que más se presentan en esta población se relacionan con el lenguaje, el cumplimiento de órdenes y los mecanismos de socialización, que mejoran considerablemente con este tipo de estimulación y adicionalmente con talleres dirigidos a padres, y la inclusión a nivel social y educativo (ver Grafica 1).

Gráfica 1. Guías, planes, programas y/o artículos con recomendaciones



Nota: Consolidado de guías, programas, planes y/o artículos con recomendaciones, encontrados en la bibliografía, respecto al manejo y seguimiento de personas con SD según países pertenecientes a los grupos de interés seleccionados.

Fuente: Elaboración propia.

Se evidenció que las guías clínicas en la mayoría de países se enfocan en la atención de la persona con SD desde el nacimiento hasta la edad de 18 años. Dentro de la bibliografía revisada se encontró información para atención de adultos en el Programa de la Federación Iberoamericana de Síndrome de Down (2015), así como en los programas españoles, en las guías australianas y en bibliografía de Estados Unidos.

Es importante resaltar que Cuba es el único país en América Latina que reconoce el papel del Médico Familiar en el seguimiento de las personas en condición de discapacidad y sus familias, y no solo a nivel clínico, sino centrándose en la oportunidad de conocer el entorno de estas personas, con la identificación y prevención de riesgos.

12. Análisis por Categorías

12.1. Análisis de Recomendaciones

A continuación se revisan las recomendaciones de mayor importancia dadas por los programas, planes, guías y/o artículos que cumplieron las características necesarias para este trabajo, es decir 30 documentos (ver tabla 2).

Tabla 2. Resumen recomendaciones

RECOMENDACIONES		AU	CH	ARG	PI	EU	CA	ESP	UK	H	%
Tamización prenatal	Translucencia nucal		1			3		2			20
	Exámenes serológicos maternos		1			2		2			17
Estimulación temprana: terapia del lenguaje y deglución, fisioterapia, terapia ocupacional		1	1	1	1	4		5	1	1	50
Apoyo a la familia ante el diagnóstico pre y posnatal por profesionales		1			1	2		3		1	27
Remisión a grupo de apoyo local de padres						2	1	3			20
Valoración inicial estricta, identificando malformaciones congénitas: fenotipo, cardiopatías, medidas antropométricas, saturación de oxígeno		1	1	1	1	4	1	7	1	1	60
Cariotipo		1			1	1	1	4	1	1	33
Control de peso, medidas antropométricas, seguimiento con curvas específicas para personas con SD. Evitar estreñimiento y evaluar RGE		1	1	1	1	7		5	1	1	60
Búsqueda activa de enfermedad celiaca ante presencia de síntomas						4		3	1		27
Para enfermedad celiaca con anticuerpos humanos leucocitarios HLA-DQ 2 y 8 entre los 0-3 meses, y cada 3 años si positivo, con anticuerpos transglutaminasa										1	3
Potenciales Evocados 0-6m		1	1	1	1	2	1	3			33

<i>Audiometría cada 6 meses, luego anual</i>	1	1	1	1	3	1				27
<i>Evaluación auditiva y visual 0-3 meses, 4-12 meses y luego anual</i>									1	3
<i>Examen clínico del oído anual y evaluación audiológica cada 2 años después de los 5 años</i>					3		3	1		23
<i>Valoración por oftalmología pediátrica al nacimiento, y seguimiento cada 1 a 2 años</i>					7	1	3	1		40
<i>Oftalmología cada 6 meses primer año, luego anual hasta los 5 años</i>	1	1	1	1		1	3			20
<i>Valoración oftalmológica cada 3 años entre 13 y 21 años</i>					2					7
<i>Agudeza visual anual y examen oftalmológico completo cada 2 años</i>					1		1			7
<i>TSH-T4L al nacimiento y anual</i>	1	1			2	1	4			30
<i>TSH neonatal, control a los 6 y 12 meses y posteriormente de forma anual</i>					2					7
<i>TSH una vez cada 2 años</i>								1		3
<i>TSH cada 2 meses durante los primeros 6 meses de vida, luego cada 3 meses hasta los 18 meses y posteriormente a partir de los 2 años de forma anual</i>							1			3
<i>TSH solamente de seguimiento</i>				1	4		4		1	33
<i>TSH-T4L-Anti TPO seguimiento anual</i>			1							3
<i>Polisomnografía ante presencia de síntomas de apnea obstructiva del sueño</i>					3		3			20
<i>Polisomnografía a todos los niños con SD entre los 3 y 4 años de edad</i>							1		1	7
<i>Hemograma al nacer</i>					1		1			7
<i>Hemograma anual</i>	1	1	1	1						13
<i>Hemoglobina anual</i>					5					17
<i>Realizar hemograma en las edades 0-6 meses, 1-5 años, 6-12 años, 13-18 años y luego anual.</i>							2		1	10
<i>Radiografía de caderas a los 3 meses</i>		1								3
<i>Radiografía de columna a los 3 y 5 años</i>				1						3
<i>Se recomienda hacer un seguimiento tanto clínico como radiológico a partir de los 7-8 años hasta el final del crecimiento, para la detección</i>							1			3

<i>de escoliosis</i>										
<i>Radiografía de columna cervical para seguimiento</i>						1				3
<i>Imágenes de columna cervical solo ante presencia de signos o síntomas de compresión</i>	Rx					3	1	2		20
	TAC RNM					3		2		17
<i>Ecocardiograma al nacimiento y según el caso</i>		1	1	1	1	4	1	3	1	47
<i>Ecocardiograma en adultos cada 10 años y después de 40 años cada 5 años</i>					1			1		7
<i>Ecocardiograma en edad adulta o ante presencia de signos o síntomas de insuficiencia cardíaca o alteraciones en la auscultación</i>						5				17
<i>Ecocardiograma en el adulto de manera anual</i>								1		3
<i>Profilaxis para endocarditis bacteriana si defectos valvulares o riesgo potencial</i>					1	2		1	1	17
<i>Densitometría ósea a partir de los 40 años</i>		1			1	2				13
<i>Tamización depresión, ansiedad y cualquier trastorno mental, incluyendo demencias</i>		1			1	4		4	1	37
<i>CCV y Mamografía</i>					1	3	1	3		27
<i>Examen testicular anual</i>						2				7
<i>Planificación y Educación sexual</i>		1			1	4	1	3		37
<i>Consejería en fases de transición, vida independiente y autonomía</i>						3	1	2		23
<i>Consejería sobre abuso</i>						2		2		17
<i>Integración social, precaución de consumo de alcohol y sustancias psicoactivas</i>					1	1	1	3		23
<i>Valoración odontológica cada 6 meses de por vida</i>		1	1	1	1	2		1		23
<i>Valoración odontológica anual</i>									1	3
<i>Consejería en higiene dental</i>						2		2		17
<i>Consejería en nutrición, actividad física,</i>						7	1	4	1	43
<i>Estimular Actividad Física</i>		1	1	1	1	1		4	1	33
<i>Vacunación de igual forma que</i>						2		2		13

<i>en la población general</i>										
<i>Vacunación contra la influenza anual. Candidatos para la vacunación temprana contra el neumococo.</i>					1		1			20

Nota: Resumen recomendaciones dadas por los programas, planes, guías y/o artículos

Fuente: Elaboración propia.

De acuerdo a lo evidenciado en la tabla anterior, se encontraron varias similitudes entre las recomendaciones, así como reiteración de las mismas teniendo en cuenta su porcentaje, lo que se consideró la fuerza de la recomendación (Gráfica 2).

Así, a partir del análisis se consideró:

Las mujeres deben ser evaluadas desde la atención prenatal con la translucencia nuchal entre las semanas 11 y 14 de la gestación, como método de tamización costo efectivo y mayormente recomendado (20%).

La mayoría de recomendaciones (60%) concluyen que se debe realizar una valoración inicial estricta y minuciosa donde se determinen las características clínicas iniciales del RN como: fenotipo, medidas antropométricas, y todos los estudios iniciales necesarios (electrocardiograma, ecocardiograma, alteraciones anatómicas a nivel gastrointestinal, valoración visual, auditiva, saturación de oxígeno, evaluación de succión y alimentación).

Respecto a la solicitud del cariotipo, existen diferentes recomendaciones, en el 33% de los documentos revisados se considera su realización para la confirmación del diagnóstico.

Las medidas de estimulación temprana dentro de las que se encuentran terapia del lenguaje y fonoaudiología, fisioterapia y terapia ocupacional fueron recomendadas en el 50% de las revisiones, teniendo en cuenta que su realización tiene mejor resultado al ser realizada entre los 0 y 3 años.

Gráfica 2. Guías, planes, programas y/o Artículos con Recomendaciones.



Nota: Se nombran cada una de las recomendaciones encontradas en la bibliografía y el porcentaje de artículos que avalan cada una.

Fuente: Elaboración propia

El apoyo a la familia ante el diagnóstico pre y posnatal por profesionales sanitarios preparados se tiene en cuenta en el 27% de las revisiones y el 20% de las mismas, recomiendan la remisión a grupos locales de apoyo.

La mayoría de los artículos (60%) recomiendan el control de peso, medidas antropométricas, seguimiento con curvas específicas para personas con SD, así como evitar estreñimiento y evaluar reflujo gastroesofágico. Respecto a la tamización de enfermedad celiaca, esta no se recomienda, a menos que se tenga la sospecha clínica.

Los potenciales evocados de 0-6 meses son recomendados (33%), posteriormente se indica la realización de examen clínico auditivo anual y evaluación audiológica completa cada 2 años después de los 5 años (23%).

El 40% recomienda la valoración por oftalmología pediátrica al momento del nacimiento, (20%) cada 6 meses el primer año y seguimiento anual hasta los 5 años y posteriormente cada 2 años.

Respecto a la evaluación de alteraciones tiroideas el 30% recomiendan la realización de TSH y T4 libre al nacimiento y control anual.

La polisomnografía solo se encuentra indicada ante presencia de síntomas de apnea obstructiva del sueño (20%), por lo que se debe dar educación a los padres para estar pendientes de los mismos.

La realización del hemograma se recomienda al nacer en algunas de las revisiones, dado el riesgo de reacción leucemoide y otras alteraciones hematológicas que pueden progresar (7%). El hemograma anual se recomienda también (13%) por las mismas razones y dado el riesgo aumentado de leucemia y la excelente respuesta que tiene esta ante un tratamiento oportuno (Tracy, 2011; Moreno, Fernández y Fernández-Delgado, 2012 y Ross y Olsen, 2014)

La hemoglobina se recomienda en 17% de las revisiones para la tamización y el seguimiento de la anemia ferropénica, con alta incidencia en esta población (Federación Española de Síndrome de Down, 2010; Lizama, Retamales y Mellados, 2013 y Ross y Olsen, 2014).

La radiografía de caderas a los 3 meses no tiene suficiente recomendación bibliográfica, así como la radiografía de columna cervical para identificación de AAI o escoliosis (3% cada una), sin embargo ante la presencia de síntomas de compresión

medular si se recomiendan los estudios imagenológicos (37%), radiografía (20%) y TAC o RNM de columna cervical (17%), por lo que es importante la educación a los padres acerca de los mismos y una evaluación neurológica en cada visita.

El ecocardiograma es recomendado al nacimiento (47%), en etapas posteriores se recomienda ante presencia de signos o síntomas de insuficiencia cardíaca o alteraciones en la auscultación (17%). El 17% recomiendan profilaxis para endocarditis bacteriana si se encuentran defectos valvulares o presentan factores de riesgo (tratamiento dental o procedimiento urogenitales) (Henderson, Lynch y Wilkinson, 2007).

En cuanto a la densitometría ósea se recomienda (13%) a partir de los 40 años, dado el riesgo aumentado de esta población a presentar fracturas (Tracy, 2011; Jensen y Bulova, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

La realización de tamización para depresión, ansiedad y cualquier trastorno mental, incluyendo demencias se encuentra recomendada (37%), teniendo en cuenta que son menos las recomendaciones para adultos dentro de la revisión realizada, sin embargo esta recomendación es generalizada en los mismos.

Respecto a la salud sexual y reproductiva se encuentran recomendados para la mujer con SD la realización de CCV y mamografía (27%), como en la población general; la planificación y educación sexual están recomendados en el 37% de los documentos revisados. En cuanto a la salud sexual masculina, el examen testicular se recomienda anualmente (7%).

La consejería sobre abuso está recomendada (17%), así como en integración social, precaución de consumo de alcohol y sustancias psicoactivas (23%).

La consejería en nutrición y actividad física (43%), así como la estimulación de la realización de actividad (33%) son actividades importantes dentro del mantenimiento de la salud.

En relación al cuidado dental se recomienda valoración odontológica semestral (23%) y consejería en higiene dental (17%).

Acerca de la inmunoprofilaxis se recomienda la vacunación con el mismo esquema de la población general de cada país (13%), sin embargo la vacunación contra la influenza debe ser anual, así como la vacunación temprana contra el neumococo (20%).

12.1. Contexto legal

En los diferentes países del mundo existen leyes que promueven los derechos de las personas con discapacidades. Por ejemplo en Estados Unidos existen leyes que favorecen a las personas en condición de discapacidad permitiendo por ejemplo la inclusión educativa sin discriminación y la creación de planes de educación individualizada (Individuals with Disabilities Education Act, IDEA) (Ley Pública 94-142 y Ley 21 de P.R., s.f.), garantizando empleo, apoyo por parte del Gobierno y de cada Estado, transporte, acceso a lugares públicos y el acceso a las comunicaciones (Ley Pública 101-336. Acta para americanos con impedimento (A.D.A.), s.f. y Departamento de Justicia de los Estados Unidos, 2012). En países de Latinoamérica como Chile se establecen normas sobre igualdad de oportunidades e inclusión social para personas con discapacidad (Ley N° 20422, 2010), en Cuba se cuenta por ley con integración económica de salud y de vida comunitaria en personas con discapacidad y adicionalmente incluye en los servicios prestados la rehabilitación física, psíquica y laboral (Ministerio de Trabajo y Seguridad Social, 2006-2010). En Argentina al igual que en Cuba se cuenta con una ley para prestación integral de servicios a favor de las personas con discapacidad, contemplando acciones preventivas, de asistencia y de protección (Ley N° 24901, 1997). España también cuenta con leyes que al igual que en Chile permiten la igualdad de oportunidades para personas con discapacidad, así como para propender por la no discriminación y la defensa de los derechos de las personas con discapacidad (Comunidad de Madrid, 2012-2015). En el caso de Colombia se cuenta con varias normas para personas en condición de discapacidad, por ejemplo, desde la Constitución Política de 1991, en su artículo 5, se establece la primacía de los derechos inalienables sin ningún tipo de discriminación; en el artículo 13 del mismo documento se estipula además que todas las personas nacen libres e iguales ante la Ley y que el trato y protección será el mismo, gozando de los mismos derechos y oportunidades (Constitución Política De Colombia, 1991). Posteriormente en las Leyes 361 de 1997 y 1306 de 2009 se generan obligaciones específicas al Estado para garantizar los derechos de las personas con discapacidad (Botia, et al, 2015), así como el manejo integral de la misma, de manera que se logre una máxima independencia, capacidad física, mental, social y vocacional. Recientemente la Ley 1618 de 2013 define la discapacidad como

aquella deficiencia física mental, intelectual y sensorial que impida la participación de una persona plena y efectivamente en su entorno social; además establece las disposiciones para garantizar los derechos de las personas con discapacidad, así como los deberes de la sociedad y su inclusión en la misma (Ley Estatutaria N° 1618, 2013). Los derechos de habilitación y rehabilitación integral en los entornos de salud, educación, protección social, trabajo, transporte, información, comunicación, cultura, recreación, deporte y vivienda son establecidos en la Ley 1346 de 2009 (Botia, et al, 2015). La Ley 1752 de 2015, modificación de la ley 1482 de 2011 sanciona penalmente la discriminación contra las personas en razón de su raza, nacionalidad, sexo u orientación sexual, discapacidad, incurrirá en prisión por 12-36 meses y multa de 10-15 salarios mínimos legales mensuales vigentes (Ley N° 1752, 2015).

12.2. Epidemiología

Dentro de los grupos de interés se evidenció la heterogeneidad de los hallazgos, principalmente por la limitación en la fiabilidad de los datos, dada la desactualización de muchos de ellos.

Los datos más actualizados fueron los de Estados Unidos que evidenció una prevalencia de SD de 14,47 por cada 10.000 nacidos vivos (1 caso por cada 691) (CDC-Centers for Disease Control and Prevention, s.f. y Ross y Olsen, 2014). El 80% de todos los niños con síndrome de Down nacen de madres menores de 35 años y la esperanza de vida actual supera los 60 años (Bunt y Bunt, 2014).

Sin embargo los datos más completos fueron los de España, donde se encontró que la incidencia ha disminuido significativamente en los últimos años siendo de 14,7 por cada 10.000 nacidos vivos en 1987 y de 8,09 por cada 10.000 nacidos vivos en 2007, al parecer relacionado no con los abortos inducidos, que si se practican, sino con el aumento de las medidas de prevención de factores de riesgo, como la disminución de embarazos en mujeres mayores de 35 años. Este país cuenta con 73 Entidades Federales de las cuales 48 desarrollan servicios de atención temprana a 2.593 usuarios, dentro de los cuales 1.824 tienen síndrome Down. Respecto a la educación, el 55,9% de las personas con síndrome de Down no saben leer o escribir, el 28,8% tienen estudios primarios incompletos y solo el 2,4% tienen educación secundaria o superior,

encontrándose el 6,9% desescolarizados, el 31,9% en aulas especializadas y el 58,1% en aula regular con apoyo y el 2,8% en aula regular sin apoyo (Federación Española de Síndrome de Down, 2009-2013). Con respecto al empleo, según datos del Instituto Nacional de Estadística, la población con síndrome de Down mayor de 6 años es de 31.000 personas y de esta, alrededor de 25.000 están en edad laboral (Castro, 2012), se estima que tan solo el 7,6% del total de personas con síndrome de Down se encuentran laborando, el equivalente a 1.250 (Federación Española de Síndrome de Down, 2009-2013).

En Canadá las cifras son similares a las de Estados Unidos, encontrando un caso en cada 600 nacidos vivos, es decir una prevalencia de 16,16 de cada 10.000 nacidos vivos (Virji-Babul, Eichmann, Kisly, Down y Haslam, 2007). Por otra parte en América Latina se encontró que países como Chile presentan una frecuencia de 1 de cada 700 a 800 nacidos vivos, siendo su prevalencia aproximada de 13,3 por cada 10.000 nacidos vivos, la cifra más alta de personas con síndrome de Down en América Latina (Nazer y Cifuentes, 2011). En Cuba la prevalencia de SD es de 8.8 por cada 10.000 nacidos vivos y en Argentina se conoce una frecuencia de 1 en 700 nacidos vivos, es decir 14,28 por cada 10.000 nacidos vivos y 1 de cada 150 concepciones (Nazer y Cifuentes, 2011).

En Colombia desafortunadamente no se cuenta con estudios nacionales, propios y recientes que evidencien la situación actual, se conocen estudios en ciudades como Cali y Pasto, el primero de 1996, publicado en la Revista Colombia Médica, reportó una prevalencia de 15 por cada 10.000 nacidos vivos entre 1991 y 1995; el segundo, realizado en el Municipio de San Juan de Pasto, específicamente en el Centro de Habilitación del Niño (CEHANI) entre 1998 y 2003 reportó una prevalencia de 5 casos por cada 10.000 nacidos vivos (Hernández y Manrique, 2006). Los datos más recientes se conocen por el ECLAMC, en el que se encontró que en Colombia la prevalencia es de 1.72 por cada 1.000 nacimientos, con mayor riesgo en maternas entre 20-34 años (Nazer y Cifuentes, 2011).

12.3. Modelos de atención

Se encontró que los modelos de atención, en la mayoría de grupos de interés cuentan con oferta de servicios de salud públicos y privados, siendo el caso de Chile, Estados

Unidos, Argentina y Colombia. Países como Cuba, España y Canadá cuentan atención pública y gratuita, y la puerta de entrada es siempre el médico de atención primaria.

En el caso de Chile, el 70% de la población se encuentra en el sector público, financiado por el gobierno, los impuestos y algunos copagos; en el sector privado se encuentra una población menor con capacidad de pago, es regulado por las instituciones de salud previsional (Becerril, 2011).

El caso de Argentina es similar al de Chile, la población que se encuentra en el sector público corresponde al 38%, las personas con capacidad de pago se encuentran en el sector privado y otro tanto de la población, los sindicatos y jubilados, hacen parte el grupo de Obras sociales. Sin embargo, y a pesar de las similitudes, el sistema de salud de Chile tiene mayor cobertura debido a que la mayoría de su población está cubierta por el régimen público (Becerril, 2011).

Cuba cuenta con un sistema de salud estable y completo, con una universalidad del 100%, ya que dentro de sus leyes esta que el derecho a la salud como un derecho social, contando con salud publica dividida a nivel nacional, provincial y municipal, en donde el Estado se encarga de su financiación, y el Ministerio de Salud Pública de su regulación, de allí que sea completamente gratuita y accesible, dando así prioridad a la resolución del 80% de los problemas en salud en APS, teniendo como puerta de entrada a médicos generales, médicos de familia y enfermeras de familia.

En Estados Unidos el modelo de también se encuentra dividido entre los sectores público y privado, sin que exista un sistema único nacional (Clínicas de Chile A.G, s.f.), sin embargo, con la Ley de Protección al Paciente y Cuidado de Salud Asequible u “ObamaCare”, se ha mejorado el acceso de la población general a seguros médicos de calidad de acuerdo a sus posibilidades económicas (ObamaCare Facts, s.f. a), sin que dejen de existir los programas públicos Medicare y Medicaid, encaminados al cubrimiento de la población mayor de 65 años, con insuficiencia renal permanente y personas con discapacidades, financiado por impuestos y primas generales (Clínicas de Chile A.G, s.f.) .

En Canadá, todos tienen derecho a la atención por medio del Seguro Nacional de Salud, consiste en planes de seguros de salud provinciales y territoriales, regulados y financiados por el Estado, garantizando el acceso igualitario a la salud, es un “seguro

socializado” a cargo de los gobiernos Provincial y Federal, de financiamiento público pero de prestación privada; sin embargo los seguros de salud son obligatorios y su pago se realiza a través de los impuestos, por lo que no son necesarios los copagos u otro tipo de aportes adicionales. La base del sistema es la atención primaria como una “puerta de entrada” para el Sistema de Salud (De los Santos-Briones, Garrido-Solano y Chávez-Chan, 2004).

España, por su parte, cuenta con un Sistema Nacional de Salud, de financiación pública universal y gratuita. La prestación es publica dividida en atención primaria y especializada, con administración estatal en coordinación con las Comunidades Autónomas, cada una con una unidad administrativa de gestión de servicios de salud, planificación sanitaria y salud pública (Comunidad de Madrid, 2012-2015).

En Colombia, el Sistema General de Seguridad Social, a diferencia de los demás sistemas en salud, es regulado principalmente por las EPS tanto del sector público (subsidiado), como privado (contributivo), en el que los servicios se prestan por medio de IPS contratadas por las EPS, de acuerdo a los procedimientos y medicamentos incluidos en sistema obligatorio de salud (POS) (Guerrero, 2011).

Teniendo en cuenta lo anterior, el rol del médico familiar en América Latina ha sido realmente lento, el único país que ha consolidado a la especialidad con el objetivo de centrar su atención en APS ha sido Cuba, pues centra la función del médico familiar en manejo con la comunidad, identificando riesgos y permitiendo una intervención eficaz. Países como Canadá y España reconocen al médico familiar como puerta de entrada de los servicios de APS y le dan un papel central en el desarrollo y sostenimiento de sus sistemas de salud. En Colombia hasta ahora se está viendo un avance, por la operatividad en APS, permitiendo un enfoque de salud familiar y comunitaria, para que en un futuro se pueda generar una mayor cobertura.

12.4. Centros de servicio social

Se encontró la presencia de centros de servicio social en la mayoría de grupos de interés. En Estados Unidos, por ejemplo, existen grupos conformados por familiares, grupos de apoyo local y centros sin ánimo de lucro que promueven actividades

recreativas, de arte, matemáticas, charlas educativas, terapias y el mejoramiento en general de la calidad de vida (National Down Syndrome Society, s.f. d).

En España, particularmente en Madrid, se cuenta con 87 centros de Servicios Sociales Municipales, en los cuales las personas en condición de discapacidad (incluyendo a las personas con Síndrome de Down) y sus familias pueden solicitar ayudas económicas, apoyos individuales o participación en diferentes programas; existen además 9 Centros Base en los que se realiza la valoración del grado de discapacidad y se dan los certificados, además de ofrecer información. Existen viviendas protegidas para niños que no pueden permanecer con su familia, estas pueden ser residencias o familias de acogida; otra modalidad son los pisos tutelados en los que viven personas con síndrome de Down que cuentan con el acompañamiento de un profesional. Otros son los Centros de Atención Temprana en los que se ofrece logopedia, fisioterapia y psicomotricidad a niños de 0 a 6 años, Madrid cuenta con 30 de estos centros (Comunidad de Madrid, 2012-2015).

En Latinoamérica se encontró poca información de centros de servicio social, sin embargo ASDRA en Argentina brinda apoyo y consejería a las familias de las personas con síndrome de Down y servicios de estimulación en sus centros.

En Colombia existen IPSs que prestan servicios sociales como los expuestos anteriormente, sin embargo la prestación de los mismos está sujeta a convenios asistenciales (E7; E8 y E12, 2015).

12.5. Centros de atención en salud

Estados Unidos y Canadá son los únicos países que cuentan con Hospitales con grupos de servicio especializado para la atención de personas con síndrome de Down (National Down Syndrome Society, s.f b y Children's Hospital of Eastern Ontario, s.f.), Para el caso de Estados Unidos no se especifican los requisitos necesarios para la prestación de servicios de salud o los seguros que cubren este tipo de atención, dado que muchas de las personas en condición de discapacidad cuentan con afiliación a la seguridad pública (Medicare y Medicaid). En Latinoamérica sólo Chile cuenta con un centro de servicio de salud especializado para personas con síndrome de Down, la Clínica Las Condes, expertos en el manejo y seguimiento de niños con SD, cuenta con

un plan de manejo interdisciplinario con un equipo de especialistas, terapeutas y educadores (Clínica Las Condes s.f.). La red de salud Christus es una red de seguimiento para personas adultas con síndrome de Down que cuenta con un equipo multidisciplinario dirigido por un médico internista (Red de salud UC CHRISTUS, 2014). En Cuba existen centros de genética y rehabilitación, especializados y con servicios integrales para la atención de pacientes en condición de discapacidad (Ministerio de Trabajo y Seguridad Social, 2006-2010). En Argentina, el Hospital Alemán brinda atención especializada por un grupo interdisciplinario para personas con discapacidad intelectual dentro de los que se incluye el SD, realizando el seguimiento integral hasta la edad de 25 años (Hospital Alemán, s.f.).

Para el caso de España la red sanitaria atiende personas en condición de discapacidad en todos sus centros (Comunidad de Madrid, 2012-2015).

Colombia no cuenta con centros de salud especializados, la atención se da por parte de especialistas y médicos generales de manera independiente y de acuerdo al régimen de afiliación (Guerrero, 2011).

12.6. Asociaciones

Respecto a las asociaciones se encontró que los países que cuentan con la mayor cantidad de las mismas fueron Estados Unidos y España. En Estados Unidos existen asociaciones nacionales y asociaciones estatales, 110 en total, las últimas constituidas en su mayoría de padres para padres. España en cambio, cuenta con 88 asociaciones dentro de las que DownEspaña es la principal y trabaja en red con las demás que hacen parte de ella.

Canadá cuenta con 9 asociaciones específicas para síndrome de Down, dentro de las que se encuentran: Canadian Down Syndrome Society, Down Syndrome Research Foundation, Down Syndrome Association of Toronto, Edmonton Down Syndrome Society, Lower Mainland Down Syndrome Society, Manitoba Down Syndrome Society, Nova Scotia Down Syndrome Society, Ups and Downs, Calgary Down Syndrome Association y Regroupement pour la Trisomie 21; cuenta también con una asociación para personas con discapacidad: Canadian Disability Policy Alliance dedicada a la

defensa de las personas con discapacidad, dentro de ellas, las personas con síndrome de Down.

En Latinoamérica, Chile cuenta con 4 asociaciones Excepcionales, APARID, conformada por padres y amigos, y EDUDOWN que atiende a niños de escasos recursos con SD y Down 21, siendo esta la principal; Argentina cuenta 5: ASDRA, APANDO, AISDRO, APASIDO y Fundación Down Tigre. Cuba no cuenta con asociaciones y en Colombia se cuenta con dos asociaciones con reconocimiento internacional: Asdown y Corporación Síndrome de Down, la primera encargada de brindar apoyo educativo, consejería y acompañamiento para la defensa de los derechos de la persona con discapacidad intelectual; la segunda brinda apoyo educativo y terapia.

12.7. Otros Servicios

Dentro de los países que prestan servicios adicionales se encuentran Estados Unidos donde otorgan a niños en condición de discapacidad y adultos con discapacidad desde la niñez que se encuentren afiliados a seguridad pública (Medicaid y Medicare) un beneficio mensual siempre y cuando reúnan criterios establecidos por el Seguro Social (Seguro Social, 2015).

Canadá cuenta con: becas para estudiantes con discapacidades permanentes, (Service Canada People serving people, s.f. a), programas de vida asistida (Service Canada People serving people, s.f. b), beneficio para niños con discapacidad (libre de impuestos de hasta \$ 2.695 por año para las familias con niños menores de 18 años con una discapacidad grave y prolongada) (Canada Revenue Agency, s.f.); subvenciones para servicios y equipos para estudiantes con discapacidades permanentes (Service Canada People serving people, s.f.c) y servicios de rehabilitación individualizados de acuerdo a las necesidades particulares (Veterans Affairs Canada, s.f.).

Cuba cuenta con disponibilidad de laboratorios SUMA, centros de genética, laboratorios de neurofisiología y disponibilidad consulta de planificación familiar, genética clínica, endocrinología, medicina familiar y pediatría, además de contar con centros psicopedagógicos que brindan talleres educativos (Ministerio de Trabajo y Seguridad Social, 2006-2010).

En España se brindan ayudas económicas a personas con discapacidad para promover su autonomía y el acceso al transporte (Federación Española de Síndrome de Down, 2009-2013 y Comunidad de Madrid, 2012-2015).

En Colombia no se encontró información escrita acerca de servicios adicionales para personas con discapacidad.

12.8. Inclusión social

Como se expuso anteriormente en el contexto legal, en cada uno de los grupos de interés hay leyes que amparan y dan a conocer los derechos de las personas en condición de discapacidad en general. En el caso específico de Chile en la Ley 19954 del 2004 se incluye a las personas con SD como discapacitados mentales, pero para que este sea efectivo se debe calificar a estas personas y expedir el certificado de discapacidad por el registro nacional de discapacidad mediado por la ley 20422 del 2010.

Colombia cuenta con leyes para personas en condición de discapacidad y con uno de los marcos normativos más completos, desde la Constitución Política (1991) rechaza cualquier forma de discriminación, haciendo incluyente en este concepto a las personas en condición de discapacidad, en la Ley 1306 de 2009 (Botia, et al, 2015) se hacen específicos cada uno de los derechos de estas personas, así como la importancia de su manejo integral para lograr una adecuada inclusión social, también en la Ley 1618 (2013) se garantiza la igualdad de oportunidades y en la Ley 1752 (2015) se castiga penalmente cualquier forma de discriminación, incluyendo a las personas en condición de discapacidad.

Por su parte en Cuba y Argentina las leyes son enfocadas al proceso de atención integral de las personas en condición de discapacidad, así como una adecuada integración en la familia, a nivel social, educativo y laboral (Ley 24901, 1997). En Cuba en la resolución 4 de 1996 se estableció el Consejo para la atención a las personas con discapacidad y en el acuerdo 4048 de 2001 se contó con la integración de las personas con discapacidad nivel económico, en salud y en la vida comunitaria.

Estados Unidos, cuenta con la Ley Educativa de Individuos Discapacitados (IDEA, siglas en inglés) que garantiza a los estudiantes con una discapacidad una educación pública apropiada y gratuita, que se adapte a sus necesidades individuales (Individuals

with Disabilities Education Act), así como con la Ley Pública 101-336 de 1990 que prohíbe la discriminación por razones de discapacidad y garantiza la igualdad de oportunidad para acceder a empleo y a lugares y servicios públicos (Americans with Disability Act).

De acuerdo con lo anterior, las personas en condición de discapacidad tienen leyes que los soportan para garantizar el cumplimiento de sus derechos, sin embargo, el único país que nombra específicamente el síndrome de Down es Chile, el resto de leyes descritas en los demás países hacen mención a la discapacidad en general (mental, física y motora) sin discriminar cada una de ellas, es decir las leyes son unificadas para todo tipo de discapacidad.

Para poder hablar de educación y situación laboral en las personas en condición de discapacidad y especialmente en las personas con SD es importante entender el concepto de inclusión, un enfoque en el que se les brinda a las personas las mismas oportunidades, mediante una participación activa, entendiendo que la diversidad no es un problema sino una oportunidad para el enriquecimiento de la sociedad.

En Estados Unidos la inclusión, tanto educativa como laboral, está regulada por las normas anteriormente descritas, entendida no solo como un derecho, sino una necesidad, evitando así la discriminación por discapacidad y pudiendo realizar planes educativos individualizados con el apoyo de padres, maestros y entes reguladores, lo que les garantiza el acceso sin distinción al aula regular, siendo una de las intervenciones en educación para personas con síndrome de Down que más los ha favorecido, como una filosofía de la educación basada en la creencia en el derecho inherente de toda persona a participar plenamente en la sociedad lo cual implica la aceptación de las diferencias (National Down Syndrome Society, s.f.).

En los países de América Latina (Chile, Cuba, Argentina y Colombia) si bien hay leyes que soportan y apoyan el proceso educativo y laboral de estas personas en general, no hay un apoyo presencial en este proceso por parte del Estado, así, en países como Chile y Argentina se presentan inconvenientes para el cumplimiento de la inclusión tanto educativa como laboral por barreras en los procesos de inserción al aula regular y a la actividad laboral, con procesos de entrenamiento limitados y desigualdad de oportunidades.

En Colombia ocurre exactamente lo que en los países nombrados previamente, están las leyes que estipulan un proceso educativo y laboral sin discriminación, sin embargo la percepción por parte de los padres de familia entrevistados es diferente (Ver Resultados y análisis de entrevistas).

Según los Estatutos Colombianos, el Estado tiene el deber de promover las condiciones de igualdad, así como de proteger a las personas más vulnerables, en la ley 115 de 1994 se especifica que las personas con discapacidad cognitiva son sujetos de protección especial y tienen derecho a recibir educación. En las entrevistas se encontró, que el proceso de inclusión efectivamente se está realizando, sin embargo aún se presentan barreras.

En Cuba cambia este concepto, pues según la Resolución 247 de 1980 establece la escolarización de personas en condición de discapacidad, sin embargo en este aspecto no se envuelve el proceso de inclusión, pues el gobierno estipula entrenamiento a los maestros para la educación a estas personas, en el que todas deben estar en proceso educativo especial, no regular, incluso se habla de maestros ambulatorios de acuerdo a la discapacidad de la persona, por lo que no hay un proceso de inclusión a nivel educativo. A nivel laboral es diferente, hay un programa de empleo para las personas con discapacidad (PROEMDIS), regulado por el gobierno, que permite un proceso de entrenamiento a las personas en condición de discapacidad estimulando el proceso de integración a la vida laboral, con salario de acuerdo a las actividades que estos realicen y brindando todas las medidas de protección necesarias (Ministerio de Trabajo y Seguridad Social, 2006-2010).

Resultados y análisis de entrevistas

Las entrevistas fueron realizadas a personas con síndrome de Down que aceptaron participar y a familiares de personas con esta condición, a continuación se exponen los resultados globales encontrados en las preguntas, según la categorización de la información, teniendo en cuenta las variables deductivas.

12.9. Variables deductivas

Familiares de personas con síndrome de Down

En la mayoría de los casos el cuidador principal es la madre, y en solo dos se incluía a la abuela materna.

La consejería para las familias sobre el cuidado y educación de las personas con síndrome de Down fue brindada por las asociaciones y en escasos casos por las entidades de salud.

Dentro de los consejos hacia las familias que tengan una persona con Síndrome de Down se encontró:

Brindarle mucho amor.

Aceptarlo como hijo y como persona normal.

Creer en las capacidades que tiene, para llegar a ser como cualquier otra persona.

Iniciar lo más pronto posible la estimulación temprana.

Buscar apoyo con otras familias o con asociaciones.

Buscar información donde sea necesario, empapándose del tema.

Recordar que no siempre el discapacitado es el niño o la niña con esta condición si no la familia o el entorno son los discapacitados.

Informarse sobre las leyes que los acogen y así como hacer respetar los derechos.

Darse el tiempo y el espacio de conocer y ver lo bonito de todo.

Verlos como personas y principalmente como personas valiosas.

Con respecto a la educación se evidenció que todos los hijos de los entrevistados se encuentran estudiando en aula regular, y la gran mayoría en colegios privados, solo un caso de colegio público.

Todos los entrevistados consideran que la educación ideal para una persona con Síndrome de Down debe ser desde un aula regular, ya que los niños con Síndrome de Down aprenden por imitación, y el estar en un aula con personas sin discapacidad lo estimula para lograr un mayor crecimiento. Pero también consideran que deben tener contacto también con sus pares de condición ya que les permite tener una socialización más adecuada y menos limitada. Además que de esta manera no se está excluyendo a las personas con algún tipo de discapacidad.

“Si porque una persona con Síndrome de Down, uno de los grandes apoyos para el aprendizaje es aprender por imitación, entonces el educarse con sus pares de edad hace que el niño tenga modelos que seguir, tanto en lenguaje como procesos de escritura y lectura, y el niño en determinado momento se ve retado a exigirse y a querer aprender, por eso es fundamental el proceso de inclusión” (E2, 2015).

“Nosotros lo tenemos en jardín desde un año y medio, y era el único niño Down, la sensibilice, mi hermana tenía los niños allá y hablamos, ella me decía: “Nelly Mateo tiene muchos problemas de salud, yo no sé cómo manejar eso, él tiene problemas de deglución”, yo le decía: “Mire yo le traigo

toda la comida, las compotas, mira todo lo que sea, pero yo necesito el jardín”, y empecé a ver que todo era por imitación, pero si contratamos a la Corporación Síndrome de Down para que le hiciera apoyo y les contara a los maestros como era” (E10, 2015).

Dentro de las barreras para la inclusión a la educación para personas con Síndrome de Down mencionaron:

La no capacitación y desconocimiento por parte de los docentes.

Económica, ya que no todas las familias tienen los ingresos para pagar un colegio privado, además porque varios colegios exigen un pago adicional para la formación de las personas con Síndrome de Down.

En los colegios públicos los cupos son limitados y la cantidad de alumnos en cada aula no permite un aprendizaje adecuado.

No se tienen programas de formación flexible para personas con Síndrome de Down.

Mitos y creencias de los docentes.

“Para entrar no, en el jardín cero barreras, de parte de las directoras, de los niños y de los padres nada, un jardín muy lindo, nos abrieron las puertas y allí pasaste unos años muy ricos (se dirige a Gabriel). En el Colegio para entrar tampoco tuvimos inconveniente... ni con los niños ni con los padres ha habido problema, Gabriel es un niño muy querido en el Colegio, es muy reconocido en todo el Colegio por sus

compañeros, por los empleados del colegio, por los profesores, por todo el mundo... pero con las profesoras sí hay inconvenientes, les cuesta trabajo entender que... que él es un niño que tiene derecho a estar ahí y a participar en igualdad de condiciones que sus compañeros, pero a su ritmo y a su nivel. Él tiene unas adaptaciones curriculares, el currículo se le hace flexible, los logros y los objetivos para él son diferentes, tiene una tutora que va una vez a la semana al Colegio a apoyar a los profesores, no a Gabriel, a los profesores... y sin embargo ahorita en bachillerato estamos viendo más aún ese tropiezo porque ellos hablan de una exigencia académica del bachillerato... Gabriel hasta ahora está aprendiendo a leer y a escribir, entonces se les hace “terrible, como así una persona en sexto de bachillerato no tiene el código lecto-escrito perfecto... eso lo va a perjudicar para más adelante”, entonces no, hay que enseñarles y explicarles, o sea, Gabriel puede hacerlo a su nivel, hay otros modos de comunicarse y de dar a entender que si aprendió y que sí sabe... pueden evaluarlo oralmente, pueden evaluarlo con imágenes... bueno muchas cosas. Los docentes, desafortunadamente, que no debiera ser así porque un docente tiene su vocación, deberían estar como preparados, porque además que eso es natural, todos aprendemos de maneras diferentes, no solo ellos. O sea, si ella tiene 27 alumnos en la clase hay 27 estilos de aprendizaje diferentes... les cuesta mucho, les cuesta mucho y ponen trabas y “hay es que no me lee y es que no” o “me hace atrasar los otros”, no sé qué... les cuesta

mucho entender, esa barrera actitudinal ha sido la más difícil” (E7, 2015).

“Mateo era el único niño Down en el jardín, sensibilicé a la directora, mi hermana tenía los niños allá y hablamos, ella me decía: “Nelly Mateo tiene muchos problemas de salud, yo no sé cómo manejar eso, él tiene problemas de deglución”, yo le decía: “Mire yo le traigo toda la comida, las compotas, mira todo lo que sea, pero yo necesito el jardín”, y empecé a ver que todo era por imitación. Es que es ese miedo, todo ese desconocimiento... Entonces es la suma de varias cosas: un estado indiferente, maestros con desconocimiento, y que los padres a veces nos acomodamos...Termino el jardín y duré 6 meses pidiendo cupo, y me dijeron que lo mejor era el Liceo Bal, y me toco ir pidiendo cupo, iba y me parqueaba a medio día, esperaba a la rectora, hasta que por fin pude hablar con ella, le llevé fotos, le explique, y me dijo: “Así vienen todos los papas y luego los dejan acá y no se preocupan”, yo le decía que así no iba a ser, y tal fue mi insistencia que me mando una profesora a la casa y lo valoró y me lo recibió” (E10, 2015).

“Tristemente, en la realidad es que hay muchas barreras. Si yo por ejemplo cojo el teléfono y averiguo un cupo para pre kínder o primero, en un colegio X, me dicen en tal fecha es la inscripción, venga no sé qué, el formulario, aquí la esperamos; pero, si llamo y digo lo mismo pero que es para un niño con síndrome de Down, dicen que: “nosotros no somos

especializados, no tenemos el personal calificado, o no hay cupos, ahora no se puede...Yo fui con él, estaba pequeño a un colegio que se llama San Ángel, me acuerdo, fuimos a un pre-escolar, porque ahí tenía de todo hasta bachillerato, y con inclusión, fuimos los niños, mi amiga, mi esposo y yo. La entrevista es en la sede de grandes, más campestre, más para el norte, nos fuimos, y la rectora nos atendió todo y nos dijo “bien, yo se los acepto, pero yo desde ahora les digo, así, claramente para que entiendan mamás, cuando estos niños lleguen a primero”, ósea, ella nos los recibían para preescolar, “cuando llegue la época de primero, yo cojo a su niño y yo se los entrego, porque con esos niños no puedo hacer nada, esos niños hasta ahí llegan”. (E11, 2015).

“El proceso educativo ha venido en ascenso, obviamente estamos como en un momento coyuntural porque, aunque tenemos mucha legislación y muchas cosas salen por ejemplo lo del índice sintético de la calidad de la educación, y que la educación inclusiva no ha sido lo que quiere la gente, siempre vamos como los salmones, los maestros no han querido nunca que esto se dé, porque siempre ha sido mucho más trabajo para ellos, porque hay mitos también en torno a la educación, y también porque hemos llevado mucho esa parte clínica a la escuela y pensar que estos chicos necesitan fono y fisio, para poder estar en un espacio; eso ha hecho que los maestros crean que la pedagogía no la aportan, entonces creo que hay que desligar mucho ese tema, inclusive los colegios le dicen a uno,

inclusive las familias también lo hacen solicitando “que si el colegio tiene educadora especial, o que si tiene fono, o si tiene no sé qué” y los colegios han asumido que ese es un costo muy alto tener esos equipos interdisciplinarios, pero lo que sabemos es que una cosa es salud y una cosa son los equipos interdisciplinarios en salud que puede que nos traigan algún aporte a la escuela, pero otra cosa es lo que yo le pido a la escuela, que es pedagogía, ajustes curriculares, profesionales de apoyo educativo, no profesionales terapéuticos” (E12, 2015).

A pesar de lo anterior, en el último tiempo la educación en Colombia ha tenido grandes avances en materia de inclusión, de hecho hay personas con síndrome de Down que han logrado títulos de bachiller, egresados de aulas regulares, a pesar de eso y de las barreras superadas en educación primaria y secundaria, en educación superior siguen existiendo inconvenientes.

“En educación, yo creo que sí se van dando pasos, falta mucho, a veces uno siente que das tres pasos adelante y se puede ir dos para atrás, pero creo que ahí vamos, además que hay una puesta mundial y una presión muy fuerte, que hace que por lo menos se lo pregunten...Nos estamos dando peleas fuertes con el SENA, con personas que también como que flexibilice en forma en programas técnicos existentes y que nos lo reciban con las mismas dinámicas, sin embargo están

poniendo barreras en el proceso de flexibilización ”
(E12, 2015).

Uno de los principales inconvenientes para el logro de la inclusión es pensar que al estar incluida en un aula regular, la persona con síndrome de Down debe ser tratada como persona regular, sin entender que el proceso de inclusión se basa en las capacidades individuales para avanzar en el proceso de aprendizaje, trabajando en las virtudes y no en los defectos.

“O sea, Gabriel puede hacerlo a su nivel, hay otros modos de comunicarse y de dar a entender que si aprendió y que sí sabe... pueden evaluarlo oralmente, pueden evaluarlo con imágenes... bueno muchas cosas. Los docentes, desafortunadamente, que no debiera ser así porque un docente tiene su vocación, deberían estar como preparados, porque además que eso es natural, todos aprendemos de maneras diferentes, no solo ellos. O sea, si ella tiene 27 alumnos en la clase hay 27 estilos de aprendizaje diferentes” (E7, 2015).

“La inclusión no es que, Alejandro tenga que hacer lo mismo que sus compañeros; la inclusión es, que él se acerque a algunos temas de sus compañeros y pueda participar, esa es la inclusión, a su medida de acuerdo a lo que él es capaz de hacer. Eso es inclusión, ni yo estoy esperando como mamá que al otro día sepa leer, hay que tener un principio de realidad del proceso, y hay que revisar el paso a paso.

No se puede trabajar en la educación inclusiva con las debilidades, sino con las fortalezas; y ahí es donde los maestros somos especialistas en buscar el defecto, entonces yo les digo: “el defecto ya lo sé” y eso es lo que yo insisto en la rehabilitación y es que deben mostrarle a las familias las posibilidades y no los defectos.” (E12, 2015).

La mayoría de las personas entrevistadas consideró que las aulas especiales se deben reservar para casos y condiciones especiales con mayor discapacidad:

“Entonces yo les digo a los papas, bueno sí está en un colegio especial, entonces después, es que hay una universidad especial, hay un técnico especial y un barrio especial, y entonces mi hijo no aprendió a vivir con personas sin discapacidad, comunes y corrientes, no aprendió que es lo bueno y lo malo, no aprendió que es hacer una maldad, eso lo tiene que aprender, para defenderse en la vida, porque ese fue el mundo que me tocó vivir. Yo no le puedo hacer un mundo de cristal” (E10, 2015).

“Yo pienso que deben ser colegios regulares y que haya inclusión, pero la verdad es que no todos los niños tienen las mismas condiciones, y uno con ojo crítico y pues uno tiene que entender, que un colegio va a un ritmo, ósea como te digo, hay niños que por ejemplo a la edad de Sami, no hablan todavía, no controlan esfínteres, ósea no entienden para enseñarles una letra, es muy difícil, digamos un niño

de 9 años, que mentalmente de pronto esta de 2 o 3, es muy difícil y tienen que aceptármelo, porque lo tienen que aceptar porque la inclusión, y él tiene derecho a la educación, yo eso lo entiendo y yo también lo peleo por el derecho, pero es que no todos los casos lo dan.” (E11, 2015).

En cuanto al proceso de inclusión laboral en la convención sobre los derechos de las personas con discapacidad en el Artículo 27, se establece el reconocimiento del derecho de las personas en condición de discapacidad de trabajar con igualdad de condiciones, así como de ganarse la vida mediante un trabajo aceptado. En el caso de las personas con SD, son muy pocos los casos de inclusión laboral, aunque se han dado pasos pequeños con respecto a la inclusión educativa, se ha avanzado. Sin embargo, hasta no tener un proceso inclusivo en entrenamiento laboral o estudios técnicos, es difícil seguir avanzando en este aspecto, así la Ley colombiana ampare el proceso laboral sin desigualdad, no se ve en la realidad. Algunas personas con síndrome de Down han logrado capacitarse para realizar trabajos:

“Pero pues sí hay experiencias, está Sergio que esta allá en Juan Valdés, y cuando lo pusieron en la formación, nunca pensaron que él aprendiera hacer el café, y es experto en capuchino, en tres tipos de cafés y el los hace, los prepara, entonces, pues si les enseñan, aprenden. Entonces, el tema es enseñarles, y darles una oportunidad, pero una oportunidad ajustada, y lo

importante es entender el tema de ajuste. Sin embargo, pues muchos aún están en su casa. Y si miramos, todos estos chicos son proceso de la inclusión, no de procesos segregados, porque sin duda eso demuestra que uno aprende es haciendo, entonces si yo vivo solo con personas con discapacidad, ¿de quién aprendo? ¿De los otros que tienen también discapacidad?”. (E12, 2015).

A pesar de lo anterior las barreras persisten. Actualmente en Colombia se está tratando de apoyar a las personas con Síndrome de Down por medio de instituciones como el SENA, aunque también se han presentado dificultades:

“El problema sin duda son con los del SENA, ya que ellos refieren que el empleador no le va a dar el mismo trabajo que le da a los otros sin discapacidad, ellos están en unos trabajos mucho menos calificados, así tenga el título de auxiliar de oficina, no lo van a contratar para que sea asesor contable, ni esté en la parte auxiliar, lo ponen a otras cosas. Entonces, esa es la pelea con el SENA, ¿usted me le va conseguir el puesto como a los otros? No, no se lo van a conseguir, ósea si es marroquinería, pues estará haciendo cosas mecánicas, pero no haciendo un trabajo con una calificación alta como usted lo está planteando. Y es como yo les digo ellos hicieron un bachillerato adaptado, flexibilizado, no es el mismo bachiller, como los otros, y dicen: ahhh pero es bachiller, y les digo,

Sí, pero no se le ha quitado la discapacidad”. (E12, 2015).

En cuanto a la atención en salud, en todas las entrevistas coinciden que hasta el momento no han tenido problema con la atención y tampoco con la remisión a especialidades, según es el caso; en todas refirieron que por el sistema como tal los tiempos son un poco prolongados al sacar las citas, sin embargo, se ha prestado la atención médica, aunque hay algunos casos que si han necesitado pasar quejas y hasta tutelas para acceder a algunos servicios.

“Yo no he tenido barreras, en mi experiencia personal no. Cuando fluyó todo yo usaba la EPS, nos fue muy bien y los especialistas eran muy buenos, pero fue ese click ahí que Colpatria canceló con Cardio Infantil y ya con JaveSalud la cosa no fluye, pero no porque Gabriel tenga síndrome de Down, sino porque así es el Sistema de Salud” (E7, 2015).

“Yo no me quejo de mi EPS, ósea, yo sé que las EPS, que el sistema de salud, pues que debería ser mejor organizado, ofrecer mejores servicios y oportunidad en las cosas, pero en mi historia yo no me puedo quejar, porque desde que Sami nació, todo lo que se ha pedido a mí me lo ha autorizado, yo no he tenido que poner una tutela, ni ir a pelar, yo entiendo que hay unos tiempos” (E11, 2015).

“Nosotros tenemos un régimen exceptuado, nosotros tenemos Ecopetrol, unos servicios médicos que da la empresa, es diferente digamos, pero nunca me han negado nada, por eso te digo que si yo quisiera las mil terapias las tendría, porque

ellos no me van a negar ningún acceso, ósea yo en este momento de salud, solo vamos al pediatra y a las cosas que tengamos que hacer en el cardiólogo, si hay que hacer algo de control. Pero ese sistema no los ha establecido”. (E12, 2015).

“Con la EPS considero que me ha ido bien, pero me ha tocado poner tutelas, y me ha ido bien porque conozco los derechos y los exijo, siempre de una manera muy cordial, y siempre bajo los estamentos, primero con quejas, luego con derechos de petición, y si no da resultado hay si coloco tutela. Pero todo se lo han cubierto, él tiene una cirugía del corazón a los 9 meses y se la hizo el Seguro Social, toda la atención de todos los especialistas, en la clínica de Colsubsidio me fue súper bien, si había que hospitalizarlo o dejarlo en UCI, pues todo me fue súper. Yo empecé a sufrir a partir de que Mateo cumplió 18 años y me dijeron no lo atendemos más”. (E04, 2015).

Dentro de las asociaciones que conocen las familias para personas con Síndrome de Down están:

Corporación Síndrome de Down. (Nacional).

Asdown (Nacional).

Fides (Nacional).

Best Buddies (Nacional).

Down España (internacional).

Down 21 (Internacional).

Fundación Cantabria (Internacional).

Dentro de las actividades que realizan las asociaciones para brindar apoyo a las familias con Síndrome de Down se encuentran:

Consejería.

Educación a los padres.

Defender los derechos de las personas con discapacidad.

Acompañamiento psicológico.

Fonoaudiología.

Terapia ocupacional.

Charla de capacitación para los colegios donde se encuentran los afiliados a la asociación.

Seguimiento Clínico por medio de un protocolo basado en las Guías españolas de Síndrome de Down.

Se identificó que quienes se encuentran afiliados a la Corporación Síndrome de Down lo hicieron a través de la EPS, uno de los cuales fue por tutela, el resto fue por información suministrada por otra familia o por remisión de la misma EPS.

“Porque no me querían dar para terapias en la corporación y nos la rechazaron, nos tocaba pagar particular eso. La EPS no nos remitió nunca a la corporación” (E1, 2015).

Por otro lado Asdown está conformada por grupos de padres, no existe ningún tipo de afiliación para recibir apoyo e información para afrontar su situación.

Ninguno de los entrevistados, conoce o ha escuchado de alguna estrategia para personas con Síndrome realizada por el Ministerio de Salud y Protección Social colombiano.

Personas con síndrome de Down

Se evidenció como cuidador principal a la madre y en segunda instancia a la abuela materna o al resto del núcleo familiar.

La educación de la mayoría se da en aula regular, y en colegio privado, solo una de las personas entrevistadas estudia en colegio público.

Todos afirmaron que les gusta su colegio, principalmente por los amigos y los docentes.

Uno de los entrevistados ya se graduó de bachiller, y se encuentra preparándose para las olimpiadas. Así mismo se encuentra en proceso de inclusión laboral con actividades de motricidad fina.

Todos los entrevistados refieren sentirse bien con la atención en salud, aunque uno de los entrevistados, el mayor, mencionó:

“La EPS no me da terapia ocupacional, ni física, sino del lenguaje... Si me siento satisfecho, cuando tenía dos años, tenía problemas del ductus y yo no sé qué no me dijeron que estaba mal, ya más grande yo ya no sentía mal, y estaba bien, y me gustaba como me lo decían. Así está bien.” (E04, 2015).

Tres de los entrevistados identifican como médico de seguimiento al pediatra.

Uno de los entrevistados que es mayor de edad se encuentra sin médico de cabecera, por consiguiente sin un seguimiento adecuado para su condición. Ya que la atención por pediatría termina con la mayoría de edad.

12.10. Variables inductivas

Dentro de las categorías inductivas mencionadas principalmente por familiares en las entrevistas y que llamaron la atención por permitir una aproximación vivencial a la situación actual en Colombia de las personas con síndrome de Down se encontró:

12.10.1. Atención del parto y del recién nacido

Una de las quejas fue la manera despersonalizada en que recibieron la información al momento del diagnóstico y que no se les brindó información oportuna por profesionales capacitados:

“A uno como papá lo abandonan completamente, y todo el mundo, y todos te dejan solo con el problema, el ginecólogo el pediatra, todo el mundo le provoca salir corriendo, nadie quiere informarte, ni decirte, la cardióloga nunca dio la cara, entonces, y eso era por la prepagada, entonces yo creo que era más un problema de comunicación médica, y entonces de esa misma forma encontrar la ruta adecuada para el manejo del niño fue muy difícil al principio”. (E2, 2015).

“Cuando nace Felipe es un choque grande, y el primer choque fue la atención médica, porque estoy en el hospital infantil y me encuentro con el duro de pediatría allá, es un costeño y lo primero que me dice es: tu niño es un niño que tiene Síndrome de Down, tu niño es un niño de silla de ruedas, tu niño es un niño hipotónico, tu niño es un niño no sé qué. Y delante de los que van a ser médicos le dice: por eso es que las Mamás no tienen que encargar niños en este tiempo, porque es de alto riesgo. Ese fue el primer gran choque y yo me desubiqué” (E3, 2015).

“Eh... a nosotros cuando nació Gabriel, ninguno, precisamente la Asociación nació por eso, porque es poca la información que le dan a uno cuando nace el niño con síndrome de Down. Inclusive los mismos médicos no le amplían a uno el panorama, inclusive los mismos médicos, cuando el niño nace le dan a uno la noticia casi como si fuera un pésame, entonces pues se le viene a uno el mundo

encima y no tiene a quien acudir. Yo personalmente metí a Gabriel a la Corporación Síndrome de Down cuando tenía año y medio, más o menos, y allí aprendí mucho... ahí aprendí mucho. Allá nos formaron sobre el síndrome de Down, sobre la discapacidad, allá fue que conocimos a todas las otras mamás con las que empezamos a trabajar para formar la Asociación... entonces eso es lo que hacemos nosotros hoy día, nosotros le damos información a las familias y orientación a las familias sobre la discapacidad de su hijo y sobre quien es su hijo, inclusive hay muchas mamás que tienen diagnóstico prenatal y acuden a nosotros con muchas dudas y con muchas inquietudes porque los médicos también desafortunadamente les dicen “mire esto es así y usted puede tomar la decisión” y les proponen otras cosas... entonces van y hemos salvado muchas vidas. Nosotros les ampliamos el panorama, les despejamos dudas, les damos una mirada esperanzadora sobre su hijo, nosotras somos madres de personas con discapacidad intelectual y no... no nos ha pasado nada, la vida sigue, obviamente es un camino que no es fácil, pero tampoco es imposible. Y sí, afortunadamente muchas de las mamás, o casi todas las que han ido a consultar han decidido tener a su bebé, cuando son así con diagnóstico prenatal. Y las otras también, cuando acuden a nosotros “no sabemos qué hacer... ¿al niño se puede llevar a un jardín regular?, ¿qué pasa con esto?, ¿qué pasa con su salud?, ¿eso se le va a quedar?, ¿toda la vida va a estar dependiendo del oxígeno?”, bueno, todo ese tipo de cosas, nosotros se las aclaramos y lo que trabajamos es en red porque somos nosotras mismas, no tenemos profesionales de la salud allí con nosotras, sino entre mamás, nos apoyamos todas.” (E7, 2015).

“Fue terrible nació Mateo y nadie me lo mostró, nadie me dijo nada, simplemente se lo llevaron y ya, yo pase un día completo sin saber absolutamente nada, preguntaba y nadie me decía nada, hasta que llego mi esposo y pregunto y llego a la habitación llorando que algo había salido mal, pero igual nunca le dijeron nada ni se lo dejaron ver. Ya fue después que me llevaron a la unidad de recién nacidos y me dijeron ya todo, pero yo la verdad lo veía normal, igual que el resto, pero fue terrible, yo solo lloraba. Y por ahí llego una psicóloga disque a

hablar, a hablar? ya para qué? después que te dejan tanto tiempo sin decirte nada, tú te imaginas lo peor” (E10, 2015).

“Él se adelantó como dos semanitas de la fecha de parto que él estaba programado, nació por parto natural en la Clínica de Marly, y en el momento que ya nació, fue cuando la doctora, eh, la pediatra que lo recibió, pues dijo, pues como que se movía raro, miraba no sé qué, yo estaba bien allí, cuando de pronto ella se fue con mi esposo por allá, y al momentico volvió y dijo que “me lo llevo a una incubadora porque el niño es mongólico”, así dijo, y se lo llevó, y no me lo mostró, ni me lo dejo ver, ni nada, entonces ahí mi mundo se volteó patas arriba, porque, yo me imagine que había tenido como un niño fenómeno, como un mostrito, cuando ella me dijo eso, pues yo no, horrible, horrible, yo lo tuve a medianoche, como a las 12 pasaditas, y hasta que amaneció, yo toda esa noche lloré horrible, yo sentía que se acababa el mundo, yo no sabía a qué bebe había tenido, como era ni nada, y cuando ya amaneció me lo dejaron ver” (E11, 2015).

12.10.2. Dificultades en la atención de adultos.

Algo que llamó la atención desde el momento en que se realizó la revisión bibliográfica, es la poca información que se obtuvo respecto al seguimiento y el manejo de las personas con SD adultas, lo que se evidenció en la entrevista realizada a una persona con SD mayor de 18 años, a quien se le ha negado el servicio que venía recibiendo en su infancia, y por el momento se encuentra sin atención médica.

“Pues desde la infancia ha sido la pediatra quién lo ha atendido, además estuvo en manejo por cardiología precisamente por el ductus, por endocrinología, ortopedia, otorrino. Pero como te dije, eso estaba funcionando muy bien hasta ahora que nadie lo ha atendido, porque me sacaron a Mateo y de hecho no me avisaron. Mateo estuvo en la clínica de Colsubsidio con un programa de atención excelente de una consulta de Síndrome de Down que manejaba la Dra. Inés Elvira Restrepo, con todos los especialistas y me lo sacaron después de que Mateo cumplió los 18 años, le dije a la EPS: usted no me puede quitar esto y mandarme al

vacío como cualquier mortal. No me lo pueden hacer. Les escribí y pregunte ¿Porque no hacen los mismo con Medicina General, un médico que lo vea siempre y lo conozca?, entonces, no me respondieron, yo tengo radicado todo lo que pedí y esta es la hora, en que a Mateo en Cardiología lo veían cada año, pues desde los 18 años no me lo volvieron a ver... Y a mí me funcionó muy bien todo, con algunas tutelas, pero funcionó, hasta ahora que no me quieren dar las citas. Entonces los mismos especialistas que lo veían en pediatría, lo tienen que ver de adulto. Porque eso no ha cambiado, porque no se le ha quitado el Síndrome de Down, y la vulnerabilidad está allí. Por lo que considero que debe haber continuidad en el seguimiento a lo largo del ciclo vital en las personas con Síndrome de Down.” (E10, 2015).

Al plantear la posibilidad de seguimiento clínico en las personas con SD en la edad adulta, los entrevistados coincidieron en que se debe continuar el proceso, pues definitivamente falta un programa en Colombia que permita esa continuidad en la atención.

“Pero por supuesto, claro que sí, pero no como consultas externas, sino un programa, una cosa integral donde, como decir en la Corporación existe para las etapas de la vida, luego pasa a este, eso lo debería tener el gobierno, si no lo tiene, que eso es lo que no lo sé, creo que no lo tiene, que sea algo oficial, del Estado, porque claro que ellos en toda la historia de la vida necesitan apoyo, cuando están mayores, también parece ser que también, la demencia no sé qué... hay Dios mío, entonces sí se necesita, y no creo que lo haya. Yo creo que hay es consultas generales y lo mandan a donde se necesite, pero por ejemplo, una terapia de fonoaudiología cada 15 días, media hora, ¿eso para qué sirve?, no sirve, entonces que si halla programas, programas donde de acuerdo a cada necesidad, establezca su paquetico, ese es el que necesito que ustedes organicen” (E11, 2015).

12.10.3. Deporte

Respecto a los deportes y su realización, se hizo mención en algunas de las entrevistas:

“Eso en la parte académico, ya en otras actividades están más dispuestos a compartir como de deportes y más abiertos a que hagan estas actividades con otros niños, ya no hay esa barrera tan grande, aunque hay aun familias que tienen como esa barrera que no, de que ellos solo deberían estar en sitios especiales” (E5, 2015).

“Samuel, está en clase de natación, él está empezando” (E11, 2015)

Legislación

Respecto a la legislación, dos entrevistadas manifestaron:

“Que conozcan sus leyes, que conozcan todos los lineamientos y la política pública de discapacidad, está el decreto 470 que sacamos en el 2007, y la convención de los derechos de las personas con discapacidad que también Colombia las ratifica, como convención es nuestro norte y manual de obligatoriedad, luego que tenemos que conocerla, leerla y mirarla, y llegar empoderado, sabiendo de que está hablando, y así la gente lo respeta” (E10, 2015).

“Sin duda tenemos una muy buena legislación en Colombia, si tú quieres pelearte un cupo en un buen colegio lo ganas, porque legislativamente, hay sentencias de la corte, normas, decretos, y estamos a puertas de sacar otros. Además que hay dinero para la inclusión, tenemos también chicos sordos terminando séptimo semestre de psicología, y con un intérprete que vale dos millones quinientos mil pesos (\$2.500.000) casi mensual, sordos que han estudiado en la Universidad Nacional con los ajustes que han requerido, y los ha pagado el Estado...Pues la idea de la asociación fue una idea mía casi, mía y que la compartí con un grupo de familias que finalmente resultamos veinte familias, digamos reuniéndonos y organizándonos para generar la asociación; fue una inquietud que me surgió a mí, eso en los primeros años de Alejandro tenía cinco y empezamos como del año 2003, 2004 y ya en el 2005, constituimos la organización, y digamos que las consultas que hicimos fueron muy pensadas, por eso habían temas de reubicación, en que debíamos hacer cosas distintas a las que hacían las prestadoras de servicios de servicios, que eran pues toda la

parte de estimulación, entonces que teníamos que hacer cosas distintas para las familias, entonces, por eso nos constituimos y pensamos mucho fue en los grupos de padres apoyando a padres...las líneas de conformación de Asdown: línea de acompañamiento a familia, la línea de promoción de la educación inclusiva y siempre desde el principio, creímos que es a través de la educación que hacemos transformaciones, y teníamos siempre desde el inicio una línea que llamábamos sensibilización social y eso lo fuimos cambiando, hoy esa línea se llama incidencia política, que es más como impactamos desde las familias, los derechos que queremos que la sociedad entienda que tienen nuestros hijos, entonces ahí nos fuimos metiendo en ese tema y pues hemos durante los cuatro años, estuve como representante en el consejo distrital de discapacidad, 4 años llevo en el nacional de discapacidad, y es la primera vez que una familia asume el rol de incidencia, porque eso no estaba antes en la ley, antes nos representaban las instituciones que trabajaban con las personas con discapacidad intelectual, hace mucho tiempo, solo desde el 2007 que salió la ley 1145 quedó establecido que una familia debía representar a las personas con discapacidad intelectual, y el primer consejo después de esa ley se constituyó en el 2011, entonces desde el 2011 hasta ahora, he estado ahí de representante” (E12, 2015).

Relación con pares

“Yo creo que lo más importante más que cualquier otra cosa es estar y desarrollarse con sus pares, mira, Gabriel tiene novia, como cualquier otro niño de su edad” (E7, 2015).

“Mateo nos ha sorprendido de todas las maneras posibles, con un adecuado desarrollo de su independencia. El colegio tiene un método FQM español, y un método de auto aprendizaje, y se escoge las materias, lo que quieres ver, se hace una planeación, que eso era lo que me sorprendía de Mateo. ... entre ellos mismos se apoyan mucho, le ayudan a sacar la maleta, él tiene dos o tres amiguitos con los que sale a fiestas y van a cine, además ha tenido noviecitas y todo ha salido bien” (E10, 2015).

“Súper, lo aman, a él lo quieren mucho, hay unos niños que entienden, que lo ven diferente, que lo ven como quedadito, que él no habla claro como ellos, y a lo que ellos les inspira es cuidarlo, todos están pendientes de Samuel. En este momento, todo es amor y paz, lo aman, el los ama, son sus amigos, están pendientes” (E11, 2015).

Concepto de discapacidad

“Yo sé que la literatura médica habla de grados de síndrome de Down, pero nosotros como Asociación o...con la evolución de todo el tema de la discapacidad y el nuevo concepto de la discapacidad, los nuevos enfoques y la Convención de Derechos, no compartimos el tema de los grados, o sea tiene o no tiene síndrome de Down, y las habilidades que muestre uno u otro niño diferentes son por el tipo de oportunidades que su familia y que la sociedad le han brindado para su desarrollo, pero todos tienen es síndrome de Down. Esa es nuestra visión y la visión de muchas personas que trabajamos en el tema de derechos de los niños con discapacidad” (E7, 2015).

“No, de hecho lo que tengo clarísimo es que no existe un grado... tengo claro que no es un grado, tú no puedes decir que estás “en el 1, 2, 3, 4 o 5”, cada persona es diferente, tiene limitaciones diferentes, algunos han tenido más complicaciones digamos médicas, pero no existe Down síndrome nivel uno, nivel tres o nivel cinco... la verdad yo no, no lo veo así, porque hay personas que escriben muy bien pero que no hablan muy bien, ¿Qué puede ser considerado grave o severa? ... o sea Samuel, lo único que yo puedo decirte es que Samuel es un niño que asiste a un colegio, asistió a un jardín regular, va a un colegio regular, bilingüe; no ha tenido complicaciones médicas, digamos no ha tenido necesidad de ninguna operación, ni cardíaca ni de otro tema, pero la verdad es que no lo veo así... cada uno, es como si tú eres buenísima en matemáticas y yo soy buenísima negociando, no es que tú seas una persona más inteligente porque sepas más matemáticas, entonces no, para nada lo veo como...como grado, no, jamás, a pesar de que tú ves...hay personas que tú ves que han logrado graduarse de la Universidad, hay otros que no, pero muy probablemente es más por la forma como fueron educados. Si tú a un niño que no tenga ninguna condición lo dejas en una casa, encerrado, que no haga nada, muy probablemente tendrá menos herramientas para defenderse en la vida, y eso es diferente a tener un grado o no de discapacidad” (E8, 2015).

Tutorías

“Y tengo un acompañamiento que es de forma particular por parte de corporación Síndrome de Down, como un apoyo para flexibilizar el aprendizaje de Felipe. Tengo ese apoyo y hay que pagarlo por particular, pero trato de buscarme mi beca y de más” (E3, 2015).

“Nosotros como familia la tenemos que proporcionar y pagar. El Colegio estaba exigiendo cuando entró Gabriel, apoyo de la Corporación Síndrome de Down, nosotros cuando Gabriel entró al Colegio todavía íbamos a la Corporación Síndrome de Down, a los dos años de estar en el Colegio ya lo sacamos de la Corporación, o sea, ya Gabriel es un niño que no necesita

terapias que lo que necesita es estar en su Colegio, como todos los demás niños, entonces, la Corporación iba una vez al mes, una de las docentes a hacer esto que te digo, a mirar cómo iba el proceso, a adecuar los logros, a darle como cierta orientación a los profesionales, pero una sola vez al mes, y querían que Gabriel tuviera tutor a sombra, en todas las clases y a toda hora, entonces yo les dije que no, dije “Gabrielito ha estado incluido siempre en ambientes regulares, él en su jardín infantil se desarrolló común y corriente, él no necesita sombra por qué no le dan la oportunidad de conocerlo, de conocerse con sus compañeros, de conocerse contigo”, a la profesora le dije, “él no necesita sombra, él si necesita disciplina y un poquito más de exigencia, pero él solo puede” y lo aceptaron, aceptaron que no tuviera sombra y después de que lo saqué de la Corporación, entonces que sí que necesitan de todos modos ese apoyo, entonces yo contraté un grupo que se llaman el Equipo de Soporte a la Inclusión y va la muchacha, es una pedagoga que va una vez a la semana a hablar con todos los profesores” (E7, 2015).

“Mónica (de Asdown) les hizo talleres, creo que ha hecho como dos o tres talleres, sí porque ese colegio nunca había recibido... no estaba preparado, para ellos fue todo nuevo, pero como ella es tan funcional, tan funcional, no les ha dado mucho... al contrario, hace poco hubo las olimpiadas y ella fue la que prendió la llama, fue como la líder de todo el equipo” (E9, 2015).

”En el que te digo del IAR, es acompañamiento escolar, por ejemplo, Sami está en primero, y él desde el año pasado y este, tiene ese apoyo educativo, eso sí es particular, la EPS me da como la mensualidad de terapias y yo pago los apoyos educativos, que son visitas al colegio, porque en la corporación hay como un plantel, un grupo de profesionales, fonoaudiólogas, terapeutas ocupacionales, estas que han estudiado educación especial, son como 20 señoras y ellas van a colegios del distrito o particulares a través de ese programa que uno paga, si yo quiero pago 4 visitas mensuales, ósea que vaya una vez a la semana o dos visitas mensuales, como lo hago yo, que pago dos visitas, una quincenal, para que vaya al colegio, y ellos tiene las adaptaciones al programa de colegio, para primero, en cuanto a español, matemáticas, entonces también el colegio debe abrir las puertas y trabajar en conjunto para que hagan esas adaptaciones” (E11, 2015).

Capítulo V

13. Propuesta

13.1. Contexto

El Sistema de Seguridad Social en Colombia es un Sistema basado en el ideal de “salud para todos en el año 2000”, postulado en Alma Ata en 1978 (Chan, 2008), que ha buscado cubrir las necesidades en salud de su población, logrando la mejoría progresiva del aseguramiento, la cobertura y la accesibilidad, sin obtener los resultados esperados en la población general y aún más evidente en la población con discapacidad y específicamente con síndrome de Down, teniendo inconvenientes para su atención no sólo por la fragmentación, la poca resolutiveidad, los problemas de calidad y el enfoque hospitalario de las patologías experimentado en el común de la población (Ministerio de Salud y Protección Social, 2014), sino además por la no disponibilidad de servicios con personal capacitado para la atención de personas con esta condición.

13.2. Objetivo

El objetivo de la presente propuesta, basada en el Modelo de Salud Familiar, es impactar los determinantes sociales de la salud desde una perspectiva familiar y comunitaria involucrando acciones individuales y colectivas, de manera que el Sistema de Salud sea organizado en torno a la situación individual de personas con síndrome de Down, sus familias y comunidades. Para tal fin, se debe orientar el desarrollo del talento humano, de equipos de trabajo transdisciplinarios y de los servicios de salud, en función a las necesidades, potencialidades y relaciones de la población específica a intervenir, en este caso de la población con síndrome de Down.

13.3. Justificación

A partir de la Ley 1438 (2011), con la estrategia de atención integral, basada en la Atención Primaria en salud las barreras han disminuido, sin embargo persisten las limitaciones dada la no equidad de la prestación de los servicios y la dificultad para la disponibilidad de los mismos para todas las personas con síndrome de Down.

Para tal fin, y en relación con la Ley 1618 (2013) que describe los derechos de las personas en condición de discapacidad incluyendo la salud integral, rehabilitación, educación y cultura, se han realizado una serie de recomendaciones basadas en revisiones bibliográficas de la literatura mundial y en información aportada por los familiares y/o cuidadores de personas con síndrome de Down y por las mismas personas con esta condición en la ciudad de Bogotá.

13.4. Introducción

Las personas con síndrome de Down presentan una condición genética que los predispone a ciertas patologías que pueden desarrollarse a lo largo de su ciclo vital, no solo a nivel biológico, por lo que al realizarse una intervención, esta debe ser integral, envolviendo todas las esferas que componen la salud de una persona.

La presente propuesta tiene en cuenta las actividades de mantenimiento de la salud (tamización, consejería, quimioprofilaxis e inmunoprofilaxis) y da un papel protagónico al médico de atención primaria como regulador y prestador de la misma, teniendo en cuenta los aspectos biológicos, psicológicos, sociales, espirituales y culturales (Pineda, Eloy, Gutiérrez y Díaz, 2011).

De acuerdo con lo anterior, el seguimiento se debe realizar desde que se realiza la tamización prenatal, con alguno de los diversos métodos para la misma, así como en el diagnóstico definitivo y brindando el apoyo, asesoría y acompañamiento necesarios para la familia.

13.5. Atención en los distintos periodos del ciclo vital individual

Periodo antenatal

La tecnología moderna, permite brindar elementos que ayudan a realizar un diagnóstico oportuno del síndrome de Down durante el embarazo. Se recomienda ante la

sospecha la realización de pruebas (no invasivas e invasivas) (Bull 2011; Bunt y Bunt, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Pruebas no invasivas:

- Ecografía ginecobstetrica con medida de translucencia nucal (Bull, 2011): se realiza entre las semanas 11 y 14 de gestación, se mide la distancia de separación entre la columna y la piel a nivel de la nuca del feto, a mayor distancia mayor probabilidad de síndrome de Down, se considera pliegue engrosado mayor a percentil 99, comparándolo con los valores medios para cada semana de gestación (Federación Española de Síndrome de Down, 2010 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).
- El cribado o screening: Se realiza en primer trimestre y se basa en la combinación estadística de una serie de parámetros, que son: la edad materna, los resultados ecográficos y la determinación en suero materno de sustancias bioquímicas de origen fetal o placentario entre las semanas 8 a 12, el PAPP-A (Pregnancy Associated Placental Protein-A) y la subunidad Beta de la gonadotropina coriónica humana. En el segundo trimestre la extracción de sangre materna entre las semanas 14 y 17: se sustituye el PAPP-A por los niveles de alfa-proteína y en ocasiones además se valoran los niveles de estriol, lo que es indicativo de defectos en el tubo neural (Federación Española de Síndrome de Down, 2010 y Bull, 2011).

Pruebas Invasivas o pruebas de confirmación:

- La Biopsia de corion: consiste en la obtención de una muestra de corion, el cual contiene la misma información genética del feto y debe realizarse entre las semanas 11 y 13 (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down 2015).
- Amniocentesis (Bunt y Bunt, 2014): preferiblemente después de la semana 15. Vía de acceso abdominal guiada por ecografía, su fiabilidad es superior al 99% (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).
- Cordocentesis: método que se usa en casos especiales y tomando sangre del cordón umbilical, para la realización de cariotipo fetal. Tiene un riesgo de 3% de

pérdida fetal por lo que no se debe utilizar como método de rutina (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015)

Recomendación: todas las mujeres embarazadas, independientemente de los factores de riesgo, deben realizarse como tamización para síndrome de Down la ultrasonografía con translucencia nuchal entre 11-14 semanas (Jensen, Taylor y Davis, 2012; Bull, 2011), con grado de recomendación IA (Secretaría de Salud., 2011 y Institute for Clinical Systems Improvement ICSI, 2012) (ver anexo 8).

Apoyo a la familia en el diagnóstico pre y posnatal

El objetivo con el diagnóstico pre o posnatal es brindar la información certera a la familia y dar la noticia de que el feto o el recién nacido, según el caso, presenta síndrome de Down. Es importante brindar la información certera y educar tanto a los padres como al resto de la familia acerca de este síndrome de manera oportuna por personal capacitado, para así, en caso de tener el diagnóstico antes del nacimiento se pueda brindar apoyo por parte de un equipo transdisciplinario (Davidson, 2008; Weijerman y Winter, 2010; McGrath, Stransky, Cooley y Moeschler; Moreno y Tracy, 2011 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Recomendación:

En caso de diagnóstico prenatal:

- La noticia debe ser dada por un profesional sanitario experimentado, que conozca el caso y a los pacientes, ya sea por el gineco-obstetra o el médico familiar, tan pronto como sea posible; debe darse a ambos padres, en un ambiente discreto, tranquilo y sin la interferencia de otros familiares.

- Debe contarse con el apoyo por parte de psicología y trabajo social, brindando acompañamiento integral y así mismo información de asociaciones que puedan apoyar este proceso.
- Siempre brindar la oportunidad de aclarar dudas.

En caso de diagnóstico postnatal (Moreno, 2011 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015):

- La noticia se debe dar lo más pronto posible y en conjunto a ambos padres.
- La información debe ser dada por un profesional (pediatra o médico de familia) de forma concisa y directa, siempre con honestidad y respeto, permitiendo que los padres expresen sus sentimientos. En un primer momento no se recomienda ofrecer información excesiva. No se deben utilizar términos diminutivos o frases que indiquen lástima.
- Brindar información esperanzadora sobre los aspectos positivos.
- Se recomienda que esté presente el recién nacido, favoreciendo el contacto y el intercambio afectivo entre él y los padres.
- La conversación se debe centrar en el niño y los padres, no en el síndrome
- Los padres deben recibir apoyo psicológico y/o psiquiátrico y por trabajo social, para brindar educación y capacitación sobre el tema, así como sobre grupos de apoyo y asociaciones locales.

Patologías Asociadas al Síndrome de Down

Las personas con síndrome de Down tienen características clínicas y patologías prevalentes específicas derivadas de su condición genética, es importante, por lo tanto, realizar un seguimiento centrado en los riesgos con una evaluación completa de manera que se detecten tempranamente (Smith, 2001; Henderson, Lynch y Wilkinson, 2007; Baum, et al; Davidson y Kaminker y Armando, 2008; Weijerman y Winter, 2010; Bull,

2011; McGrath, Stransky, Cooley y Moeschler; Moreno y Tracy, 2011; Jensen, Taylor y Davis y Villarroya, et al, 2012; Lizama, Retamales y Mellados, 2013; Jensen y Bulova y Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015). Los principales riesgos son:

Cardiología

- Cardiopatía congénita: Se presenta entre el 40-50% de las personas con síndrome de Down, con hasta un 60% atribuible a algún tipo de defecto del canal atrio ventricular, incluye: la comunicación interauricular, comunicación interventricular, ductus arterioso, tetralogía de Fallot y doble salida de ventrículo derecho.

Recomendación: realización de ecografía prenatal de rutina para diagnóstico temprano y ecocardiograma posterior al nacimiento (Davidson, 2008; Jensen y Bulova, 2014).

- Patología valvular adquirida: prolapso de la válvula mitral (45% de adultos con síndrome de Down) y la regurgitación aórtica.

Recomendación: ante signos o síntomas de insuficiencia cardíaca (disnea, ortopnea, aumento de la presión venosa yugular, estertores pulmonares, edema, aumento de los niveles de péptido natriurético cerebral o BNP, o evidencia radiológica de edema pulmonar) realizar una evaluación ecocardiográfica (Davidson, 2008). Siempre se debe realizar un ecocardiograma a los pacientes que no cuenten con uno de la infancia.

Hematología-Oncología:

- Leucemia: más del 90% de los casos ocurren antes de los 20 años de edad, los estudios no han encontrado casos de leucemia después

de los 29 años. Las leucemias infantiles en las personas con síndrome de Down son muy sensibles a la quimioterapia y los resultados con el tratamiento pueden ser excelentes (Jensen y Bulova y Ross y Olsen, 2014).

- Los recién nacidos con síndrome de Down pueden presentar síndrome mielo proliferativo transitorio, también conocido como reacción leucemoide o leucemia transitoria, el 70 al 90% de los casos resuelve espontáneamente durante los primeros años de vida, sin embargo se hace seguimiento entre el primer y cuarto año de vida, ya que el 20-30% de los casos puede presentar una verdadera leucemia mieloide aguda (Moreno, Fernández y Fernández-Delgado, 2012).
- Los recién nacidos con síndrome de Down tienen una alta frecuencia de neutrofilia, trombocitopenia y policitemia leve. En general tiene curso benigno y resolución espontánea en los primeros años de vida. El aumento del volumen corpuscular medio eritrocitario o macrocitosis puede presentarse en niños y en adultos (Davidson, 2008; Moreno, Fernández y Fernández-Delgado, 2012 y Bull, 2014).

Recomendación: se debe hacer un hemograma al nacimiento y de seguimiento anual, para evaluar alteraciones hematológicas previamente descritas durante la infancia especialmente (Davidson, 2008; Moreno, Fernández y Fernández-Delgado, 2012 y Ross y Olsen, 2014).

Neumología

- Las enfermedades respiratorias como la gripa, la neumonía y la neumonía por aspiración son comunes, representan el 25% de las hospitalizaciones entre los adultos con síndrome de Down. La neumonía es la primera causa de hospitalización y la segunda causa de muerte (Jensen y Bulova, 2014).

- La apnea obstructiva del sueño es una de las comorbilidades más comunes en las personas con síndrome de Down (Davidson, 2008), pues muchas de sus características físicas predisponen dicha alteración (la hipoplasia media de la cara, cuello corto, vía aérea superior pequeña, mandíbula pequeña y macroglosia). Puede ocurrir a cualquier edad y se puede presentar con los cambios de estado de ánimo y comportamiento, una disminución en las habilidades, fatiga y somnolencia durante el día, así como jadeo nocturno o episodios de ahogamiento (Federación Española de Síndrome de Down, 2010 y Jensen y Bulova, 2014).

Recomendación: Los estudios de extensión se deben realizar según la clínica del paciente (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015). No está indicada la radiografía de tórax. La solicitud de polisomnografía se hará de acuerdo a la presencia de síntomas y ante la sospecha de SAHOS, no se recomienda de rutina (Federación Española de Síndrome de Down, 2010 y Jensen y Bulova, 2014).

Neurología

- La demencia de Alzheimer es un diagnóstico clínico con mayor incidencia asociada con el envejecimiento en adultos con síndrome de Down, no se desarrolla universalmente en esta población pero se presenta antes de los 40 años. Las personas con demencia y síndrome de Down tienden a desarrollar trastornos del sueño, apatía, cambios en la marcha, y convulsiones; cambios en la personalidad e incontinencia (Smith, 2001 y Jensen y Bulova, 2014).

Recomendación: los tratamientos disponibles para los adultos con síndrome de Down y demencia son principalmente de apoyo e intervenciones para reducir la carga del cuidador, incluyendo un entorno en el que el paciente pueda mantener su

funcionalidad (Tracy, 2011; Borrel, y Down España, 2012; Jensen y Bulova, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

- Trastorno convulsivo: puede ocurrir como un precursor del deterioro cognitivo de la demencia de Alzheimer y puede provocar un deterioro mayor de la función cognitiva si no se controla (Jensen y Buvlova y Ross y Olsen, 2014).
- Los problemas en la columna cervical son comunes en adultos y niños. La inestabilidad atlantoaxial es el problema más común en los niños y la enfermedad degenerativa de la columna cervical es más frecuente en los adultos (64-70%) (Down España, 2011; Borrel, 2012 y Jensen y Bulova, 2014).

Recomendación: Las imágenes de columna se deben obtener ante la presencia de signos de estenosis espinal, como hiperreflexia, clonus y ataxia (Bunt y Bunt, 2014 y Down España, 2011).

La salud mental y del comportamiento

- La depresión, la ansiedad, las tendencias obsesivo-compulsivas y problemas de comportamiento que constituyen la mayoría de los diagnósticos. Se pueden presentar con una disminución en las habilidades e incontinencia urinaria (Baum, et al, 2008; Jensen y Bulova, 2014).

Recomendación: la depresión responde al tratamiento farmacológico pero es importante diferenciarla de la demencia, síntomas de depresión incluyen la retirada de la mirada, disminución del apetito y disminución en el habla, por lo que se

recomienda realizar tamización para depresión a cualquier edad. (Jensen y Bulova, 2014 y Down España, 2012).

- El trastorno del espectro autista es 10 veces más frecuente en esta población, en la edad adulta es muy difícil de tratar (Jensen y Bulova y Bunt y Bunt, 2014).

Recomendación: las terapias médicas, manejo conductual, el mantenimiento de un entorno estable y la reducción de los factores de estrés son las formas de intervención aceptadas (Jensen y Bulova, 2014).

- La regresión en el desarrollo, más frecuente adultos jóvenes, implica la pérdida rápida y atípica de habilidades previamente adquiridas en la cognición, la socialización y las actividades básicas de la vida diaria, con el aumento de conductas inadaptadas, puede ocurrir en relación con las transiciones, cambios hormonales o menstruales, o grandes acontecimientos de la vida (Jensen y Bulova, 2014).

Gastrointestinal

- La presencia de estenosis o atresias digestivas se pueden presentar en el 12% de las personas con síndrome de Down por lo que se debe evaluar desde el nacimiento (Federación Española de Síndrome de Down, 2010).
- El reflujo gastroesofágico/disfagia: En estas personas se evidencia un retraso variable en la adquisición del reflejo faríngeo de la deglución, generando atragantamientos y bronco aspiración. Como consecuencia, se pueden presentar: pérdida de peso, disminución en habilidades y cambios de comportamiento. El 25% de los adultos con síndrome de Down tienen mayores problemas con la deglución y disfagia, y el 50%

presentan riesgo de bronco aspiración (signos: tos, eructos o aclarar la garganta durante las comidas). El manejo debe ser transdisciplinario, así como la ingesta de alimentos tipo papilla y estableciendo pautas de ingesta con menor riesgo posible (Jensen y Bulova, 2014).

- La enfermedad celiaca varía entre el 5 y el 15%, se puede presentar de manera asintomática o con síntomas inespecíficos como cambios en el comportamiento o estado de ánimo, pérdida de peso y diarrea. En las personas con síndrome de Down se debe indagar siempre con la dieta (Jensen, Taylor y Davis, 2012).

Recomendación: ante la sospecha de enfermedad celiaca y siempre en niños sintomáticos menores de 2 años, se debe solicitar IgA antigliadina anticuerpos, además de IgA transglutaminasa tisular e IgA total (Baum, et al, 2008; Jensen y Bulova, 2014; Villarroya, et al, 2012).

Endocrinología

- El hipotiroidismo se presenta en 15-37% de las personas con síndrome de Down. Se puede asociar con síntomas como fatiga, aumento de peso, disminución del interés en las actividades, o una disminución de las habilidades. El hipotiroidismo congénito es 28 veces más frecuente que la población en general (Smith, 2001; Henderson, Lynch y Wilkinson, 2007; Baum, et al; Davidson; Kaminker y Armando y Villarroya, et al, 2008; Weijerman y Winter, 2010; Bull; McGrath, Stransky, Cooley y Moeschler; Moreno y Tracy, 2011; Jensen, Taylor y Davis, 2012; Lizama, Retamales y Mellados, 2013; Jensen y Bulova y Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Recomendación: se debe realizar TSH y T4L en el nacimiento, y seguimiento anual por el resto de la vida (Smith, 2001; Tracy, 2011 Borrel, 2012; Lizama, Retamales y Mellados, 2013 y Bunt y Bunt, 2014). Se solicita Anti TPO en casos específicos, con la misma indicación que en la población general.

- El hipertiroidismo es ligeramente más frecuente (0,65%) que en la población general, se presenta con la pérdida de peso, intolerancia al calor, e irritabilidad (Jensen y Bulova, 2014 y Alpera, Morata, López. 2012).

Recomendación: pruebas de función tiroidea anuales, previamente descritas (Alpera, Morata y López, 2012 y Jensen y Bulova, 2014)

- La obesidad puede presentarse frecuentemente en las personas con síndrome de Down (Smith, 2001). Se asocia a un metabolismo basal reducido, por lo que se debe dar recomendaciones específicas de dieta hipocalórica.

Recomendación: la restricción en consumo de calorías, basándose en una dieta hipocalórica y ejercicio en el mantenimiento de un peso saludable. Aunque el ejercicio no mejora la fuerza muscular y el equilibrio en esta población, la pérdida de peso significativa requiere programas que combinan intervenciones en ejercicio, la nutrición y el comportamiento (Smith, 2001; Henderson, Lynch y Wilkinson, 2007; Baum, et al; Davidson y Kaminker y Armando, 2008; Weijerman y Winter, 2010; Bull; McGrath, Stransky, Cooley y Moeschler; Moreno y Tracy, 2011; Jensen, Taylor y Davis y Villarroja, et al, 2012; Lizama, Retamales y Mellados, 2013; Jensen

y Bulova y Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

- El síndrome de Down es un factor de riesgo independiente para la osteoporosis, tienen una incidencia de fractura alta, aproximadamente 55% en huesos largos y 30% en cuerpos vertebrales (adultos con síndrome de Down ≥ 50 años de edad).

Recomendación: detección de osteoporosis desde los 40 años con densitometría ósea (Tracy, 2011; Lizama, Retamales y Mellados, 2013; Jensen y Bulova y Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Otorrinolaringología

- El más frecuente es la estenosis de conducto auditivo externo, la otitis media serosa, la sinusitis y el síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAHOS) (Boulet, et al, 2008; Morales, Obeso, y González, 2012; Lizama, Retamales y Mellados, 2013 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Recomendación: se debe realizar examen clínico del oído anual y evaluación audiológica cada 2 años después de los 5 años de por vida (Smith, 2001; Lizama, Retamales y Mellados, 2013; Jensen y Bulova, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015). La polisomnografía se reserva para los casos sintomáticos como se describió previamente (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Oftalmología

- Pliegues y manchas de Brushfield son un dilema ya que son benignos y no interfieren con la visión (Davidson, 2008). Estas personas tienen mayor prevalencia de cataratas congénitas y adquiridas, estrabismo,

nistagmo y errores refractivos (Davidson, 2008 y Federación Española de Síndrome de Down, 2010).

- Los niños mayores y los adolescentes desarrollan queratocono (Davidson, 2008 y Borrel, 2012), un adelgazamiento no inflamatorio de la córnea, lo que provoca distorsión visual, así como sensibilidad a la luz.

Recomendación: valoración oftalmológica al nacimiento y seguimiento cada 1 a 2 años de acuerdo con los síntomas referidos en la historia clínica (Davidson, 2008; Tracy, 2011; Villarroya, et al, 2012; Lizama, Retamales y Mellados, 2013 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Tumores

- Presentan alto riesgo de tumores de células germinales testiculares, hasta 50 veces la tasa de la población general (Jensen y Bulova, 2014). Los seminomas son el tipo más común, con una edad media de diagnóstico de 30 años. Los hombres con síndrome de Down, por regla general tienen hipogonadismo y criptorquidia (Federación Española de Síndrome de Down, 2010).

Recomendación: el examen testicular debería empezar en la niñez y continuar anualmente hasta la edad adulta (Smith 2001 y Davidson, 2008).

Ortopedia

- Problemas congénitos como la displasia del desarrollo de la displasia de cadera y acetabular: los niños mayores y adolescentes que desarrollan una cojera se debe trabajar para luxación de

cadera adquirido, un riesgo relacionado con la laxitud ligamentosa que suelen tener (Alarcón y Salcedo, 2012 y Ross y Olsen, 2014).

- La inestabilidad atlanto axial (Jensen, Taylor y Davis, 2012) es una condición asociada con la hiperlaxitud de los ligamentos que unen C1 y C2. Esta entidad puede o no generar síntomas que incluyen dolor en el cuello, disminución en el rango de movimiento del cuello, trastornos de la marcha, disfunción intestinal o vesical e incontinencia; hiperreflexia y parestesias. El diagnóstico se realiza por medio de imágenes (Alarcón y Salcedo, 2012 y Jensen y Bulova, 2014).

Recomendación: ante la presencia de síntomas neurológicos que impliquen compresión medular se debe solicitar imágenes (radiografía, tomografía axial computarizada o resonancia nuclear magnética) de columna cervical (Smith, 2001; Federación Española de Síndrome de Down, 2010 y Jensen, Taylor y Davis, 2012). La participación en los deportes a menudo desencadena compromiso de la médula espinal, sin embargo, los deportes que ponen los atletas en mayor riesgo para la compresión en la columna cervical, como el boxeo, buceo, equitación, gimnasia, y saltos en la cama elástica, pueden causar lesiones de la médula espinal (Alarcón y Salcedo, 2012), por lo que se debe tener en cuenta en el momento de brindar consejería a los padres.

Pubertad

- Las mujeres suelen tener genitales normales y son capaces de quedar en embarazo, ya que el periodo menstrual se caracteriza por ciclos ovulatorios regulares.

- Los hombres con mayor frecuencia tienen hipogonadismo, y en general presentan esterilidad. Los testículos no descendidos son comunes y, como se mencionó anteriormente, deben reducirse quirúrgicamente (Federación Española de Síndrome de Down, 2010).

Recomendaciones:

El desarrollo sexual de los adolescentes con Síndrome de Down puede desarrollarse de manera normal, por lo que se debe promover la educación sexual y reproductiva, así como la higiene menstrual (Ross y Olsen, 2014; Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015; Tracy, 2011).

Es importante desde la atención primaria ayudar a las familias sobre la planificación del patrimonio, independencia/discapacidad, instalaciones de vida independiente, y los planes de atención de transición (Smith, 2001).

Se recomienda realizar examen testicular anual e identificar tumores de células germinales a todos los hombres con síndrome de Down desde su adolescencia (Davidson, 2008; Federación Española de Síndrome de Down, 2010).

Otros problemas

- Problemas dermatológicos: los niños y adolescentes con síndrome de Down pueden presentar piel seca, dermatitis atópica, queilitis comisural e ictiosis frecuentemente. Deben ser tratados con las terapias tópicas adecuadas (Baum, et al, 2008 y Federación Española de Síndrome de Down, 2010). La higiene adecuada es fundamental para la prevención de la foliculitis e infecciones bacterianas o micóticas (Ross y Olsen, 2014).

Tabla 3. Cuidado en salud de niños con síndrome de Down

Sistema afectado	Características
Examen neonatal	Identificar anormalidades con valoración inicial por parte de pediatría con una historia clínica completa, medidas antropométricas (peso, perímetro cefálico, talla), características fenotípicas, evaluar función cardíaca y gastrointestinal, por medio de ecografía, ecocardiograma. Se debe confirmar SD por medio del cariotipo
Control clínico	En cada control médico: revisión por sistemas: estreñimiento, trastornos de la deglución, reflujo gastroesofágico, SAHOS, sospecha de enfermedad celiaca, antecedente de convulsiones, autismo, déficit de atención e hiperactividad, otros problemas del comportamiento. Al examen físico: se deben tomar medidas antropométricas, control de crecimiento y desarrollo de acuerdo a curvas específicas de personas con SD, exploración neurológica, examinar genitales, evaluación osteomuscular.
Dificultades alimenticias	Evaluar mecanismo de succión, necesidad de alimentación complementaria en caso de identificar problemas en la lactancia. Estar pendientes de presencia de RGE y episodios de estreñimiento.
Audición	Potenciales evocados de 0-6m y examen clínico auditivo cada 6 meses hasta el primer año de edad, y luego anual hasta los 5 años y continuar cada 2 años.
Visión	Examen oftalmológico 0-6 meses, luego cada 6 meses hasta el primer año y anual hasta los 5 años, posteriormente cada 2 años.
Función tiroidea	Al nacimiento y seguimiento anual de por vida
Salud oral	Odontología cada 3-6 meses desde la aparición de primer diente. Estimular hábitos de higiene oral.
Gastrointestinal	Monitorizar dieta y peso. Tener en cuenta H. pylori, enfermedad celiaca y estreñimiento. Conductas adicionales de acuerdo a los síntomas.

Hematológico/Inmunológico	Riesgo aumentado de procesos infecciosos y leucemias. Hacer control con hemograma al nacimiento y anual.
----------------------------------	--

Nota. Resumen recomendaciones para la atención y seguimiento de niños con SD.

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 4. Cuidado en salud de adolescentes con síndrome de Down

Sistema afectado	Características
Examen clínico general	En cada control médico: revisión por sistemas: estreñimiento, trastornos de la deglución, reflujo gastroesofágico, SAHOS, sospecha de enfermedad celiaca, antecedente de convulsiones, autismo, déficit de atención e hiperactividad, otros problemas del comportamiento. Al examen físico: se deben tomar medidas antropométricas, exploración neurológica, desarrollo sexual, evaluación osteomuscular, evaluar estado emocional, conducta y relaciones.
Mujeres	Educación y apoyo en el manejo del ciclo menstrual, consejería vida sexual y anticoncepción. Así como medidas de auto cuidado.
Hombres	Consejería vida sexual y anticoncepción.
Sexualidad	Vulnerables a abuso y explotación sexual. Se debe hacer educación a paciente y familia e identificar signos de alarma.
Acné	Determinar si necesita manejo.
Salud Mental	Los factores sociales, psicológicos y sociales incrementan aumentando el riesgo de desarrollar ansiedad y depresión.

Nota. Resumen recomendaciones para la atención y seguimiento de adolescentes con SD.

Fuente: Elaboración propia.

Cuidado en salud en el adulto con síndrome de Down

El paciente con síndrome de Down requiere seguimiento durante su edad adulta, del mismo modo en que se realiza durante la infancia y la adolescencia, ya que los riesgos son inherentes a su condición genética. Se recomienda que sea el médico

familiar o el internista, quien se encargue del direccionamiento de estas personas (Virji-Babul, Eichmann, Kisly, Down y Haslam, 2007).

En general, el diagnóstico y seguimiento de las personas con síndrome de Down difiere un poco de la población general, ya que requiere el seguimiento de un adulto sin síndrome de Down y a su vez el seguimiento adecuado para su condición, teniendo en cuenta condiciones como el envejecimiento precoz, además de necesitar una atención más estrecha en salud mental (Jensen y Bulova, 2014).

Es necesario realizar un control médico anual, idealmente con un médico que conozca su contexto no solo biológico, sino su contexto laboral, conductual, mental y familiar. En cada control médico se debe realizar una historia clínica completa, identificando alguna anormalidad, de tal manera que se debe interrogar por presencia de estreñimiento, SAHOS, RGE, y alguna alteración mental asociado a déficit de atención, hiperactividad, alteraciones de memoria y/o alteración en la conducta. Adicionalmente se debe realizar un examen físico completo, incluyendo la evaluación osteomuscular. (Tracy, 2011; Borrel, 2012; Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Recomendación: de acuerdo a lo anterior, si se evidencia alguna sintomatología y hallazgo al examen físico complementar estudios según sea el caso con: polisomnografía en caso de sospecha de SAHOS, ante la evidencia de IAA o alteraciones osteomusculares con compromiso neurológico solicitar TAC o RNM de columna cervical, y en caso de hallazgos a nivel mental considerar manejo transdisciplinario con neuropsicología y psiquiatría. (Borrel, 2012).

Como se expuso anteriormente, por las mismas características del síndrome, los riesgos continúan a lo largo de su ciclo vital, de tal manera que deben continuar con pruebas de tamización. A nivel cardiovascular existe un alto riesgo, pues la esperanza de vida ha aumentado a más de 60 años de edad y la enfermedad cardiovascular aterosclerótica es un problema de rápido crecimiento en esta población, con mayor riesgo dado por factores asociados (diabetes

mellitus, la obesidad centrípeta y el hipotiroidismo). También tienen un perfil lipídico menos favorable con alto colesterol y triglicéridos totales y menor de alta densidad en comparación con la población general (Ross y Olsen, 2014).

Recomendación: Se debe realizar seguimiento con glicemia y perfil lipídico en caso de evidencia al examen físico de sobrepeso u obesidad, de lo contrario a partir de los 40 años, anual. (Ross y Olsen, 2014).

Es importante tener en cuenta que estas personas tienen alto riesgo de desarrollar prolapso de la válvula mitral, por lo que el seguimiento cardiológico debe ser estricto, sin embargo no se indica seguimiento con ecocardiograma, a menos que se encuentren hallazgos que lo sugieran al examen físico, o presente síntomas de insuficiencia cardíaca.

Recomendación: se solicita ecocardiograma de acuerdo a hallazgos clínicos (signos y síntomas) que sugieran insuficiencia cardíaca. Cabe mencionar la necesidad de profilaxis para endocarditis bacteriana si se encuentran defectos valvulares o presentan factores de riesgo (Tracy, 2011; Borrel, 2012; Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

A nivel sexual y reproductivo, estas personas tienen un desarrollo igual que el resto de la población, de tal manera que corren los mismos riesgos por lo que se debe continuar el seguimiento en este aspecto, haciendo énfasis en identificar conductas de riesgo.

En las mujeres es importante tener en cuenta las alteraciones ginecológicas, ya que las niñas y mujeres con discapacidad intelectual pueden manejar la menstruación por sí mismas, comenzando con la educación desde los 9 años con el uso de ayudas visuales, aconsejando sobre el uso de tampones o

toallas desechables con cambio cada 4 horas y aumentando la frecuencia del baño para fomentar la higiene (Ross y Olsen, 2014). Cabe mencionar que se debe continuar con educación sexual y reproductiva, incluyendo los métodos de planificación.

- Citología cervico-vaginal: Las pruebas de Papanicolaou y exámenes pélvicos pueden ser de difícil realización debido a la mala comprensión y al miedo a las molestias y el dolor causado por el examen. El cribado con citología debe ofrecerse a todas las mujeres mayores de 21 años con intervalos individualizados. Si el examen con espéculo no se tolera, utilizar un hisopo (Smith, 2001; Virji-Babul, Eichmann, Kisly, Down y Haslam, 2007; Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Recomendación: se debe realizar CCV anual a partir de los 21 años de edad.

- Respecto a la anticoncepción se recomiendan píldoras de baja dosis según la evaluación del riesgo, dado el riesgo aumentado de trombosis venosa profunda como resultado de su estilo de vida más sedentario y las repercusiones del aumento de peso (Smith, 2001 y Ross y Olsen, 2014).
- Mamografía: para las personas con síndrome de Down del mismo modo que para la población general, aunque algunos recomiendan su inicio antes de los 50 años, sobre todo cuando hay antecedente familiar. Se debe individualizar. (Virji-Babul, Eichmann, Kisly, Down y Haslam, 2007; Federación Española de Síndrome de Down, 2010; Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Recomendación: mamografía a partir de los 50 años y cada 2 años, en caso de presentar factores de riesgo como antecedente familiar

de primer grado de cáncer de seno, se solicita a partir de los 45 años, todo depende de la historia clínica.

A nivel digestivo, lo característico en personas con síndrome de Down es la disminución de la motilidad intestinal, que conduce al estreñimiento crónico.

Recomendación: en caso de estreñimiento crónico debe considerarse manejo con dieta y ejercicio, y de requerirlo, con suplementos de fibra y laxantes más seguros (polietilenglicol) (Ross y Olsen, 2014).

Las personas con discapacidad intelectual tienen mayor riesgo de baja densidad mineral ósea (DMO), y el síndrome de Down es un factor de riesgo independiente para esta, además de fracturas, por lo que se considera la detección a los 40 años para las personas que viven en instituciones y 45 años para los que viven en la comunidad. El tratamiento de la baja DMO y la osteoporosis debe ser abordado de la misma manera que en la población general (Borrel, 2012; Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Recomendación: se debe realizar densitometría ósea a partir de los 40 años.

Las personas con SD por su condición y el envejecimiento prematuro tienen mayor riesgo de desarrollar demencia, principalmente de tipo Alzheimer.

Recomendación: es importante tener claro el diagnóstico diferencial de tal manera que se debe complementar estudios con: VDRL, Elisa para VIH, hemograma, niveles de Vitamina B12, neuroimagenes según sea el caso y tenga indicación, se debe complementar el estudio con valoración por neuropsicología. En esta población es importante evaluar

polifarmacia y tomar medidas al respecto. (Borrel, 2012; Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

En cuanto a procesos infecciosos, estos presentan una quinta parte de todas las muertes de las personas con síndrome de Down, siendo las enfermedades respiratorias las que representan la mayor proporción. El aumento de la susceptibilidad a las infecciones respiratorias es multifactorial, por lo que la vacunación contra la influenza debe ser anual y son considerados candidatos para la vacunación temprana contra el neumococo (Ross y Olsen, 2014).

Recomendación: vacunación contra neumococo de manera temprana se considera antes de los 50 años e Influenza anual de manera estricta (Ross y Olsen, 2014).

Por las alteración auditivas caracterizadas por el síndrome es importante continuar examen clínico auditivo y evaluación audiológica cada tres años, o según criterio médico. Al igual que la valoración oftalmológica que debe ser cada 2 años, y a partir de los 30 años cada 5 años, o según recomendación médica.

Teniendo en cuenta lo mencionado en el aparte de alteraciones endocrinológicas de las personas con SD, es importante tener en cuenta que el seguimiento anual con TSH y T4L continúa en la edad adulta de manera anual. (Smith, 2001; Tracy, 2011; Borrel, 2012; Lizama, Retamales y Mellados, 2013 y Bunt y Bunt, 2014).

A continuación se resumen todas las recomendaciones en el cuidado en salud de las personas adultas con síndrome de Down.

Tabla 5. Cuidado en salud de adultos con síndrome de Down

Sistema afectado	Características
Cardiovascular	Se puede desarrollar en un 50% prolapso de válvula mitral, por lo que en caso de presentar hallazgos clínicos de insuficiencia cardíaca o valvulopatía solicitar ecocardiograma, no se solicita como seguimiento. En personas con sobrepeso u obesidad se debe solicitar glicemia y perfil lipídico, de lo contrario por el riesgo cardiovascular, se evaluará a partir de los 40 años. Ser muy enfáticos en prevención de obesidad y sobrepeso. Por alto riesgo de SAHOS y estreñimiento se deben dar recomendaciones y en la consulta identificar síntomas al respecto, para definir necesidad de complementar estudios o realizar manejo.
Osteoporosis	Se solicita densitometría ósea en adulto joven y a los 40 años en hombres con hipogonadismo y mujeres con el inicio de menopausia.
Audición	Examen audiológico cada 3 años o según se considere necesario.
Visión	Examen oftalmológico a partir de los 30 años cada 5 años.
Función tiroidea	Anual con TSH y T4L o en caso de presentar síntomas.
Salud oral	Odontología cada 6 meses considerar profilaxis para endocarditis bacteriana.
Gastrointestinal	Incrementa el riesgo de enfermedad celiaca y estreñimiento. Indagar síntomas en el desarrollo de la historia clínica.
Salud mental	Riesgo aumentado de depresión y ansiedad. Así como desarrollo de enfermedad de Alzheimer temprano < 50 años. Por lo que se debe estar atentos a cualquier cambio comportamental, de memoria, indagarlo durante la realización de la historia clínica, e intervenirlo si se evidencia.
Salud sexual y reproductiva	Realización de CCV a partir de los 21 años de edad y seguimiento individualizado, mamografía a partir de los 50 años y cada 2 años seguimiento. Continuar educación sexual y reproductiva así como

Nota. Resumen de las recomendaciones generales para la atención y el seguimiento en adultos con SD.

Fuente: Elaboración propia

Inmunoprofilaxis

Al evaluar el consolidado de la información y la búsqueda bibliográfica, todos los programas recomiendan que por las características inmunológicas de esta población, deben tener el esquema de vacunación completo (Smith, 2001). Se recomienda vacunar siempre con influenza anual y evaluar la necesidad de vacunación temprana contra el neumococo, debido al aumento de la susceptibilidad a las infecciones respiratorias (Ross y Olsen, 2014). Dado que no se encontró un esquema unificado o estandarizado para esta población, se recomienda la vacunación de acuerdo al esquema de cada país, para el caso de Colombia es el esquema de vacunación PAI (Programa Ampliado de Inmunización), el cual hizo una modificación al instaurarse la vacuna contra la varicela, se envió un comunicado el 22 de Junio del 2015 con la introducción de la vacuna contra la varicela y modificación del esquema nacional de vacunación en Colombia así: Vacuna contra la varicela que se aplicará una sola dosis al año de edad y la vacuna contra la Fiebre Amarilla se aplicará a los 18 meses de edad conjuntamente con el primer refuerzo de DPT y polio oral (ver anexo 7).

Consejería

El médico familiar está en la capacidad de realizar las actividades de mantenimiento de la salud, principalmente educación y consejería, una de las falencias más importantes en la atención actual de las personas con síndrome de Down (E7; E10 y E12, 2015).

- Nutrición

Los primeros inconvenientes que se pueden presentar están asociados con trastornos en la deglución, secundarios a la hipotonía característica de las personas con esta condición, afectando así el proceso de lactancia (Departamento de salud del estado de Nueva York, División de salud familiar y Oficina de intervención temprana, 2006).

Recomendación: educar acerca de la adecuada técnica de lactancia, si a pesar de las intervenciones en este aspecto no se logra un adecuado proceso de succión, será necesario complementar con fórmula. Es importante informar a los padres desde un principio lo que conlleva el que se afecte la lactancia, por lo que se deben generar estrategias para mejorar la estimulación temprana, muscular motor-oral de forma natural, con apoyo por terapia ocupacional, del lenguaje y fisioterapia. (Departamento de salud del estado de Nueva York, División de salud familiar y Oficina de intervención temprana, 2006 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

Al haber iniciado alimentación complementaria, es importante apoyarse con el proceso de estimulación temprana, la estimulación temprana se debe iniciar a partir de los 3 meses de edad en asociación con terapia del lenguaje, ocupacional y fisioterapia, apoyando en el proceso de deglución y neurodesarrollo. De la misma manera, el apoyo nutricional evaluando el momento idóneo para incluir los alimentos de manera paulatina, ajustados a la edad y acompañando el desarrollo del sistema gastrointestinal (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

A partir del año de vida el niño debe participar de la mesa familiar y comer los mismos alimentos, ajustados a sus requerimientos. Con 4 comidas al día, de menor cantidad y de menor aporte calórico (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015)

El suplemento de vitaminas con la dieta no ha demostrado que tenga algún beneficio, no se ha demostrado que mejoren el crecimiento, el desarrollo, el comportamiento o la salud en general de los niños con síndrome de Down (Departamento de salud del estado de Nueva York, División de salud familiar y Oficina de intervención temprana, 2006).

Recomendación: promover la realización de actividad física para evitar el sedentarismo y estimular el consumo de dieta hipocalórica, previniendo el sobrepeso y la obesidad característica del síndrome (Kanimker y Armando, 2008; Tracy, 2011; Lizama, Retamales y

Mellados, 2013; Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015), evitar el estreñimiento con el aporte adecuado de fibra y agua, y procurar los cuidados y revisiones médicas precisas, especialmente las relativas al hipotiroidismo, así como de la enfermedad celíaca, el hipertiroidismo y la diabetes (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

- **Higiene Corporal**

Se debe hacer énfasis en generar una conducta repetitiva con la higiene corporal, para que el niño con Síndrome de Down persista con la conducta positiva.

Recomendación: el baño de manera habitual, así como la limpieza general de piel y uñas, de vulva o prepucio, el manejo de los olores corporales, mocos, lagañas, incontinencia o pérdidas de orina, entre otros se deben estimular dentro del proceso de autocuidado. (Federación Española de Síndrome de Down, 2010 y Ross y Olsen, 2014).

- **Higiene bucodental**

Es de gran importancia que la higiene bucal comience desde la aparición de los primeros dientes, y se haga énfasis en crear una conducta agradable y repetitiva, ya que al comienzo van a actuar por imitación. No es necesario el uso de pasta dental antes del primer año de edad, basta con un cepillo pequeño y suave para limpiar, como mínimo dos veces al día (Smith, 2001 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

El uso de la seda dental una vez al día, desde la aparición de los primeros molares temporales nos permite eliminar la placa bacteriana de las paredes laterales de cada diente, reduciendo así la inflamación gingival interdental (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

El uso de enjuague bucal se recomienda de preferencia en spray y el enjuague debe ser 2 veces al día con una duración de 30 segundos. Es importante recomendarle a los padres la importancia del control por odontología cada 6 meses (Federación Española de Síndrome de Down, 2010).

- **Higiene Física**

Para la prevención de la obesidad en las personas con Síndrome de Down, es de gran importancia fomentar la actividad física, así como el ejercicio regular, haciendo énfasis en deportes como: la bicicleta, la natación, el tenis, o las actividades al aire libre. En este grupo de personas se debe volver una rutina que genere condiciones positivas. También se deben descartar patologías que restrinjan ciertas actividades físicas, como lo es la inestabilidad atlanto-axoidea (Baum, et al, 2008 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

- Higiene Postural

Para prevenir las alteraciones a nivel de la columna vertebral se debe fomentar la higiene postural en la personas con síndrome de Down, teniendo un control en el peso de las maletas, evitando no solo el exceso de peso, sino una adecuada colocación de las mismas (Federación Española de Síndrome de Down, 2010).

- Higiene mental

Consiste en crear un cronograma de actividades que les permitan a las personas con síndrome de Down tener una estimulación positiva, organizando horas para ver televisión, videojuegos o juegos en solitario. Se deben fomentar hábitos de juego y actividades de ocio y tiempo libre en familia o asociaciones y propiciar grupos de amigos para divertirse.

En el caso de los adolescentes se debe educar a los padres e informar a los adolescentes con síndrome de Down sobre los riesgos de consumo de sustancias psicoactivas, al igual que educación sexual y reproductiva, prestando la asesoría necesaria sobre los métodos de planificación y la identificación de los signos de alarma en caso de presentarse abuso sexual. De la misma manera, es importante brindar el apoyo en todo el proceso de inclusión en la vida social, estimulando integración laboral y actividades que fomenten independencia, en un trabajo transdisciplinario con terapia ocupacional. (Federación Española de Síndrome de Down, 2010 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

- Educación afectivo-sexual

El objetivo es generar un entorno adecuado, para así conocer el deseo de la persona en el desarrollo de su sexualidad, este entorno idealmente debe ser brindado por la familia, ofreciéndole la información que este requiera, con el fin de prevenir situaciones de abuso, enfermedades de transmisión sexual y/o embarazos no deseados (Smith, 2001; Federación Española de Síndrome de Down, 2010; Tracy, 2011; Ross y Olsen, 2014 y Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

- Prevención de accidentes

Va encaminado a la concientización de las familias a que la persona con síndrome de Down, aunque con más lentitud, realiza las mismas actividades que cualquier otra persona, de tal manera que se debe tener sumo cuidado a la hora de prevenir accidentes. Este cuidado debe ser desde la utilización de calzado apropiado, hasta las medidas generales de protección en casa, como: las barandas, los antideslizantes, o el simple hecho de guardar los implementos de aseo que son tóxicos en lugares apropiados y fuera del alcance de los niños, por esto es importante que el médico en la consulta haga énfasis en este aspecto (Federación Iberoamericana de Síndrome de Down, 2015).

- Apoyo a padres y/o cuidadores de personas con síndrome de Down

En Colombia se cuenta con dos instituciones reconocidas internacionalmente, que brindan acompañamiento a las personas con síndrome de Down y sus familias, dentro de las que se encuentran: La Corporación Síndrome de Down y Asdown. Los profesionales sanitarios de atención primaria, principalmente gineco-obstetras, pediatras y médicos de familia, que son en muchos casos el primer contacto con las familias, deben tener conocimiento de estas instituciones, pues como se nombró previamente en el momento de dar la noticia uno de los pasos es brindar información para un acompañamiento integral, que los padres conozcan a dónde acudir en caso que necesiten información adicional y completa, además de tener apoyo de personas que pasaron o se encuentran en una situación similar.

Para entender este proceso es necesario conocer el objetivo y las funciones de cada una de ellas.

- Asdown: es una asociación de padres que se creó en el año 2003, con el objetivo de realizar actividades diferentes a las prestadas por las IPS (Corporación Síndrome de Down), todo centrándose en las familias, de allí sale la idea de crear la asociación de padres apoyando a padres, basándose en el modelo de ASDRA de Argentina. La asociación consta de tres lineamientos: línea de acompañamiento a familia, línea de promoción de la educación inclusiva y la línea de incidencia política. (E12, 2015).

Para ingresar a la asociación se necesita que tenga un familiar con discapacidad intelectual, independientemente de la institución a la que pertenezca. No solamente con síndrome de Down, que es la cara visible de la discapacidad intelectual. (E12, 2015). Es más un apoyo social no médico o de prestación de servicios. (E6 y E10, 2015).

- Corporación Síndrome de Down: es una institución prestadora de servicios específicos para personas con síndrome de Down, donde brindan todo el acompañamiento psicológico, educativo y de estimulación temprana de manera integral a la persona con síndrome de Down, contando con profesionales (fisioterapeuta, terapeuta ocupacional y fonoaudiología) que permiten el acompañamiento durante el ciclo vital de la persona con esta condición, incluyendo la edad adulta (E11, 2015), y de acuerdo a las competencias que se van desarrollando y a los logros obtenidos avanzan de nivel. Además de brindar todo el apoyo a la inclusión educativa (E6, 2015).

Se adquiere el servicio de manera particular o por remisión directa de la EPS, el cual muchos han llegado a obtener el servicio por medio de tutela y salud prepagada. (E2; E4; E6 y E11, 2015).

De acuerdo a lo descrito anteriormente, se puede brindar la información necesaria y según las necesidades que tengan los familiares y/o cuidadores de las personas con síndrome de Down teniendo en cuenta las características particulares, para que puedan dirigirse y averiguar, lo importante es conocer y brindar la información oportuna,

teniendo en cuenta el apoyo a brindar por cada una de ellas, pues, la primera es una asociación de padres, donde se brinda información legal, educativa, laboral, de salud y acompañamiento para la defensa de los derechos de la persona con discapacidad intelectual, sin que se presten precisamente servicios de salud o de terapia específica, a diferencia de la Corporación que es una IPS donde sí se ofertan este tipo de servicios.

Inclusión Social

Es importante el apoyo para la inclusión social, tanto educativa como laboral, soportados en la Ley colombiana (Ley Estatutaria N° 1618, 2013), con el acompañamiento de instituciones dedicadas a este fin, como Asdown.

Como médicos familiares y profesionales encargados del seguimiento continuo de las personas con síndrome de Down, es importante conocer los derechos de estas personas y la importancia en el desarrollo no solo cognitivo, sino personal al hacer parte de este proceso, ya que se debe ver a la persona con síndrome de Down en todo su contexto y no solo a nivel biológico. Por lo que se debe conocer que actividades realiza o no realiza diariamente la persona con síndrome de Down y su familia, y como esto interfiere en el proceso de salud, incluyéndose en el ámbito social y emocional.

Los familiares durante el desarrollo de las entrevistas brindaron una información que debe ser tomada en cuenta, manifestando que una de las causas principales para el desarrollo de ansiedad y depresión en especial en los adolescentes y adultos con síndrome de Down, era precisamente la sensación de sentirse “inútiles”, al no pertenecer a un grupo educativo o laboral. Precisamente por el incremento en el riesgo de desarrollar demencia a edad temprana u otras manifestaciones en la alteración del comportamiento, que no necesariamente pueden ser patologías desarrolladas propiamente del síndrome, sino la asociación a un auto-reconocimiento por parte de la persona con SD y observar retrospectivamente, teniendo la sensación que es importante para su completo bienestar desarrollar una actividad en la que se sientan útiles para la sociedad y sus familias.

Recomendación: brindar información a los padres y/o cuidadores acerca de los derechos y el proceso de inclusión laboral y educativa de las personas en

condición de discapacidad, estimulando el ingreso a un aula escolar regular de acuerdo a las posibilidades de la persona con síndrome de Down, así como estimular la realización de actividades extracurriculares que le agraden a la persona con síndrome de Down (actividades deportivas, artísticas, etc.), ya que se ha evidenciado las capacidades de estas personas en múltiples actividades deportivas a nivel competitivo.

En la edad adulta y en la adolescencia dar consejería y brindar el apoyo para el proceso de inclusión laboral promoviendo las actividades que la persona con síndrome de Down desee realizar, por lo que es necesario individualizar.

Capítulo VI

14. Conclusiones

- Hasta el momento en Colombia no se cuenta con un plan de atención integral para personas con síndrome de Down.
- Existen leyes a nivel mundial a favor de las personas con algún tipo de discapacidad, sin embargo en la mayoría de países estas personas tienen dificultades para hacer valer sus derechos y requieren de entidades que aboguen por ellos.
- El médico familiar debe ser un actor importante en los planes de salud familiar para la población general y para las personas con síndrome de Down, promoviendo su bienestar no solo físico sino también mental, emocional y social, teniendo en cuenta la inclusión educativa y laboral.
- La atención primaria debe ser el pilar para la persona con síndrome de Down para facilitar el seguimiento a lo largo del ciclo vital individual y familiar, de acuerdo a las necesidades que su condición plantea.
- La atención de las personas con síndrome de Down está centrada en el seguimiento en la infancia pero en general, cuando llegan a la adultez quedan descubiertos y no se toman en cuenta como una población económicamente activa.

Limitaciones

Limitaciones para revisión bibliográfica:

- No se cuenta con gran cantidad de bibliografía sobre planes de atención primaria para personas con síndrome de Down.
- En los grupos de interés no se logró completar la información pues no hay acceso abierto en algunos países a información general y explícita sobre normas, grupos de apoyo, grupos de trabajo, otros servicios disponibles para personas con síndrome de Down.
- La bibliografía disponible no cuenta con niveles de evidencia ni grados de recomendación.

Limitaciones para la realización de entrevistas:

- Es difícil establecer contacto con las asociaciones pues no se cuenta con información disponible en páginas de internet, sin embargo se contactaron Corporación Síndrome de Down y Asdown, organizaciones que se encuentran reconocidas internacionalmente, a pesar de eso la respuesta de las personas afiliadas a las instituciones nombradas para la realización de las entrevistas no fue la esperada.
- Hubo rechazo por parte de algunas personas, principalmente por la población adulta contactada, por los múltiples trabajos que hacen las universidades con esta población.
- Como se mencionó anteriormente se logró contactar a dos asociaciones, sin embargo Asdown, por ser un grupo de padres asociados, no cuenta con un director por lo que no se pudo realizar esta entrevista. Respecto a Corporación Síndrome de Down, los directores con quienes se logró establecer contacto tenían a un familiar con Síndrome de Down afiliado a la institución, lo que los excluyó para realizar la entrevista de directores. Por lo cual se optó por realizar la entrevista como familiar y/o cuidador.

Limitación para realización de la propuesta

- La falta de regulación normativa que apoye el desarrollo de la propuesta basada en el plan de salud familiar.
- Limitación en bibliografía previamente mencionada.

15. Referencias

- Alarcón, A. y Salcedo, C. (2012). Trastornos ortopédicos en niños con síndrome de Down. *Revista Española de pediatría*, 68 (6), 424-428.
- Alemañy, E., Díaz-Perera, G. (2013). Medicina Familiar en Cuba. *Medwave*, 13 (3).
- Alpera, R., Morata, J. y López, M. (2012). Alteraciones endocrinológicas en el síndrome de Down. *Revista Española de pediatría*, 68 (6), 440-444.
- Bass, C. (2012). *Modelo de salud familiar en Chile y mayor resolutiveidad de la atención primaria en salud ¿Contradictorios o complementarios.*
- Bastidas, M., Ariza, G., Zuliania, L. (2013). Reconocimiento del niño con síndrome de Down como un sujeto de crianza. *Revista Facultad Nacional de Salud Pública*. 31 (1) 102-109.
- Baum, R. et al. (2008). Primary Care of Children and Adolescents with Down Syndrome: An Update. *Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care*. 38, 241-261
- Becerril-Montekio, V., Reyes, J. y Manuel, A. (2011). Sistema de salud de Chile. *Salud Publica, Mexico*, 53 (2), 132-143.
- Bello, M. y Becerril-Montekio, V. (2011). Sistema de salud de Argentina. *Salud Publica Mexico*, 53 (2), 96-109.
- Borrel, J. (2012). Cuidados de salud en el adulto con síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría*, 68 (6), 448-452.
- Boston Children's Hospital. (s.f.). *Down Syndrome Program Overview*. Recuperado de: <http://www.childrenshospital.org/centers-and-services/down-syndrome-program>
- Botia, D., Gaona, L., Ovalle, P., Puello, I., Tellez, D. y Villamil, C. (2015). *Maltrato en la vejez y en personas en condición de discapacidad.*
- Boulet, S., et al. (2008) Health Care Expenditures for Infants and Young Children with Down Syndrome in a Privately Insured Population. *The Journal of Pediatrics*. 241-246.

- Bozzo, G. (1999). *Desarrollo de la medicina familiar en Chile*. Recuperado de <http://medicinafamiliar.cl/medicina-familiar-en-chile/desarrollo-de-la-medicina-familiar-en-chile/>
- Bull, M. (2011). Health Supervision for Children With Down Syndrome. *Pediatrics*, 128 (2), 393-406.
- Bunt, C. y Bunt, S. (2014). Role of the family physician in the care of children with Down Syndrome. *American Family Physician*, 90(12), 851-858.
- Canada Disability Savings Act. (2007). *Canada Disability Savings Act (S.C., 2007, c. 35, s. 136)*. Recuperado de: <http://laws-lois.justice.gc.ca/eng/acts/C-3.5/page-1.html#h-1>
- Canada Education Savings Act. (2004). *Canada Education Savings Act (S.C., 2004, c. 26)*. Recuperado de: <http://laws-lois.justice.gc.ca/eng/acts/C-3.6/page-1.html#h-1>
- Canada Pension Plan. (1985). *Canada Pension Plan (RSC, 1985, c. C-8)*. Recuperado de: <http://laws-lois.justice.gc.ca/eng/acts/C-8/page-1.html#h-1>
- Canada Revenue Agency (s.f.). *About the Child Disability Benefit (CDB)*. Recuperado de: http://www.cra-arc.gc.ca/bnfts/fq_cdb-eng.html#q1
- Canadian Disability Policy Alliance (s.f. a). *NB Provincial Inclusive Education Policy*. Recuperado de: <http://www.disabilitypolicyalliance.ca/latest-news/provincial-government-launches-inclusive-education-policy-2.html>
- Canadian Disability Policy Alliance (s.f. b). *Wage Subsidies and Disability*. Recuperado de: http://www.disabilitypolicyalliance.ca/employment_team/employment_wagesubsidies/wage-subsidies-for-disabled-persons.html
- Castro, A. (2012). *El síndrome de Down no es solo cuestión de niños*. Recuperado de: <http://www.efesalud.com/noticias/el-sindrome-de-down-no-es-solo-cuestion-de-ninos/>
- CDC- Centers for Disease Control and Prevention. (s.f.). *Data & Statistics in The United States*. Recuperado de: <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/data.html>
- Center for Parent Information and Resources. (s.f.). *Find Your Parent Center*. Recuperado de: <http://www.parentcenterhub.org/find-your-center/>

- Center for Parent Information and Resources. (s.f.). Parent Technical Assistance Centers. Recuperado de: <http://www.parentcenterhub.org/ptacs/>
- Chan, M. (2008). *Regreso a Alma-Ata*. Obtenido de <http://www.who.int/dg/20080915/es/>
- Children's Hospital of Eastern Ontario (CHEO). (s.f.). *Down Syndrome Clinic*. Recuperado de: <http://www.cheo.on.ca/en/downsyndromeclinic>
- Clínicas de Chile A.G. (s.f.). Sistema de Salud de USA: Cómo funciona y que propone la Reforma. Recuperado de: http://www.clinicasdechile.cl/Coyuntura_21.pdf
- Clínica Las Condes (s.f.). *Centro de apoyo pacientes Síndrome de Down*. Recuperado de <http://www.clinicalascondes.cl/CENTROS-Y-ESPECIALIDADES/Centros/Centro-Clinico-Down.aspx>
- Comunidad de Madrid (2012-2015). *Tercer plan de acción para personas con discapacidad de la comunidad de Madrid*.
- Congressional Budget Office. (2015). S. 1177-Every Child Achieves Act of 2015. Recuperado de: <http://www.cbo.gov/publication/50172>
- Constitución Política De Colombia. (1991). *Constitución Política de Colombia*. Recuperado de: http://www.procuraduria.gov.co/guiamp/media/file/Macroproceso%20Disciplinario/Constitucion_Politica_de_Colombia.htm
- Culebras, E., Silvestre, J. y Silvestre, F.(2012). Alteraciones odonto-estomatológicas en el niño con síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría*, 68 (6), 434-439.
- Davidson, M. (2008). Primary Care for Children and Adolescents with Down Syndrome. *Pediatr Clin N Am*, 55 (5), 1099–1111.
- De los Santos-Briones, S., Garrido-Solano, C. y Chávez-Chan, M. (2004). Análisis comparativo de los sistemas de salud de Cuba y Canadá. *Revista Biomédica*. 15 (2) 81- 91.
- Departamento de Justicia de los Estados Unidos (2012). *Guía sobre las Leyes de Derechos de Discapacitados*. Recuperado de http://www.ada.gov/cguide_spanish.htm#anchor62335
- Departamento de Salud del Estado de Nueva York, División de salud familiar y Oficina de intervención temprana (2006). *Guía rápida de consulta para padres y*

profesionales síndrome de Down evaluación e intervención para niños pequeños.
New York

Dominguez-Alonso, E. y Zacca, E. (2011). Sistema de salud de Cuba. *Salud Publica Mexico*, 53 (2), 168-176.

Down España (2011). *Programa Español de Salud para personas con Síndrome de Down*. España: Down España

Down España (2012). *La Atención Médica al Adulto con Síndrome de Down*. España: Down España

Down España (2015). *Down España*. Recuperado de
<http://www.sindromedown.net/index.php?idMenu=2&idIdioma=1>

Education Week. (s.f.). No Child Left Behind. Recuperado de:
<http://www.edweek.org/ew/issues/no-child-left-behind/>

Ellis, H. (2013). John Langdon Down: Down's syndrome. *J Perioper Pract*, 23 (12).

E 1 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 1.

E 2 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 2.

E 3 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 3.

E 4 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 4.

E 5 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 5.

E 6 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 6.

E 7 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 7.

E 8 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 8.

E 9 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 9.

E 10 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 10.

E 11 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 11.

E 12 (2015). Entrevista familiar y/o cuidador 12.

E 01 (2015). Entrevista persona con síndrome de Down 01.

E 02 (2015). Entrevista persona con síndrome de Down 02.

E 03 (2015). Entrevista persona con síndrome de Down 03.

E 04 (2015). Entrevista persona con síndrome de Down 04.

E 05 (2015). Entrevista persona con síndrome de Down 05.

Federación Española de Síndrome de Down (2009-2013). *II Plan de Acción para personas con Síndrome de Down en España*. Recuperado de

<http://www.edsa.eu/files/presentations/II%20Plan%20de%20Accion.pdf>

Federación Española de Síndrome de Down (2010). *Programa Español de Salud para personas con Síndrome de Down*.

- Federación Iberoamericana de Síndrome de Down (2015). *Programa Iberoamericano de salud para Personas con Síndrome de Down*. España: FIADOWN
- Fondo de naciones unidas para la infancia UNICEF (2001). *Inclusión de niños con discapacidad en la escuela regular*. Uruguay.
- Gigi's Playhouse. (s.f.). Recuperado de: <http://gigisplayhouse.org/newyork/>
- Gigi's Playhouse. (s.f.). *About*. Recuperado de: <http://gigisplayhouse.org/newyork/about/>
- Fernández, I. et al. (2012). Neurología y síndrome de Down. Desarrollo y atención temprana. *Revista Española de Pediatría*, 409-414.
- Gómez, J. (2012). *Discapacidad en Colombia: Reto para la Inclusión en Capital Humano*. Recuperado de: <http://www.colombialider.org/wp-content/uploads/2011/03/discapacidad-en-colombia-reto-para-la-inclusion-en-capital-humano.pdf>
- González, I. (2000). Reflexiones acerca de la salud familiar. *Revista Cubana Medicina General Integral*, 16 (5).
- Guerrero, R., Gallego, A. Becerril-Montekio, V. y Vásquez, J. (2011). Sistema de salud de Colombia. *Salud Publica Mexicana*, 53 (2), 144-155.
- HealthCare.gov. (s.f.). *Social Security Disability Insurance (SSDI)*. Recuperado de: <https://www.healthcare.gov/people-with-disabilities/ssdi-and-medicare/>
- Hernández, I. y Manrique, R. (2006). Prevalencia de síndrome de Down en CEHANI-ESE, San Juan de Pasto Colombia 1998-2003. *Nova - Publicación Científica*, 4 (5), 50-56.
- Institute for Clinical Systems Improvement ICSI. (2012). Health Care Guideline Routine Prenatal Care. 1-15.
- Instituto Nacional de Estadística, Geografía e Informática (s.f.). *Clasificación de Tipo de Discapacidad*. Recuperado de : http://www.inegi.org.mx/est/contenidos/proyectos/aspectosmetodologicos/clasificadoresycatalogos/?_file=/est/contenidos/proyectos/aspectosmetodologicos/clasificadoresycatalogos/doc/clasificacion_de_tipo_de_discapacidad.pdf
- Henderson A., Lynch, S. y Wilkinson, S. (2007). Adults with Down's syndrome: the prevalence of complications and health care in the community. *British Journal of General Practice*, 57 (534), 50-55.

- Hospital Aleman (s.f.). *Niños y jóvenes con discapacidad intelectual y su familia*.
 Recuperado de: <http://www.hospitalaleman.org.ar/bebes-ninos/ninos-y-jovenes-con-discapacidad-intelectual-y-su-familia/>
- Irvine, B. Luo, W. y León, J. (2015). Congenital Anomalies in Canada 2013: A Perinatal Health Surveillance Report by the Public Health Agency of Canada's Canadian Perinatal Surveillance System. *Health Promotion and Chronic Disease Prevention in Canada Research, Policy and Practice*. 21-22.
- Jensen, K., Taylor, L. y Davis, M. (2012). Primary care for adults with Down syndrome: adherence to preventive healthcare recommendations. *Journal of Intellectual Disability Research*, 57 (5).
- Jensen, K. y Bulova, P. (2014). *Managing the care of adults with Down's syndrome*. Joseph M. Sanzari Children's Hospital. (s.f.). *The JUDY Center for Down Syndrome*.
 Recuperado de: <http://www.hackensackumc.org/our-services/joseph-m-sanzari-childrens-hospital/the-judy-center-for-down-syndrome/>
- Kaminker, P. y Armando, R. (2008). Síndrome de Down Primera parte: enfoque clínico-genético. *Archivos argentinos de Pediatría*, 106 (3).
- Ley de Servicios sociales de la Comunidad de Madrid (2003). *Ley 11/2003, de 27 de marzo, de Servicios Sociales de la Comunidad de Madrid*.
- Ley Estatutaria N° 1618 (2013). *Ley Estatutaria N° 1618*.
- Ley N° 115. (1994). *Ley general de educación*. Colombia.
- Ley N° 1438 (2011). *Ley N° 1438*.
- Ley N° 1752. (2015). *Ley N° 1752*.
- Ley N° 19284. (1994). *Normas para la plena integración social de personas con discapacidad*. Chile.
- Ley N° 19954. (2004). *Modificación de la ley 18600 en lo relativo al procedimiento de interdicción de los discapacitados mentales*. Chile.
- Ley N° 20422. (2010). *Normas sobre igualdad de oportunidades e inclusión social de personas con discapacidad*.
- Ley N° 24901 . (1997). *Sistema de prestaciones básicas en habilitación y rehabilitación integral a favor de las personas con discapacidad*. Argentina.
- Ley Pública 94-142 y Ley 21 de P.R. (s.f.). *Ley Pública 94-142 y Ley 21 de P.R.*
 Recuperado de <http://www.angelfire.com/rnb/MCIdeas/impedimento/94142.html>

- Ley Pública 101-336. Acta para americanos con impedimento (A.D.A.) (s.f.). *Ley Pública 101-336. Acta para americanos con impedimento (A.D.A.)*. Recuperado de <http://www.angelfire.com/rnb/MCIdeas/impedimento/101336.html>
- Ley publica 106–402. (2000). *Developmental Disabilities Assistance and Bill of Rights Act of 2000*.
- Lizama, M., Retamales, N. y Mellados, C. (2013). Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0-18 años. *Rev Med Chile*, 141, 80-89.
- Malea, I. et al. (2012). Neurología y síndrome de Down. Desarrollo y atención temprana. *Revista Española de Pediatría*, 68 (6), 409-414.
- Martín, A. y Jodar, G. (2011). Atención primaria de salud y atención familiar y comunitaria. *Atención familiar y salud comunitaria*. 1-16.
- Marengo, V. y Segrera, Y. (2011). *Los derechos de las personas con Síndrome de Down. Manual para defensores*. Recuperado de: <http://manglar.uninorte.edu.co/bitstream/handle/10584/1202/Sindrome%20Down.pdf;jsessionid=B7DFE4679F7DBE82D92F360C35EC319F?sequence=1>
- McGrath R., Stransky, M., Cooley, W. y Moeschler, J. (2011). National Profile of Children with Down Syndrome: Disease Burden, Access to Care, and Family Impact. *The Journal of Pediatrics*, 159 (4), 535-540.
- Ministerio de Educación Nacional República de Colombia. (s.f.). *Plan de atención integral*. Recuperado de <http://www.mineduacion.gov.co/primerainfancia/1739/article-178036.html>
- Ministerio de Salud Gobierno de Chile. (2012). *Orientaciones para la implementación del modelo de atención integral de salud familiar y comunitaria*. Recuperado de <http://web.minsal.cl/portal/url/item/e7b24eef3e5cb5d1e0400101650128e9.pdf>
- Ministerio de Salud y Protección Social. (2014). *Programa Nacional de Salud y Medicina Familiar y Comunitaria*. Colombia.
- Ministerio de Trabajo Seguridad Social (2006-2010). *III Plan de acción Nacional para la atención de personas con discapacidad*. Recuperado de <http://www.aclifim.sld.cu/Leyes/III%20Plan%20Accion%202006-2010.pdf>
- Moliner, O. (2008). Condiciones, procesos y circunstancias que permiten avanzar hacia la inclusión educativa: retomando las aportaciones de la experiencia canadiense.

Revista Electrónica Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación. 6 (2) 27-44.

Morales, C., Obeso, S. y González, R. (2012). Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría*, 68 (6), 429-433.

Moreno, A., Fernández, B. y Fernández-Delgado, R. (2012). Alteraciones hematológicas en las personas con síndrome de Down. *Revisat Española de Pediatría*, 68 (6), 421-423.

Moreno-Vivot, E. (2011). El recién nacido con síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría*, 68 (6), 404-408.

National Down Syndrome Society (s.f. a). *Employment & Volunteer Work*. Recuperado de <http://www.ndss.org/Resources/Transition-and-Beyond/Employment-Volunteer-Work/>

National Down Syndrome Society (s.f. b). *Health Care Providers*. Recuperado de <http://www.ndss.org/Resources/Health-Care/Health-Care-Providers/>

National Down Syndrome Society (s.f. c). *Implementing Inclusion*. Recuperado de: <http://www.ndss.org/Resources/Education/Implementing-Inclusion/>

National Down Syndrome Society (s.f. d). *Local Support*. Recuperado de: <http://www.ndss.org/Resources/Local-Support/>

Nazer, J. y Cifuentes, L. (2011). Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. *Revista Chilena de pediatría*, 82 (2), 105-112.

New York State Department of Health Division of Family Health. (2006). *Report of the Recommendations Down Syndrome. Clinical Practice Guideline*. New York.

Núñez, F. y López-Prats, L. (2012). Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down. *Revista española de pediatría: clínica e investigación*, 68 (6), 415-420.

ObamaCare Facts. (s.f. a). *Datos Sobre Obamacare: Plan de salud ObamaCare Español*. Recuperado de: <http://obamacarefacts.com/en-espanol/obamacare-espanol/>

ObamaCare Facts. (s.f. b). *ObamaCare Medicare: ObamaCare y Medicare*. Recuperado de: <http://obamacarefacts.com/obamacare-medicare/>

Ontario Ministry of Education (s.f.). *The Education Act*. Recuperado de: <https://www.edu.gov.on.ca/eng/general/elemsec/speced/edact.html>

- Organización Iberoamericana de Seguridad Social (2014). *Medidas para la promoción del empleo de personas con discapacidad en Iberoamérica*. Madrid: Secretaría General de la OISS.
- Organización Mundial de la Salud (2014). *Discapacidad y salud*. Recuperado de <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs352/es/>
- Organización Mundial de la Salud. (2015). Recuperado de: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs352/es/>
- Organización Mundial de la Salud y Banco Mundial (2011). *Resumen Informe Mundial sobre la Discapacidad*. Recuperado de: http://www.who.int/disabilities/world_report/2011/summary_es.pdf
- Organización Mundial de la Salud y Organización Panamericana de la Salud (2001). *Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud*. Grafo, S.A.
- Palacios, A. (2008). *El modelo social de discapacidad: orígenes, caracterización y plasmación en la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad*. Madrid: CERMI
- Paul, M., Cerda, J., Correa, C., Lizama, M. (2013). ¿Cómo reciben los padres la noticia del diagnóstico de su hijo con síndrome de Down?. *Revista Médica Chile*. 141 879-886.
- Phoenix Children's Hospital. (s.f.). *Pediatric Down Syndrome Clinic*. Recuperado de: <http://www.phoenixchildrens.org/medical-specialties/barrow-neurological-institute/programs-services/down-syndrome>
- Pineda, Eloy., Gutiérrez, E. y Díaz, A. (2011). Estrategia educativa para el control y prevención del maltrato infantil dirigida a padres de niños con Síndrome de Down. . *Revista Cubana de Pediatría*., 83 (1), 22-33.
- Red de salud UC CHRISTUS (2014). *Programa de atención al adulto con Síndrome de Down UC*. Recuperado de http://redsalud.uc.cl/ucchristus/MS/RevistaSaludUC/Medicina/programa_adulto_sindrome_down.act
- Rodríguez, M. (2011). *La medicina familiar en Colombia: experiencia de la Universidad el Bosque*. Bogotá: Kimpers Ltda.

- Rodríguez, M. (2013). *Guía en Atención Primaria para personas con Síndrome de Down*. España: Gerencia Regional de Salud. Junta de Castilla y León.
Recuperado de <http://www.orientacionandujar.es/wp-content/uploads/2015/03/Gu%C3%ADa-de-Atenci%C3%B3n-Primaria-para-Personas-con-S%C3%ADndrome-de-Down.pdf>
- Ross, W. y Olsen, M. (2014). Care of the Adult Patient with Down Syndrome. *Southern Medical Journal*, 107 (11), 715-721.
- Salta, M. (2005). *Comparación de los sistemas de salud Argentina, Canadá y EE.UU.*
Reecuperado de http://www.fbioyf.unr.edu.ar/evirtual/pluginfile.php/2794/mod_resource/content/0/5_Comparacion_de_los_sistemas_de_salud_de_Argentina_protegido_.pdf
- Secretaría de Salud. (2011). Guía práctica clínica: Diagnóstico prenatal de síndrome de Down. Mexico. 1-57.
- Seguro Social. (2015). *Beneficios para niños con incapacidades*. Recuperado de: <http://www.ssa.gov/pubs/ES-05-10926.pdf>
- Service Canada People serving people (s.f. a). *Grant for Students with Permanent Disabilities*. Recuperado de: http://www.servicecanada.gc.ca/eng/goc/grant_disabilities.shtml
- Service Canada People serving people (s.f. b). *Assisted Living*. Recuperado de: http://www.servicecanada.gc.ca/eng/goc/assisted_living.shtml
- Service Canada People serving people (s.f. c). *Grant for Services and Equipment for Students with Permanent Disabilities*. Recuperado de: http://www.servicecanada.gc.ca/eng/goc/grant_equipment_disabilities.shtml
- Smith, D. (2001). Health Care Management of Adults with Down Syndrome. *American Family Physician*, 64 (6), 1031-1038.
- Standford Children's Health-Lucile Packard Children's Hospital. (s.f.). *Down Syndrome*. Recuperado de: <http://www.stanfordchildrens.org/en/service/down-Syndrome>
- Suárez, D. y Cardozo, A. (2012). Aspectos éticos en discapacidad y derechos humanos: El rol del profesional de la salud. *Revista Colombiana de Medicina Física Y Rehabilitación* , 22 (2), 155-163.

- Subvenciones definición (2015). *Subvenciones definición*. Recuperado de
https://www.google.com.co/?gfe_rd=cr&ei=IOWEVZ2SNNGEqAbmoIHgBg#q=subvenciones+definicion
- Tracy, J. (2011). Australians with Down syndrome. *Australian Family Physician*. 40(4) 202-208.
- Veterans Affairs Canada (s.f.). *Rehabilitation Services*. Recuperado de:
<http://www.veterans.gc.ca/eng/services/transition/rehabilitation/services>
- Villarroya J., et al. (2012). Programa de Salud para niños y adolescentes con síndrome de Down. *Revista española de pediatría*, 68 (6), 445-447.
- Virji-Babul, N., Eichmann, A., Kisly, D., Down, J. y Haslam, R. (2007). Use of health care guidelines in patients with Down syndrome by family physicians across Canada. *Paediatr Child Health*, 12 (3), 179-183.
- Weijerman, M., Winter, J. (2010). Clinical practice. The care of children with Down síndrome. *European journal of pediatrics*. 169 (12) 1445-1452.