



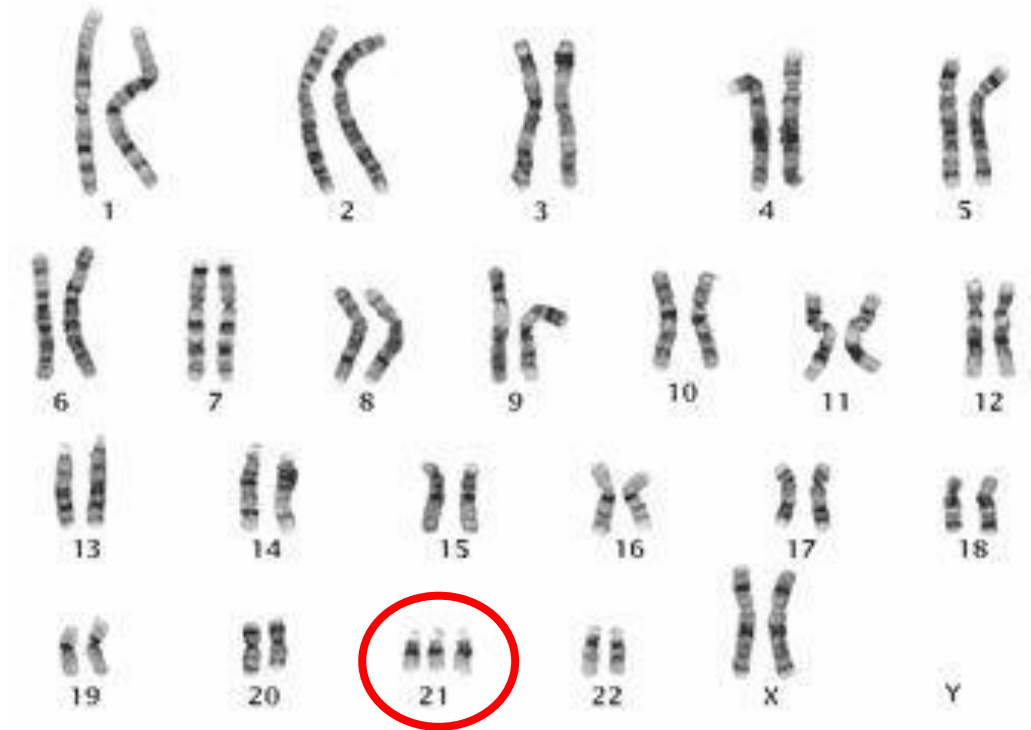
SINDROME DE DOWN Y EJERCICIO

DRA. VALENTINA NARANJO LOBO
NEURÓLOGA INFANTIL
UNIVERSIDAD DE CHILE

AGOSTO 2023

GENERALIDADES

- El Síndrome de Down (SD) es la **cromosomopatía más frecuente.**
- **Principal causa genética** de **Discapacidad Intelectual.**
- Es causado por la presencia de **material genético extra** en el **cromosoma 21.**



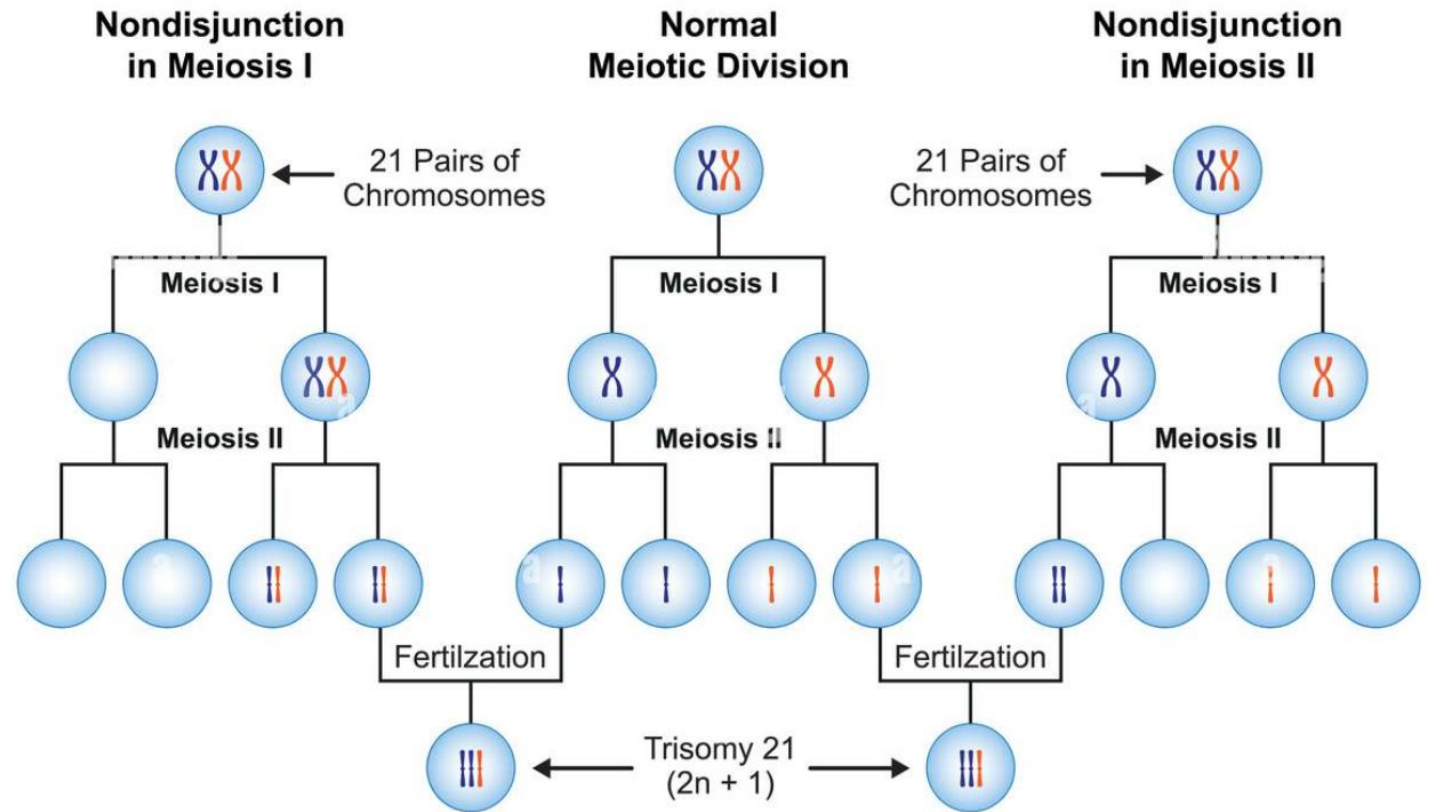
Cariotipo : 47, XX, +21

GENERALIDADES

- **Mecanismos:**

- **No disyunción cromosómica: 93-95%**

- Translocación: 3-4%
- Mosaicismo: 1-3%



EPIDEMIOLOGÍA

- **Prevalencia:**
 - USA: 1/700 RNV ⁽¹⁾
 - Latinoamérica: 1.88/1000 RNV ⁽²⁾
 - **Chile: 2.41/1000 RNV** ⁽²⁾
- La **sobrevida** ha **aumentado progresivamente** con los años:
 - 1929: 9 años ⁽³⁾
 - **2020: 60 años** ⁽⁴⁾



(1) Mai C, et al. (2019). National population-based estimates for major birth defects, 2010-2014. *Birth Defects Res*, 111(18), 1420-1435. doi:10.1002/bdr2.1589

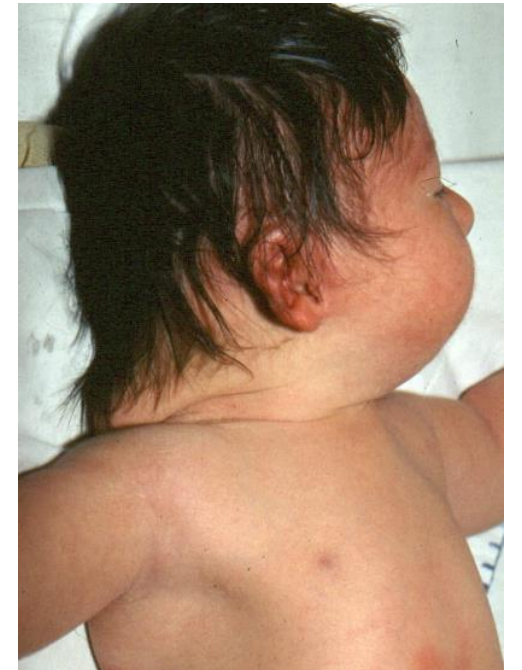
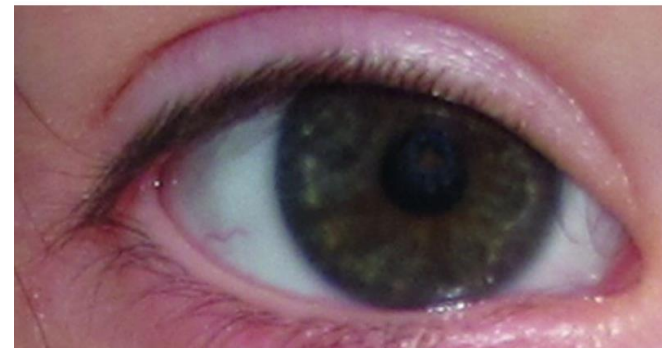
(2) Nazer, J., & Cifuentes, L. (2011). Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. *Revista chilena de pediatría*, 82(2), 105-112. doi:https://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062011000200004

(3) Penrose, L. (1949). The incidence of Mongolism in the general population. *J Ment Sci*, 95, 685-688

(4) Bull, M. (2020). Down Syndrome. *N Engl J Med*, 382(24), 2344-2352. doi:10.1056/NEJMra1706537

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Braquicefalia
- Perfil facial plano
- Nariz pequeña con puente nasal bajo
- Fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba
- Epicanto
- Mancha de Brushfield en el iris
- Orejas pequeñas con lóbulos auriculares pequeños o ausentes
- Boca pequeña con lengua protruyente
- Cuello corto y piel redundante en la zona posterior del cuello
- Pelo fino, suave y liso,



CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

- Hipotonía
- Hiperlaxitud articular
- Pliegue palmar único
- Hipoplasia de la falange media del 5to dedo y clinodactilia
- Espacio más amplio entre el 1er y 2do oratejo del pie ("pie en sandalia")
- Diástasis de los rectos abdominales
- Genitales externos pequeños



ADAM.



CONDICIONES MÉDICAS ASOCIADAS

NUTRICIONALES ⁽¹⁾

- Primeros años de vida: Dificultades para subir de peso.
- Escolares, adolescentes y adultos: Son frecuentes el **sobrepeso** y la **obesidad**.



NEUROLÓGICAS

- **Retraso del desarrollo psicomotor** y **Discapacidad Intelectual** en grado variable, habitualmente moderada ⁽²⁾.
- Convulsiones (1 a 13%) ⁽²⁾.
- Trastorno del Espectro Autista (7 a 19%) ⁽²⁾.
- Otros: Trastorno de Déficit atencional con hiperactividad, Trastornos de Conducta y otros trastornos de la esfera psiquiátrica ⁽²⁾.
- Adultos: Mayor riesgo de presentar demencia tipo Alzheimer sobre los 40 años de edad ⁽³⁾.

(1) Lizama, M., Retamales, N., & Mellado, C. (2013). Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 años. *Rev Med Chile*, 141, 80-89

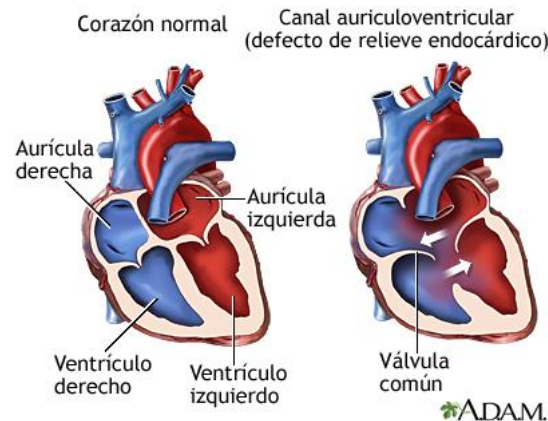
(2) Bull, M., Trotter, T., Santoro, S., Christensen, C., & Grout, R. (2022). Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *PEDIATRICS*, 149(5). doi:10.1542/peds.2022-057010

(3) Tsou A, et al. (2020). Medical Care Guidelines for Adults with Down Syndrome: A Clinical Guideline. *JAMA*, 15, 1543-1556. doi:10.1001/jama.2020.17024. PMID: 33079159

CONDICIONES MÉDICAS ASOCIADAS

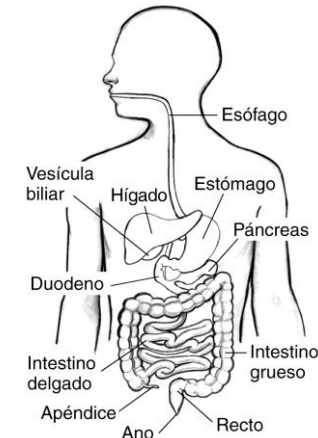
CARDIOLÓGICAS

- **Cardiopatía congénita** (50%) ⁽¹⁾.
 - >mobimortalidad en primeros años de vida.
- Adolescentes y adultos: >riesgo de valvulopatías ⁽²⁾.



GASTROINTESTINALES

- Malformaciones del tubo digestivo (12%) ⁽¹⁾.
- Son frecuentes también el Reflujo Gastroesofágico y la constipación ⁽²⁾.
- Enfermedad celiaca (5%) ⁽¹⁾.



(1) Bull, M., Trotter, T., Santoro, S., Christensen, C., & Grout, R. (2022). Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *PEDIATRICS*, 149(5). doi:10.1542/peds.2022-057010

(2) Lizama, M., Retamales, N., & Mellado, C. (2013). Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 años. *Rev Med Chile*, 141, 80-89

CONDICIONES MÉDICAS ASOCIADAS

RESPIRATORIAS ⁽¹⁾

- Mayor susceptibilidad a desarrollar infecciones del tracto respiratorio en los primeros años de vida.



HEMATO-ONCOLÓGICAS ⁽²⁾

- >riesgo de desarrollar leucemia (1%).
- > riesgo de cáncer testicular en los varones.



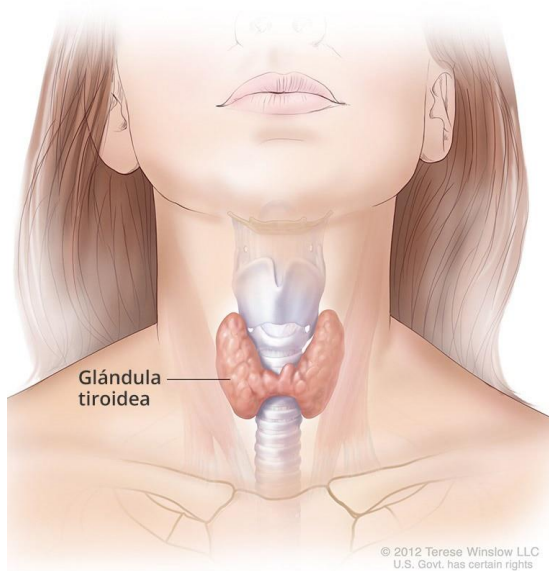
(1) Lizama, M., Retamales, N., & Mellado, C. (2013). Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 año. *Rev Med Chile*, 141, 80-89

(2) Bull, M., Trotter, T., Santoro, S., Christensen, C., & Grout, R. (2022). Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *PEDIATRICS*, 149(5). doi:10.1542/peds.2022-057010

CONDICIONES MÉDICAS ASOCIADAS

ENDOCRINOLÓGICAS ⁽¹⁾

- Hipotiroidismo congénito (2 a 7%).
- Hipotiroidismo adquirido (50%).



OTORRINOLARINGOLÓGICAS ^(1,2)

- Pérdida auditiva (75%),
- Estenosis del conducto auditivo externo
- Otitis media por efusión (50-70%).
- Infecciones óticas
- Rinorrea crónica y sinusitis.
- Síndrome de apnea obstructiva del sueño (50 a 79%).

(1) Bull, M., Trotter, T., Santoro, S., Christensen, C., & Grout, R. (2022). Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *PEDIATRICS*, 149(5). doi:10.1542/peds.2022-057010

(2) Lizama, M., Retamales, N., & Mellado, C. (2013). Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 año. *Rev Med Chile*, 141, 80-89

CONDICIONES MÉDICAS ASOCIADAS

DERMATOLÓGICAS

- Sequedad cutánea (xerosis) (56%) ⁽¹⁾.
- Otra: Alopecia areata, vitíligo, dermatitis seborreica y foliculitis ⁽²⁾.



OFTALMOLÓGICAS ⁽¹⁾

- Presentes en hasta el **60-80%** de los casos:
- Vicios refractivos
- Nistagmus
- Oclusión del conducto nasolacrimal
- Estrabismo
- Conjuntivitis recurrentes
- Cataratas congénitas o adquiridas
- Glaucoma
- Queratocono

(1) Bull, M., Trotter, T., Santoro, S., Christensen, C., & Grout, R. (2022). Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *PEDIATRICS*, 149(5). doi:10.1542/peds.2022-057010

(2) Lizama, M., Retamales, N., & Mellado, C. (2013). Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 año. *Rev Med Chile*, 141, 80-89

CONDICIONES MÉDICAS ASOCIADAS

FERTILIDAD ⁽¹⁾

- Mujeres: Habitualmente fértiles.
 - 50% de recurrencia de SD en sus hijos por cada embarazo.
- Varones: Suelen ser infértiles.

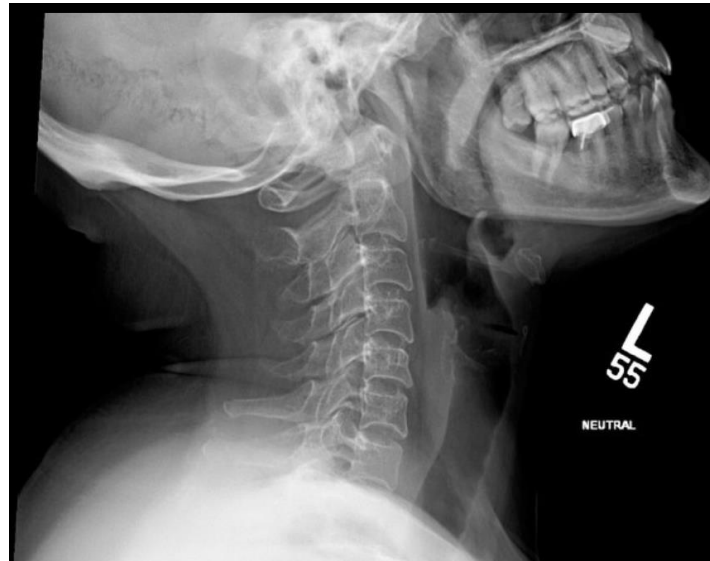
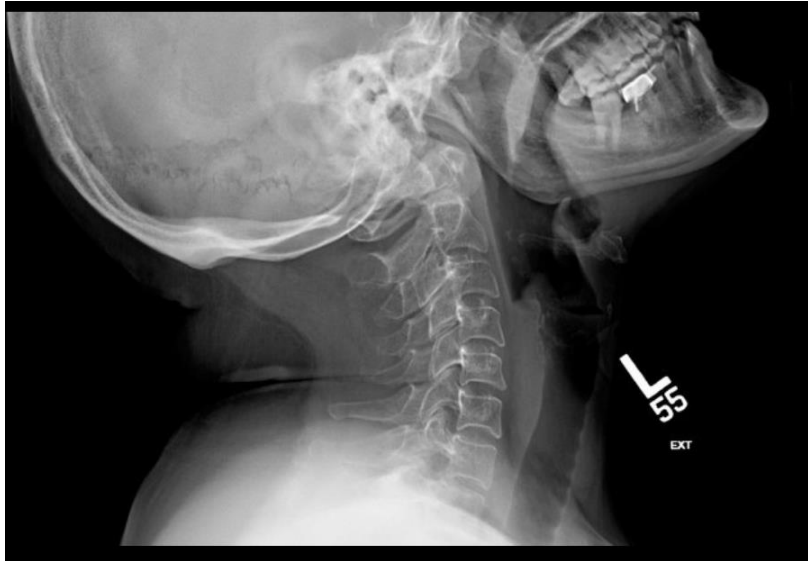
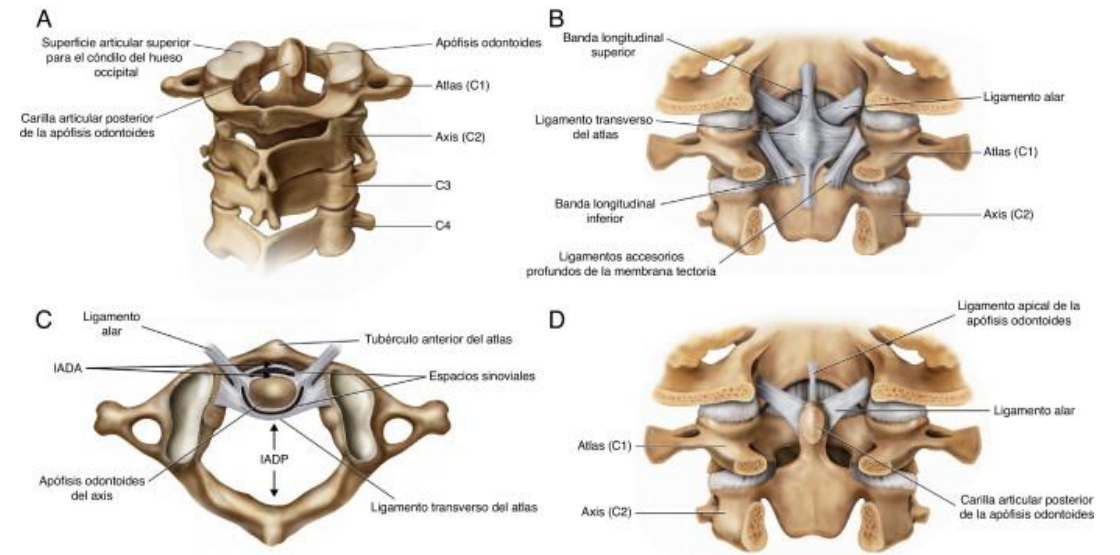
ORTOPÉDICAS

- Hipotonía e hiperlaxitud articular aumentan el riesgo ⁽²⁾:
 - Luxación de articulaciones
 - Pies planos
 - Alteraciones a nivel de las caderas
 - Disfunción fémoro-patelar
- Inestabilidad atlantoaxoidea (15%) ⁽¹⁾.
 - Sintomática en sólo un 1 a 2% de los casos.

(1) Bull, M., Trotter, T., Santoro, S., Christensen, C., & Grout, R. (2022). Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *PEDIATRICS*, 149(5). doi:10.1542/peds.2022-057010

(2) Lizama, M., Retamales, N., & Mellado, C. (2013). Recomendaciones de cuidados en salud de personas con síndrome de Down: 0 a 18 año. *Rev Med Chile*, 141, 80-89

INESTABILIDAD ATLANTO- AXOIDEA



INESTABILIDAD ATLANTO-AXOIDEA

- **Síntomas de compromiso medular:**

- Cambios en patrón de marcha o uso de las manos
- Cambios en el tránsito intestinal o función vesical
- Dolor o rigidez cervical
- Torticolis
- Espasticidad o cambios en el tono muscular
- Debilidad
- Hiperreflexia, entre otros.

- **Medidas de prevención:**

- Evitar trampolines y camas elásticas
 - Salvo que se trate de un programa de entrenamiento estructurado y supervisado.
- Precaución en la realización de deportes de contacto y gimnasia.



INESTABILIDAD ATLANTO-AXOIDEA

- **Radiografía de columna cervical dinámica** a todos los atletas que deseen participar en aquellos deportes que por naturaleza resultan en una hiperextensión o hiperflexión cervical o una presión directa sobre el cuello.



***Olimpiadas
Especiales***

- Deportes incluidos:
 - Gimnasia, buceo, pentatlón, nado estilo mariposa, clavado al inicio de las carreras de natación, salto alto, fútbol, ski alpino, judo, snowboard, levantamiento de pesas con sentadillas, equitación y cualquier ejercicio de calentamiento que ejerza una tensión indebida sobre los músculos de la cabeza y el cuello

INESTABILIDAD ATLANTO-AXOIDEA

- El **Colegio Americano de Medicina Deportiva** recomienda que los individuos con SD sean evaluados médicamente previo a cualquier tipo de prueba deportiva o subsecuente entrenamiento.
- Énfasis en la **inestabilidad articular** (incluyendo la inestabilidad atlanto-axoidea) y las **alteraciones cardiovasculares**.



A woman with Down syndrome is smiling and looking at the camera while holding a green resistance band. She is wearing a black sports top with a red, white, and blue triangular graphic. The background is a gym with various equipment.

BENEFICIOS DEL EJERCICIO EN PERSONAS CON SINDROME DE DOWN

SINDROME DE DOWN Y EJERCICIO

- La mayoría de las personas adultas con SD presentan una **vida sedentaria** ^(1,2).
 - **<10%** cumple con los **niveles recomendados de actividad física**
 - Rendimiento físico $\leq$ al de adultos mayores con sarcopenia ⁽³⁾.
 - Los adultos con SD presentan:
 - > adiposidad ⁽³⁾
 - < densidad mineral ósea ⁽³⁾
 - < masa magra ⁽³⁾
 - > tasa de obesidad ⁽⁴⁾
 - < capacidad aeróbica ⁽⁵⁾
 - < fuerza muscular ^(6,7)
- Efecto (-) en alineamiento y rango articular, mecanismos de marcha y la resistencia cardiovascular ⁽⁸⁾.
- > fatigabilidad y > dificultad observada en la realización de AVD (subir y bajar escaleras, levantarse de una silla y caminar, etc.) ⁽⁹⁾.

(1) Phillips, A., & Holland, A. (2011). Assessment of objectively measured physical activity levels in individuals with intellectual disabilities with and without Down's syndrome. *PLoS One*, 6(12), e28618. doi:10.1371/journal.pone.0028618

(2) Nordstrøm M, et al. (2013). Accelerometer-determined physical activity and walking capacity in persons with Down syndrome, Williams syndrome and Prader-Willi syndrome. *Res Dev Disabil*, 34 (12), 4395-4403. doi:10.1016/j.ridd.2013.09.021.

(3) Coelho-Junior H, et al. (2019). Sarcopenia-related parameters in adults with Down syndrome: A cross-sectional exploratory study. *Exp Gerontol*, 93-99, 119, 93-99. doi:10.1016/j.exger.2019.01.028.

(4) Capone G, et al. (2018). Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: A systematic review toward the development of health care guidelines. *Am J Med Genet A*, 176(1), 116-133. doi:10.1002/ajmg.a.38512

(5) Fernhall, B., Mendonca, G., & Baynard, T. (2013). Reduced work capacity in individuals with down syndrome: A consequence of utonomic dysfunction? *Exerc. Sport Sci. Rev.*, 41, 138-147. doi:10.1097/JES.0b013e318292f408

(6) Angelopoulou N, et al. (2000). Bone Mineral Density and Muscle Strength in Young Men with Mental Retardation (With and Without Down Syndrome). *Calcif. Tissue Int.*, 66, 176-180. doi:10.1007/s002230010035

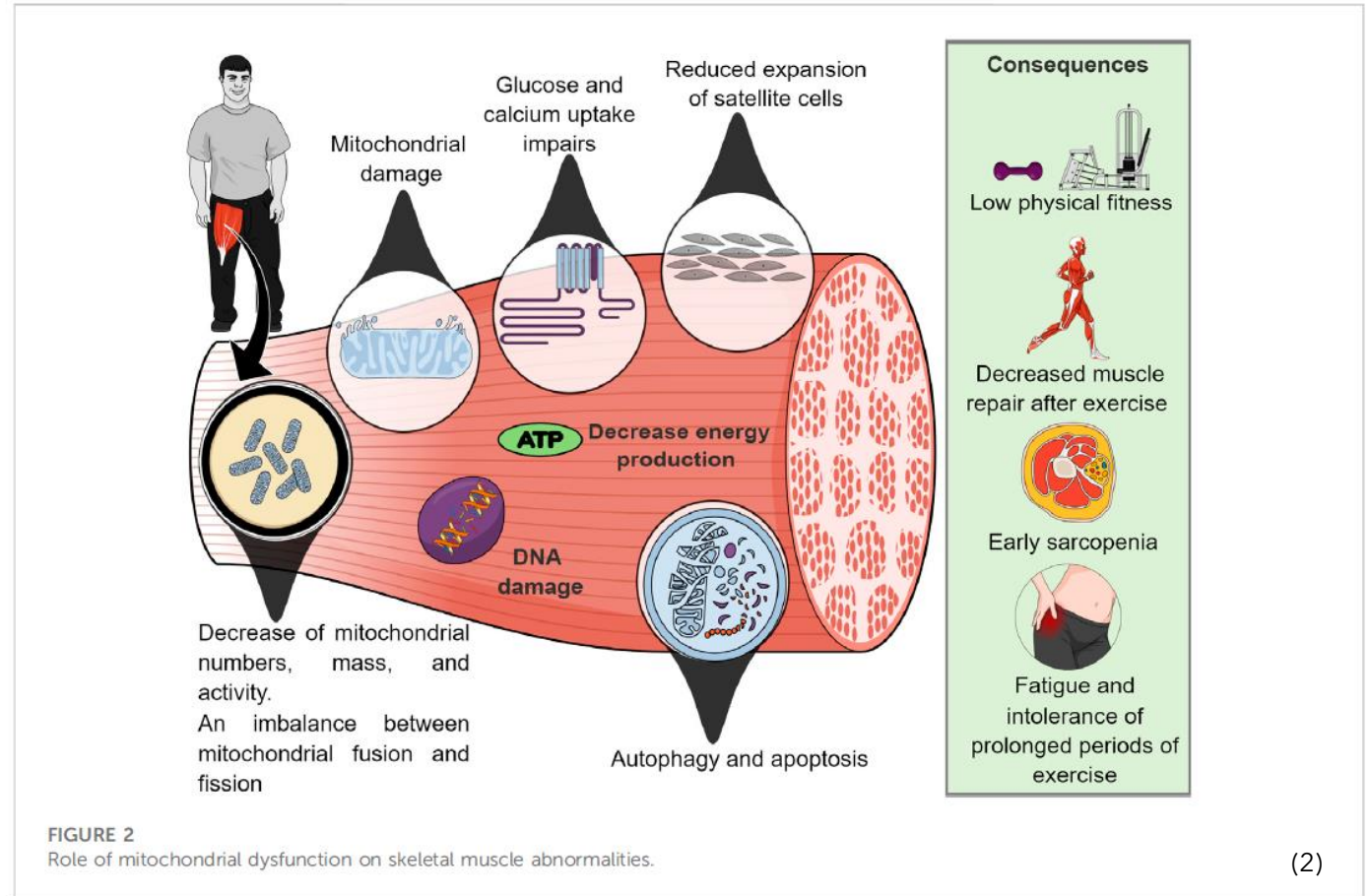
(7) Pitetti K, et al. (1992). Isokinetic arm and leg strength of adults with Down syndrome: A comparative study. *Arch. Phys. Med. Rehabil.*, 73, 847-850.

(8) Mendonca, G., Pereira, F., & Fernhall, B. (2010). Reduced exercise capacity in persons with Down syndrome: cause, effect, and management. *Ther Clin Risk Manag*, 6, 601-610. doi:10.2147/TCRM.S10235.

(9) Mann S, et al. (2023). Development of a Physical Therapy-Based Exercise Program for Adults with Down Syndrome. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 20(4), 3667. doi:10.3390/ijerph20043667

SINDROME DE DOWN Y EJERCICIO

- Se postula una disfunción mitocondrial como factor contribuyente a: ⁽¹⁾
- < nivel de actividad física
- Envejecimiento prematuro
- Desarrollo de demencia tipo Alzheimer.



(2)

(1) Valenti D, et al. (2018). Mitochondria as pharmacological targets in Down syndrome. *Free Radic. Biol. Med.*, 114, 69-83. doi:10.1016/j.freeradbiomed.2017.08.014

(2) Melo GLR, et al. (2022). Resistance training and Down Syndrome: A narrative review on considerations for exercise prescription and safety. *Front. Physiol.* 13:948439. doi: 10.3389/fphys.2022.948439

BENEFICIOS DEL EJERCICIO

The health benefits of exercise therapy for patients with Down syndrome: A systematic review

Authors: 2019
Yvonne Paul¹ 
Terry J. Ellapen² 
Marco Barnard² 
Henriëtte V. Hammill² 
Mariëtte Swanepoel² 

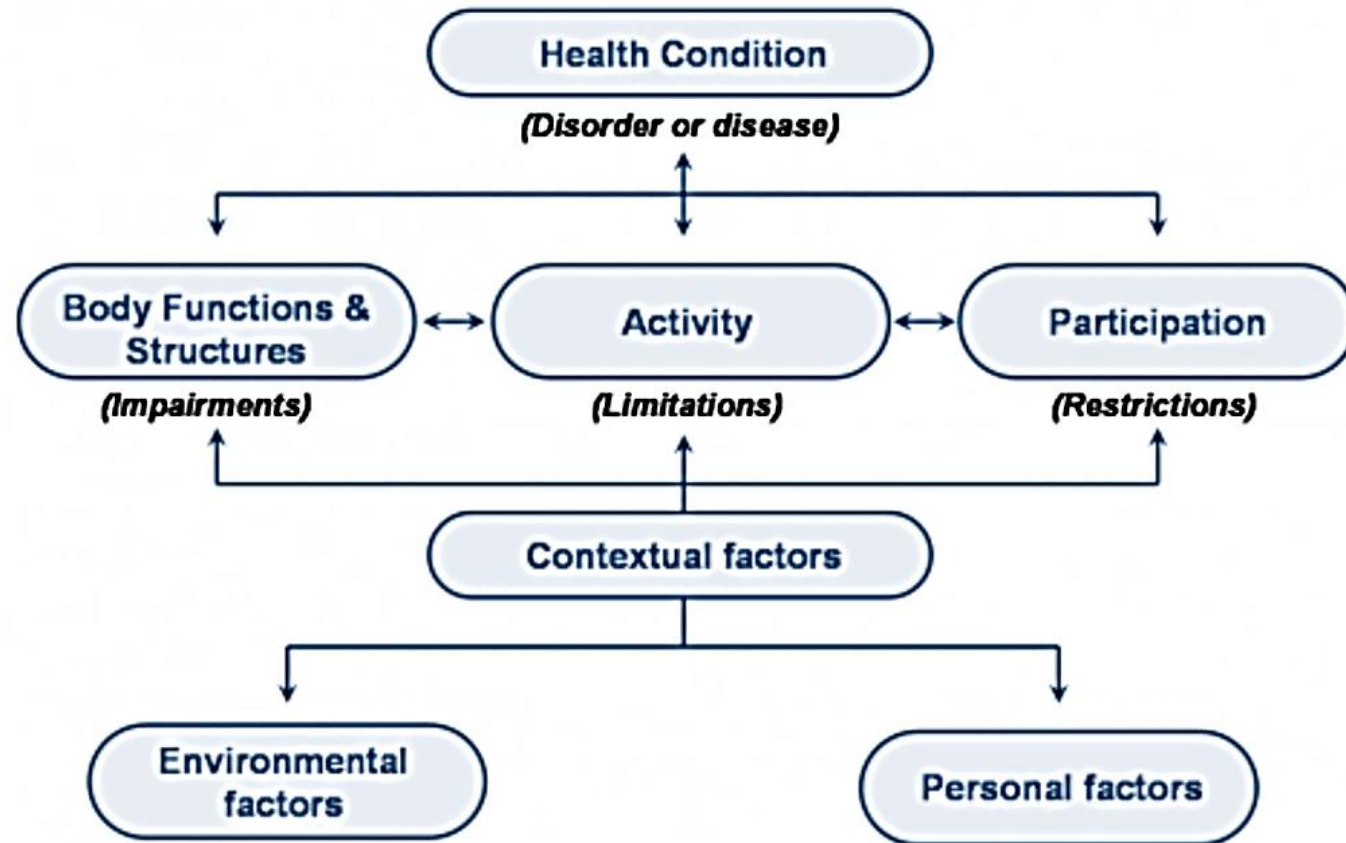
- El **ejercicio aeróbico regular** en personas con SD produciría una **disminución de su perfil de riesgo cardio-metabólico**.
 - Disminución de la peroxidación lipídica, el estrés oxidativo, el daño de las paredes arteriales y la grasa corporal.
 - Aumento de la sensibilidad a la insulina.
- El **fortalecimiento muscular regular** aumentaría la fuerza de los miembros inferiores.
 - Mejora la realización de AVD, habilidades motoras y postura.



PROGRAMA DE EJERCICIO BASADO EN LA EVIDENCIA

Diseñado por **Mann S, et al**, en el año **2023** aplicando un enfoque de **terapia física basada en sistemas**. En este enfoque especializado los **déficits funcionales** observados son **categorizados según los sistemas afectados**, tales como sistema cardiovascular, sistema musculoesquelético y sistema nervioso, entre otros

"CLASIFICACIÓN INTERNACIONAL DEL FUNCIONAMIENTO, LA DISCAPACIDAD Y LA SALUD (CIF")-OMS

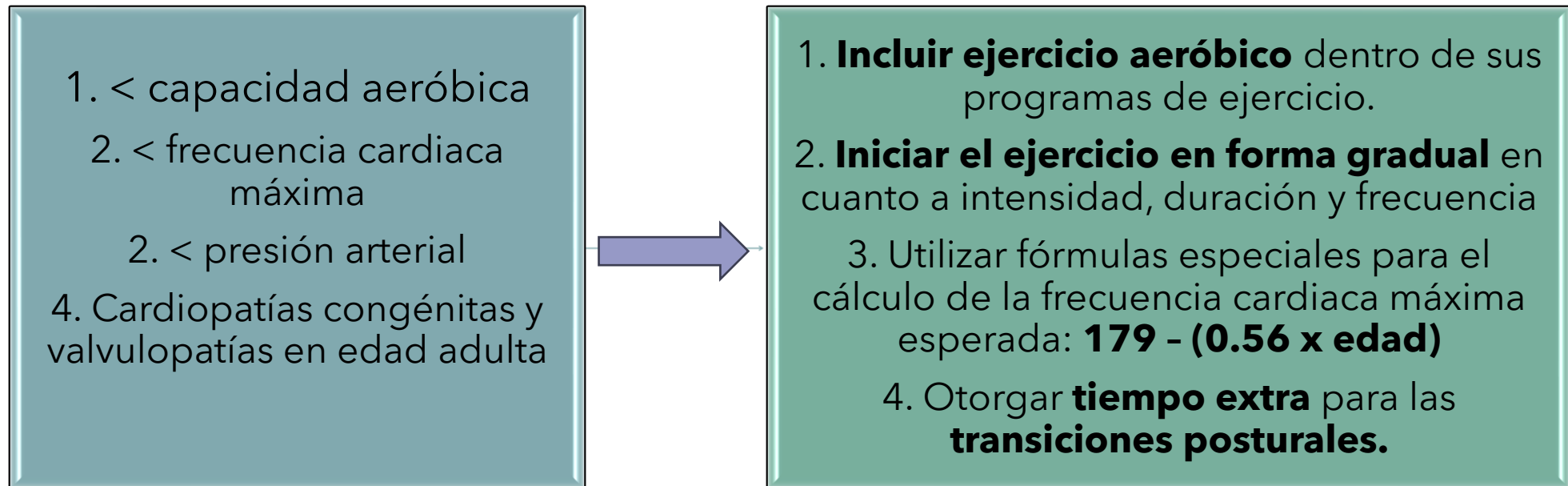


Las intervenciones basadas en terapia física y ejercicio pueden aumentar su impacto si incluyen estrategias para identificar las deficiencias y limitaciones presentes en cada individuo, teniendo como objetivo principal aumentar la participación social de estos.

PROGRAMA DE EJERCICIO BASADO EN TERAPIA FÍSICA

1. SISTEMA CARDIOVASCULAR/PULMONAR:

• FRECUENCIA, INTENSIDAD Y TIEMPO DE EJERCICIO:



• Colegio Americano de Medicina Deportiva:

- Ejercicio de intensidad moderada a intensa, al menos 30 min/día, al menos 3 veces a la semana.

1. SISTEMA CARDIOVASCULAR/PULMONAR:



TIPOS DE EJERCICIO:



Ejercicios sin equipamiento específico:

Danza, caminata, ejercicios de fuerza y movilización de grandes grupos musculares (ej. sentadillas, sentadillas con alcance, sentadillas con saltos, saltos lado a lado, saltos con abducción/abducción de extremidades, marcha en el lugar).



Ejercicios con equipamiento específico:

Máquinas de remo, elípticas, bicicletas estáticas, trotadoras.

2. SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO:

- **FRECUENCIA, INTENSIDAD Y TIEMPO DE EJERCICIO:**



- **Colegio Americano de Medicina Deportiva:**

- Entrenar cada grupo muscular 2-3 veces por semana, con una intensidad inicial del 60-70% de 1 repetición máxima (1 RM) en el caso de principiantes (10-12 repeticiones, 2-3 sets).
- Luego ir aumentando gradualmente hasta una intensidad del 70-80% de 1 RM (10-12 repeticiones, 2-3 sets).

2. SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO:

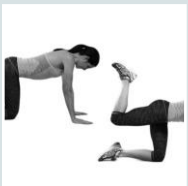


TIPOS DE EJERCICIO: 2 grupos:



Ejercicios fundamentales:

- Promueven la activación y fortalecimiento a nivel abdominal, de tronco, miembros inferiores y superiores, mejorando además la estabilidad de caderas y las secuencias neuromusculares.
- Sentadillas, push-ups, planchas y puentes.



Ejercicios de fortalecimiento de caderas:

- Su objetivo es fortalecer la musculatura glútea y la musculatura lateral de la articulación
→ Aumentar la fuerza y estabilidad de las caderas.
- Ejercicios de abducción de caderas, ejercicios en posición cuadrupedia, ejercicios de marcha y ejercicios en posición de rodillas

3. SISTEMA NEUROMUSCULAR:

- **FRECUENCIA, INTENSIDAD Y TIEMPO DE EJERCICIO:**

1. Alteraciones visuales, auditivas, vestibulares y propioceptivas.
2. Hipotonía, hiperlaxitud articular, pie plano, marcha asimétrica y escoliosis.



1. Ejercicios de equilibrio
2. Ejercicios de elongación

- **Colegio Americano Medicina Deportiva:**

- Ejercicios de elongación en forma diaria, o al menos 2-3 veces por semana.

3. SISTEMA NEUROMUSCULAR:



TIPOS DE EJERCICIO:



Ejercicios visuales/vestibulares:

- Mejorar estabilidad de la marcha, control postural, cambios de peso funcionales, reacciones de enderezamiento, coordinación visuo-vestibular, balance en un pie e integración sensorial durante el movimiento.
- Inclinación lateral, rotación, inclinación anterior/posterior y pasar por debajo/arriba.



Ejercicios de elongación:

- Elongación de músculos flexores de cadera, extensores lumbares, isquiotibiales y gastrocnemios/soleos.

TIPS PARA INSTRUCTORES

- Estilo de aprendizaje visual.
 - Usar imágenes y demostraciones visuales-.
- Gran adherencia a las rutinas.
 - Permite adquirir experiencia e ir perfeccionando los distintos ejercicios enseñados.
- Uso de instrucciones y lenguaje concisos.
- Otorgar un tiempo de procesamiento adecuado a los distintos requerimientos presentados.



GRACIAS POR SU ATENCIÓN

