



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MEXICO



FACULTAD DE MEDICINA

DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO

FUNDACION TELETON MEXICO A. C.

SISTEMA DE CENTROS DE REHABILITACION INFANTIL TELETON

**DESARROLLO PSICOMOTOR EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 DE LA CLINICA 5
DE ENFERMEDADES GENETICAS DEL CRIT ESTADO DE MEXICO MEDIDO A
TRAVES DEL INVENTARIO DE DESARROLLO DE BATTELLE**

TESIS

**PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALIDAD EN
MEDICINA DE REHABILITACION**

PRESENTA

DRA. MARIA GISELA RODRIGUEZ HERNANDEZ

ASESOR

DRA. LEGORRETA RAMÍREZ BLANCA GABRIELA LIZETH



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MEXICO



**FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO**

**FUNDACION TELETON MEXICO A. C.
SISTEMA DE CENTROS DE REHABILITACION INFANTIL TELETON**

**DESARROLLO PSICOMOTOR EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 DE LA CLINICA 5
DE ENFERMEDADES GENETICAS DEL CRIT ESTADO DE MEXICO MEDIDO A
TRAVES DEL INVENTARIO DE DESARROLLO DE BATTELLE**

TESIS

**PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALIDAD EN
MEDICINA DE REHABILITACION**

PRESENTA

DRA. MARIA GISELA RODRIGUEZ HERNANDEZ

ASESOR

Dra. Legorreta Ramírez Blanca Gabriela Lizeth



APROBACION DE TESIS

**DESARROLLO PSICOMOTOR EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 DE LA CLINICA 5
DE ENFERMEDADES GENETICAS DEL CRIT ESTADO DE MEXICO MEDIDO A
TRAVES DEL INVENTARIO DE DESARROLLO DE BATTELLE**

Dr. Alejandro Parodi Carbajal

Director Corporativo de Post Grado Universidad teletón

Dra. Nayeli Castañeda

Subdirector corporativo de investigación Universidad Teletón

Dra. Blanca Gabriela Lizeth Legorreta

**Médico especialista en Medicina de Rehabilitación con posgrado en
Rehabilitación Pediátrica.**

TUTOR DE TESIS

Dra. Gisela Rodríguez Hernández

TESISTA.

**DESARROLLO PSICOMOTOR EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 DE LA CLINICA 5
DE ENFERMEDADES GENETICAS DEL CRIT ESTADO DE MEXICO MEDIDO A
TRAVES DEL INVENTARIO DE DESARROLLO DE BATTELLE**

AGRADECIMIENTOS Y DEDICATORIAS

A Dios por guiarme en el camino correcto.

A mi familia por siempre estar a mi lado con su apoyo y amor incondicional.

A Chava mi esposo, por ser el pilar más fuerte, mi apoyo, mi ejemplo, mi todo...

A Kari por ser la mejor amiga y hermana que pude encontrar

Al Dr. Parodi por haberme mostrado y guiado con bondad infinita el mundo de la rehabilitación.

A las Dras. Lupita Martínez, Ale Mancilla, Griss Calvo, Gaby Legorreta, Valeria Carrillo, Elena Urban, Carolina Tableros, del CRIT Estado de México que además de brindarme su amistad gracias por su tiempo, apoyo, y ser mis guías durante mi formación.

A mis compañeros y amigos residentes: Isa, Jess, Vero Chema, Osva, Lulú y Karen por recorrer conmigo este nuevo camino y ser los mejores amigos y compañeros que pude encontrar



Título

DESARROLLO PSICOMOTOR EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 DE LA CLINICA 5 DE ENFERMEDADES GENETICAS DEL CRIT ESTADO DE MEXICO MEDIDO A TRAVES DEL INVENTARIO DE DESARROLLO DE BATTELLE

Dra. María Gisela Rodríguez Hernández

Asesores Tesis

Legorreta Ramírez Blanca Gabriela Lizeth. Médico especialista en Medicina de Rehabilitación con posgrado en Rehabilitación Pediátrica. Director Clínica 5 de Enfermedades genéticas del CRIT Estado de México.

Asesor Metodológico

Pérez Moreno Juan Carlos. Médico especialista en Medicina de Rehabilitación con posgrado en Rehabilitación Pediátrica. Adscrito al Laboratorio de Movimiento del CRIT Estado de México.

María Gisela Rodríguez Hernández. Médico residente de 4to. Año en especialidad en Medicina de Rehabilitación, teléfono 55 49 87 85 77, correo electrónico gisela_r@hotmail.com

INDICE

Marco Teórico.....	1
Antecedentes.....	1
Incidencia y Epidemiología.....	1
Planteamiento del Problema.....	10
Justificación.....	11
Hipótesis.....	10
Objetivo general y Específicos.....	14
Material y métodos.....	15
Cronograma de actividades.....	21
Tipo de estudio.....	22
Resultados.....	24
Discusión.....	27
Conclusión.....	29
Referencia Bibliográfica.....	30
Anexos A y B.....	34

Marco Teórico

Introducción

La trisomía 21 o Síndrome de Down (SD) fue descrito por primera vez por Langdon Down en 1866, es causada por la trisomía de todo o parte del cromosoma humano 21 (HSA21), es la alteración cromosómica más frecuente observada en la especie humana, [1] se reconoce como la causa más frecuente de retardo mental de origen genético. [2]

Incidencia

Se presenta con una incidencia de 1 en 732 recién nacidos vivos [3], 1 en 150 concepciones, con una estimada relación varón/mujer al nacimiento de 1,5. [4].

En México se estima una incidencia de 1 de cada 767 recién nacidos, si consideramos que durante el año 2011 se registraron un total de 1 913 353 nacimientos, [5] podemos estimar que aproximadamente 2495 de estos recién nacidos son portadores de la trisomía y por ende requerirán un manejo médico continuo a lo largo de sus vidas.

Desde el punto de vista citogenético, puede producirse por:

- Trisomía 21 libre (95%),
- Mosaicismos (2-4%)
- Traslocación Robertsoniana (2-4%)
- Otros reordenamientos estructurales (<1%).

La incidencia se mantiene constante para los diferentes grupos raciales. De 90 a 95 % presentan un cromosoma 21 extra y en el 96 % de los casos este cromosoma extra es de origen materno debido a errores durante la ovogénesis. En estos

casos, el 75 % se atribuye a la falta de disyunción durante la meiosis I y, el 25 % restante por errores en la meiosis II. [6] La trisomía 21 de origen paterno se ha reportado en 5 % de los casos por errores en la meiosis II [7,8].

La edad materna avanzada ha sido bien documentada como factor de riesgo y se ha estimado que el riesgo para una mujer mayor de 35 años es de 1/385, para una de 40 años es de 1/106 y para una de 45 años es de 1/30. No obstante, el 80 % de los individuos con trisomía 21 nacen de mujeres jóvenes no mayores de 35 años [9]. Además, la edad de las abuelas maternas en el momento de la concepción de la madre se ha relacionado como factor de riesgo [10].

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Muchos otros problemas de salud, tales como enfermedad cardíaca congénita, enfermedad de Alzheimer, leucemia, hipotonía, trastornos motores, y diversas anomalías físicas ocurren a una elevada frecuencia en personas con trisomía 21. Existe una gran variabilidad en los fenotipos asociados con trisomía 21. Aunque en última instancia, los fenotipos de trisomía 21 deben ser debido a trisomía del HSA21, los mecanismos genéticos por los cuales los fenotipos surgen no se entienden. El reciente reconocimiento de que hay muchos elementos genéticamente activos que no codifican proteínas hace la situación más compleja. Una complejidad adicional puede existir debido a posibles cambios epigenéticos que pueden actuar de manera diferente [11].

La expresividad de los rasgos propios del síndrome es sumamente amplia y difiere de un sujeto a otro por la interacción compleja entre factores genéticos intrínsecos y medio ambientales [12].

En el período de recién nacido, los bebés con trisomía 21 tienen hipotonía y retraso en el logro del desarrollo motor y los hitos sensoriales. A nivel neuropatológico, los recién nacidos con trisomía 21 tienen un cerebro más pequeño, la mielinización retardada de neuronas y alteraciones gliales. Estas anomalías del

desarrollo temprano pueden predisponer a anomalías en la edad adulta, incluyendo el retraso mental y la aparición temprana de la enfermedad de Alzheimer. [13]

Hall describió 10 signos comunes en el recién nacido con trisomía 21: cara chata (90%), reflejo de Moro débil (85%), hipotonía, hiperlaxitud articular, excesiva piel en la nuca y hendiduras palpebrales hacia arriba (80%), displasia de cadera (70%), orejas pequeñas con hélices plegados y clinodactilia del quinto dedo (60%) y pliegue palmar único (45%) [13]. Al menos 4 de las características citadas existen en todos los neonatos con trisomía 21, mientras que 6 o más están presentes en un 89%. [14]

Crecimiento: el desarrollo físico es más lento que el de los grupos poblacionales equiparables por edad y sexo de niños no afectados por trisomía 21. Es por ello que las medidas antropométricas deben ser referidas a estándares específicos para niños con trisomía 21. El promedio de estatura es 2-3 centímetros menor y el peso 400 gramos menor que el de los niños normales. Aproximadamente, la estatura final oscila en 151 cm para los hombres y 141 cm para las mujeres. [13]

Neurodesarrollo y aspectos cognitivos: el retardo mental existe en todos los niños con trisomía 21, pero la variabilidad en el coeficiente intelectual dependerá, entre otras cosas, del rango de CI de ambos padres, como así también de su escolaridad. Los niños afectados en general muestran un rango de CI de 25-75. El promedio de los jóvenes adultos con trisomía 21 es de alrededor de 40-45. El rango de CI de los pacientes criados en sus casas oscila en 27-62, pero en el grupo de pacientes institucionalizados dicho rango varía entre 17-37.

Alteraciones estructurales del SNC: estudios neuropatológicos evidenciaron una disminución del peso global del cerebro, del cerebelo y de núcleos basales. Se describen deficiencias en áreas específicas como: vía auditiva, aspectos vasomotores, habilidad para diferenciar entre símbolos y del lenguaje. [15]

Niños con desarrollo típico con enfermedad coronaria se ha demostrado que tienen déficits neurocognitivos y psicomotores [15]. Por ejemplo, los niños en edad

escolar con síndrome del corazón izquierdo hipoplásico tienen una media escala completa IQ de 86, que es inferior al valor normativo de la población, aproximadamente una desviación estándar.

La frecuencia de epilepsia no supera el 1-10%. Puede tratarse de una variedad de gran mal u otros tipos, como convulsiones mioclónicas de pequeño mal. El 21% de los niños con trisomía 21 presentaban anomalías en el EEG, incluyendo asimetría y/o asincronía, actividad difusa lenta y actividad difusa local. El tratamiento de los distintos tipos de convulsiones en la trisomía 21 debe seguir los mismos lineamientos generales que se aplican en los individuos normales.

Alteraciones de conducta y trastornos psiquiátricos: los problemas de conducta que se presentan son déficit de atención, hiperactividad, autismo, depresión, demencia, manía de comienzo tardío y enfermedad de Alzheimer. [16]

RETRASO EN LA CONSECUCCIÓN DE HITOS DEL DESARROLLO PSICOMOTOR EN TRISOMIA 21

El desarrollo Psicomotor de un infante con trisomía 21 implica una nueva realidad. El cerebro presenta alteraciones de orden genético, que limitan su pleno desarrollo y función. Debido a esta modificación a lo largo y ancho de las estructuras cerebrales, quedan afectados en mayor o menor grado variados sistemas implicados en funcionamientos diversos, alterado el correcto desarrollo de lo motor, sensorial, verbal, cognitivo y adaptativo [17]

El desarrollo motor en los niños con trisomía 21 es significativamente tardío. Todas las habilidades motoras básicas son realizadas en el mismo orden, pero usualmente en edades posteriores al ser comparadas con el desarrollo normal [18]

Uno de los hechos a tomar en consideración en el desarrollo motor de personas con trisomía 21, es que existe un retraso en la consecución de hitos del desarrollo. Además se puede apreciar, o no, la ejecución de movimientos anormales para el

propósito requerido. Los niños con trisomía 21 comúnmente presentan alteraciones en su comportamiento motor, sobre todo en ciertas posturas, locomoción, manipulación, etc. [19]

El sistema motor no funciona de forma aislada. Los procesos perceptivos interactúan con los procesos de acción motriz, de corrección y de comprensión de la misma. Es importante destacar que no se sabe cómo la fisiopatología de la trisomía 21 se relaciona con el desarrollo del comportamiento “perceptivo-motor”. Diferencias en las estructuras del cerebro comienzan a surgir en los primeros meses de vida [22]. De hecho, Latash[20], ha sugerido que con el tiempo los individuos con trisomía 21 desarrollan estrategias adaptativas que optimizan sus patrones de movimiento. Es por esta razón, que muchos movimientos continúan siendo torpes y poco coordinados, ya que necesitan mayor cantidad de tiempo para mejorar sus habilidades y puede que incluso, nunca alcancen el mismo nivel de coordinación fina que indica el desarrollo normal.

Existe una gran variabilidad con respecto al proceso motor básico de niños con trisomía 21 al ser comparados con el desarrollo normal debido a trastornos principalmente asociados con hipotonía, hiperextensibilidad, mal control postural, obesidad y la patología mayormente asociada malformación cardíaca congénita[21]. Actualmente, se asocia la idea de un retraso motor a patrones atípicos de organización cerebral[22]. Estudios realizados en niños y adultos con trisomía 21, han concluido que el cariotipo influye en el desarrollo cerebral y la especialización dentro de la población, sobre todo relacionándose con el comportamiento motor [23]. El desarrollo de los niños con trisomía 21 se ha estudiado principalmente mediante registro de la edad en la que alcanzan ciertas habilidades motoras.[22] Caminar es el hito que se ha reportado con mayor frecuencia, el cual presenta un rango de variabilidad bastante amplio, siendo la edad más temprana de marcha a los 15 meses, y la edad más tardía del mismo a los 74 meses. Diversos autores indican que los niños con trisomía 21 que viven en sus hogares caminan alrededor de los 24 a 28 meses [24]. Otros estudios indican

que en promedio, la marcha se logra a los 24 meses, con variaciones que van desde los 13 a los 48 meses [25]. La edad media para girar, sentarse y gatear también se ha documentado para niños con trisomía 21. El giro es realizado en promedio, entre los 5 y los 6,4 meses de edad. El sedente independiente se ha reportado entre los 8,5 a 11,7 meses, y el gateo, se da entre los 12, 2 hasta los 17, 3 meses de edad. [24]. Según el mismo autor, los resultados de la evaluación indican que alrededor de los 15 meses, el 72% de la muestra de niños con trisomía 21 podía sentarse de forma independiente y el 37% de los niños podía gatear

La mayoría de los niños con trisomía 21 está aprendiendo a pararse solo y a caminar. Entre los 3 a 6 años, la mayoría de los niños está aprendiendo a correr, subir-bajar escaleras y saltar. En esta etapa aumenta el control motor necesario para coordinar las extremidades, la velocidad y el equilibrio [24]. Diversos autores refieren que el retraso del desarrollo en personas con trisomía 21 puede ir en aumento con respecto a la edad [26]

Para evaluar el desarrollo en niños pequeños suelen utilizarse escalas de desarrollo, que evalúan las distintas áreas, incluidas las capacidades cognitivas. Han sido elaboradas con el fin de estudiar a los niños desde el nacimiento y por ello son útiles para obtener respuestas de sujetos con poca movilidad y lenguaje; además, algunas de ellas están diseñadas para la realización y la valoración de programas de intervención (29)

La evaluación del retardo del desarrollo psicomotor y la normalidad del desarrollo Psicomotor tomó auge al evaluar niños crónicamente enfermos pero en muchos aspectos físicos, niños sanos. Gesell et al. han ideado una metodología de estudio producido un instrumento de examen de las conductas del desarrollo, sus gradientes normales, definido las áreas motoras, adaptativa, lenguaje y personal social, así como sus desviaciones.

El Test de Gesell nos da un nivel de desarrollo global por áreas y su expresión porcentual (edad maduracional /edad cronológica x 100), los coeficientes de desarrollo global por áreas (CO). Su ejecución es demandante de tiempo y necesita de entrenamiento supervisado. [30].

El test de desarrollo de Battelle es un instrumento de evaluación de las habilidades en desarrollo y de diagnóstico de posibles deficiencias en distintas áreas dirigido a niños de hasta 8 años de edad cronológica específicamente, trata de evaluar el desarrollo del niño sin deficiencias e identificar a los que presentan retraso o discapacidad en áreas del desarrollo. Proporciona información sobre los puntos fuertes y débiles en diversas áreas del desarrollo del niño, para facilitar la elaboración de programas de intervención individualizados, el tiempo de aplicación es de 10 a 15 minutos y necesita poco entrenamiento para su realización.

De acuerdo al inventario de Battelle con respecto a los niños con trisomía 21 en el mundo, hay varios estudios que nos muestran que los diagnosticados con retraso global del desarrollo o la trisomía 21 obtuvieron puntuaciones significativamente más bajas en el Inventario de Desarrollo Battelle, en comparación con aquellos que nacieron prematuros. En concreto, hubo diferencias en los dominios BDI-2 de personal-social y motor. [28]

El autor, en la búsqueda de suficiente información no encontró datos obtenidos en pacientes mexicanos relacionados con alteraciones en el desarrollo psicomotor descrito por escalas que abordan también otros aspectos en su desarrollo no solo aspectos motores como la adquisición de marcha sino también adaptativo, social, cognitivo, lenguaje receptivo o expresivo para describir más puntualmente estas alteraciones específicas en nuestros pacientes con trisomía 21.

Actualmente si bien es cierto ya hay una amplia descripción de la trisomía 21 y su desarrollo psicomotor, no se encontraron datos suficientes para describir específicamente el desarrollo psicomotor en otras áreas que no sean motoras como ya las conocidas hasta el momento, consideramos importante describir cada hito del desarrollo su presentación y su desfase y así garantizar una atención temprana dirigida específicamente dependiendo del hito del desarrollo mayormente afectado en niños mexicanos con trisomía 21.

Planteamiento Del Problema

¿Cuál es el desarrollo psicomotor de los niños con trisomía 21 medido a través del inventario de Battelle en la clínica 5 de enfermedades genéticas del CRIT Estado de México?

Justificación:

La trisomía 21, al ser la cromosomopatía más común del ser humano reconocida al nacimiento y asociarse con una variedad de patologías, con pronósticos y con tratamientos variables, resulta ser una enfermedad que impacta no solo en la calidad y esperanza de vida del paciente, sino que también afecta directamente a los sistemas de salud, exigiéndonos hacer un diagnóstico oportuno de las alteraciones en cada uno de los hitos del desarrollo psicomotor del niño con trisomía 21.

La trisomía 21 es un síndrome con amplia heterogeneidad clínica, aun en pacientes con el mismo cariotipo y en forma directa por las afecciones en sistema nervioso, el retraso en el desarrollo psicomotor se ve alterado, estudiado principalmente en el rango motor, no así en otros hitos del desarrollo tan ampliamente, además de que existen factores de riesgo y patologías asociadas que pueden modificar aún más este desarrollo en ellos, por lo que es importante evaluar cuál es el desarrollo psicomotor de manera global en nuestro paciente mexicano con trisomía 21 medido a través de escalas específicas para desarrollo psicomotor como el inventario de Battelle y así determinar una pauta y ayuda futura para pronóstico funcional y poder dirigir aún más los programas específicos y prioridades de atención en rehabilitación.

Un paciente atendido en el Centro de Rehabilitación infantil Teletón del estado de México con diagnóstico de Trisomía 21 tiene un promedio de estancia de 5 años, dependiendo por supuesto de las patologías asociadas al mismo y de los objetivos marcados con cada uno, generando un costo promedio por cita médica de \$309.00 pesos, costo por servicio de \$367 pesos y un costo anual por paciente aproximado de \$25,360 pesos que se traduce a \$126,800 pesos el costo total aproximado tan solo de citas medicas y servicios de cada paciente atendido en nuestro centro.

Por ende en el Centro de Rehabilitación Infantil Teletón, Estado de México cuenta con una amplia población de pacientes con trisomía 21, consideramos que es importante conocer su desarrollo psicomotor en cada hito del desarrollo, valorados con la escala de Battelle y que se pueda con ello justificar el envío oportuno a las diferentes especialidades para enfocarnos principalmente a los hitos mayormente afectados y así disminuir costos y tiempos de estancia.

Los aspectos éticos y morales surgen en todas las ramas de las medicina, pero son especialmente beligerantes en la genética, no solamente por la forma en que este tema choca con el individuo sino también con la familia y la sociedad en general. En cuanto al aspecto ético de nuestro estudio al ser este un estudio retrospectivo donde solo se utilizaran datos de expedientes clínicos, no se solicito hoja de consentimiento informado ya que no se tendrá contacto con los padres ni con los pacientes físicamente en esta parte del estudio debido a que solo se recolectaran datos para ser procesados.

Al obtener resultados de la afectación de cada hito del desarrollo podremos establecer estrategias para comentar con los padres de nuestros pacientes y así coordinar de manera conjunta el enfoque dirigido, pero esto se presentara en una segunda fase de este estudio al terminar esta primera fase de recolección y análisis de datos por lo que en este momento no se comentaran resultados obtenidos con los padres, sino hasta una segunda fase de intervención donde se podrá decidir el seguimiento por parte de psicología e implementar estrategias específicas y dirigidas.

Hipótesis

No hay hipótesis porque es descriptivo

Objetivo General

Conocer el desarrollo psicomotor medidos a través del inventario de Battelle de los niños con trisomía 21.

Objetivos Específicos

1. Indagar el desarrollo psicomotor específicamente mediante el estudio de inventario de Battelle para personal social, adaptativo, motor fino, motor grueso, comunicación, lenguaje receptivo y expresivo y edad cognitiva de diferentes grupos de edades de pacientes con Trisomia 21 de la clínica 5 de enfermedades genéticas y malformaciones congénitas del CRIT Estado de México.

2.- Determinar cuál es el promedio de edad cognitiva presentado en pacientes con Trisomia 21 de la clínica 5 de enfermedades genéticas del CRIT Estado de México.

3.- Conocer cuál es el hito del desarrollo con más alteración en pacientes en diferentes grupos de edades con Trisomia 21 de la clínica 5 de enfermedades genéticas y malformaciones congénitas del CRIT Estado de México.

4.- Conocer cuál es el hito del desarrollo con menos alteración en pacientes en diferentes grupos de edades con Trisomia 21 de la clínica 5 de enfermedades genéticas y malformaciones congénitas del CRIT Estado de México.

Material y Métodos

Se seleccionaron a todos los pacientes con diagnóstico de trisomía 21, confirmado mediante cariotipo en cualquier tejido realizado dentro o fuera de nuestra institución, que se encuentren activos en el sistema SCRIT a la fecha de 5 de enero 2013 en la consulta de la clínica de malformaciones congénitas y enfermedades genéticas en el CRIT Estado de México de

Se excluyeron aquellos pacientes que no contaban con cariotipo, los que tuvieran factores de riesgo biológico que condicionaran hipoxia perinatal como Peso al nacimiento de 1500 grs. o menos, edad gestacional de 36 semanas o menos, Apgar menor de 4 a los 5 minutos, asistencia a la ventilación por 36 hrs. o más, Hemorragia intracraneana grado III o IV documentada en el expediente, Crisis convulsivas al nacimiento. (3 o más), Infección sintomática por TORCH o Meningitis.

Al ser este un estudio descriptivo, se utilizaron variables cualitativas de cada hito del desarrollo describiendo a cada hito en edad en meses, esta información se obtuvo en su totalidad de los expedientes clínicos, basadas en las valoraciones realizadas en los diferentes servicios o a estudios de laboratorio y gabinete que confirmen o descarten presencia de trastornos médicos.

La información obtenida fue vaciada en el formato del anexo 1, donde se incluyeron las siguientes variables:

Parte 1

Nombre del paciente

Carnet del paciente: Es el numero de expediente registrado en el CRIT Estado de México

Numero de paciente: Se asignaran números consecutivos para la identificación del paciente.

Edad: Se registrara en años con meses

Sexo: Masculino o Femenino

Cariotipo: Registrando formula cromosómica corta

Tipo de trisomía: Se registrara como regular o variantes

Parte 2 Antecedentes perinatales

Complicaciones en el embarazo, en caso de presentarse se debe especificar el tipo.

Duración de la gestación: Se registrara en semanas de gestación

Apgar: Registrar calificación del apgar al minuto y a los 5 minutos

Hipoxia Perinatal: En caso de presentarse debe especificarse el tipo

Peso al nacer: Se registrara en gramos de acuerdo al expediente clínico

Parte 3. Escala de Battelle

Edad de realización de la escala: Se registrara en meses

Resultado de Test en edad: Se registrara en meses

Hitos del Desarrollo: De acuerdo a cada Hito se registrara en meses, para personal social, adaptativa, motor fino, motor grueso, lenguaje receptivo, lenguaje expresivo, edad cognitiva.

Para el manejo de la información se utilizaron hojas de cálculo convencionales, con el objetivo de optimizar el manejo se asignaron claves numéricas a cada uno de los rubros de la hoja de llenado (anexo 1),

Recursos humanos, físicos y financieros

Humanos

1. Médico Residente del 4o año de la Especialidad en Medicina de Rehabilitación
2. Médicos Rehabilitadores con subespecialidad en Rehabilitación Pediátrica involucrados en el desarrollo de la investigación y análisis estadístico

Físicos

1. Equipo computacional con programa de software para recolección de datos del expediente clínico SCRIT
2. Hojas blancas con anexos 1 para recolección de datos

Financieros

Criterios de inclusión

1. Pacientes activos en el sistema SCRIT a la fecha del 5 de enero 2013 en la clínica 5 de enfermedades genéticas y malformaciones congénitas con

diagnóstico de trisomía 21 confirmado por cariotipo en cualquier tejido realizado dentro o fuera de nuestra institución

2. De cualquier sexo
3. Con cualquier tipo de herencia

Criterios de exclusión

1. Pacientes activos en el sistema SCRIT a la fecha de 5 de enero 2013 en la clínica 5 de enfermedades genéticas y malformaciones congénitas con diagnóstico de trisomía 21 no confirmado por cariotipo.
2. Pacientes de bajo peso al nacer peso menor a 1500 gr
3. Pacientes prematuros de menos de 36 SDG
4. Pacientes con Apgar menor de 4 a los 5 minutos
5. Pacientes con asistencia a la ventilación por 36 hrs.
6. Pacientes con Hemorragia intracraneana grado III o IV documentada en el expediente
7. Pacientes con Crisis convulsivas al nacimiento. (3 o más)
8. Pacientes con Infección sintomática por TORCH o meningitis.
9. Pacientes activos en el sistema SCRIT a la fecha de 5 de enero 2013 en la clínica 5 de enfermedades genéticas y malformaciones congénitas con diagnóstico de trisomía 21 que se no se obtenía del expediente la suficiente información por falta de valoraciones subsecuentes

VARIABLES

Edad Test

Resultado edad TEST

Personal social,

Conducta Adaptativa,

Motricidad fina,

Motricidad gruesa,

Lenguaje receptivo,

Lenguaje expresivo,

Edad cognitiva.

DEFINICIÓN DE VARIABLES

Nombre: Edad

Definición conceptual. Tiempo de existencia desde el nacimiento

Definición operacional. Tiempo de existencia desde el nacimiento

Tipo de variable: Universal

Escala de medición: Cuantitativa continua

Unidad de medición: Meses

Nombre: Edad del test

Definición conceptual: Tiempo de existencia del paciente que en el que se realiza en test de Batelle

Definición operacional: Edad del paciente al momento de realización del test de Battelle

Tipo de variable: Universal

Escala de medición: Cuantitativa continua

Unidad de medición: Meses

Nombre: sexo

Definición conceptual: Características biológicas que definen a un ser humano como hombre o mujer

Definición operacional: Características biológicas que definen a un ser humano como hombre o mujer

Tipo de variable: Universal

Escala de medición: Cualitativa dicotómica

Unidad de medición: Masculino o femenino

Nombre: Motricidad gruesa

Definición operacional: control de los movimientos musculares generales del cuerpo o también llamados en masa. Control de cabeza, Sentarse, Girar sobre sí mismo, Gatear, Mantenerse de pie, Caminar, Saltar, Lanzar una pelota.determinados por la edad de presentación

Definición conceptual: se refiere al control de los movimientos musculares generales del cuerpo o también llamados en masa, éstas llevan al niño desde la dependencia absoluta a desplazarse solos. (Control de cabeza, Sentarse, Girar sobre sí mismo, Gatear, Mantenerse de pie, Caminar, Saltar, Lanzar una pelota.) El control motor grueso es un hito en el desarrollo de un bebé, el cual puede refinar los movimientos descontrolados, aleatorios e involuntarios a medida que su sistema neurológico madura

Tipo de variable: Dependiente

Escala de medición:cualitativa nominal

Unidad de medición: meses

.

Nombre: Motricidad fina

Definición operacional: proceso de refinamiento del control de la motricidad gruesa

Definición Conceptual: Se refiere al control fino, es el proceso de refinamiento del control de la motricidad gruesa, se desarrolla después de ésta y es una destreza que resulta de la maduración del sistema neurológico. influye movimientos controlados y deliberados que requieren el desarrollo muscular y la madurez del sistema nervioso central. juega un papel central en el aumento de la inteligencia.

Tipo de variable: Dependiente

Escala de medición: cualitativa nominal

Unidad de medición: meses

Nombre: Conducta adaptativa

Definición operacional:Grupo de habilidades conceptuales, sociales y prácticas, que las personas han aprendido, para funcionar en su vida diaria y que permiten responder a las circunstancias cambiantes de la vida y a las exigencias contextuales.

Definición Conceptual: Grupo de habilidades conceptuales, sociales y prácticas, que las personas han aprendido, para funcionar en su vida diaria y que permiten responder a las circunstancias cambiantes de la vida y a las exigencias contextuales

Tipo de variable: Dependiente

Escala de medición: cualitativa nominal

Unidad de medición: meses

Nombre: Lenguaje receptivo

Definición operacional: Es el que le permite al niño comprender el lenguaje y adquirir el significado de las palabras.

Definición Conceptual: Es el que le permite al niño comprender el lenguaje y adquirir el significado de las palabras.

Tipo de variable: Dependiente

Escala de medición: cualitativa nominal

Unidad de medición: meses

Nombre: Lenguaje expresivo

Definición operacional: Es el que permite al niño expresarse por medio de gestos, señas o palabras.

Definición Conceptual: Es el que permite al niño expresarse por medio de gestos, señas o palabras.

Tipo de variable: Dependiente

Escala de medición: cualitativa nominal

Unidad de medición: meses

Tipo de estudio

Control de la maniobra: Descriptivo

Captación de la información: Retrospectivo

Medición del fenómeno en el tiempo: Transversal

Dirección del análisis: Transversal

Método estadístico: Estadística descriptiva: De acuerdo con la medición de variables, para las variables cualitativas, frecuencias simples y porcentajes para las cuantitativas se utilizaron medidas de tendencia central, (mediana, moda)

Se utilizó un software para el análisis de los datos con el programa SPSS

Aspectos éticos

El presente estudio se consideró sin riesgo con base a lo estipulado en el reglamento de la ley general de salud en materia de investigación para la salud.

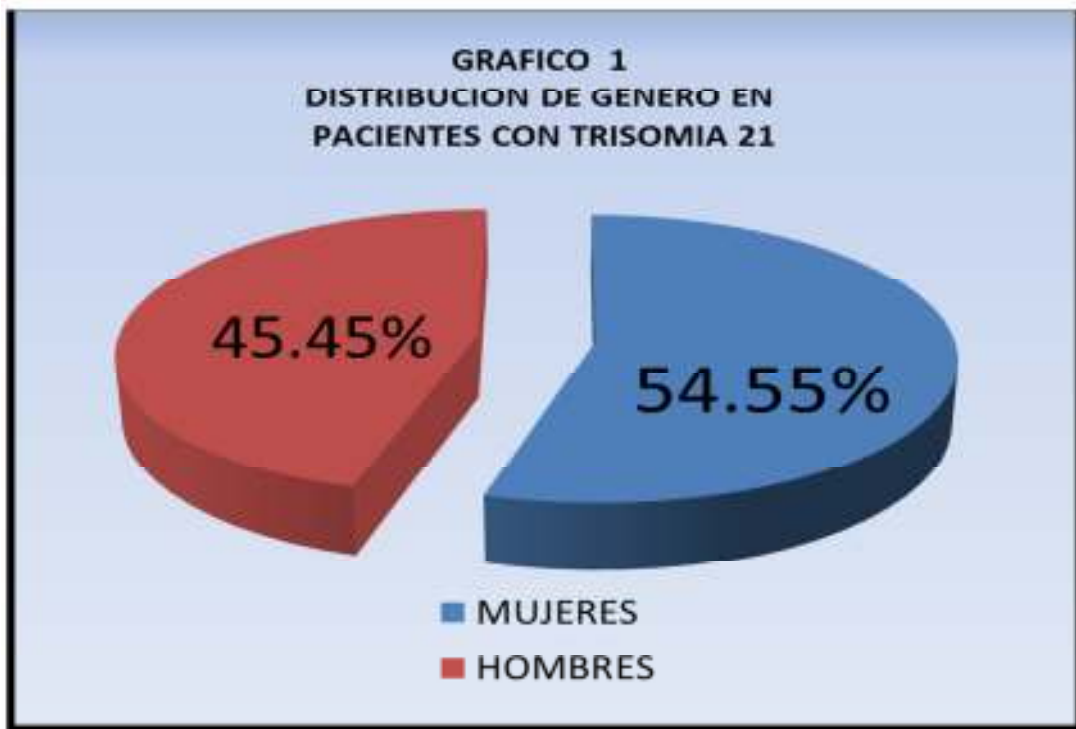
Se guardó en todo momento la confidencialidad, respetando la individualidad e integridad de los pacientes.

El estudio fue aprobado por el comité local de ética e investigación del Centro de Rehabilitación infantil Teletón Estado de México el día 11 junio 2013

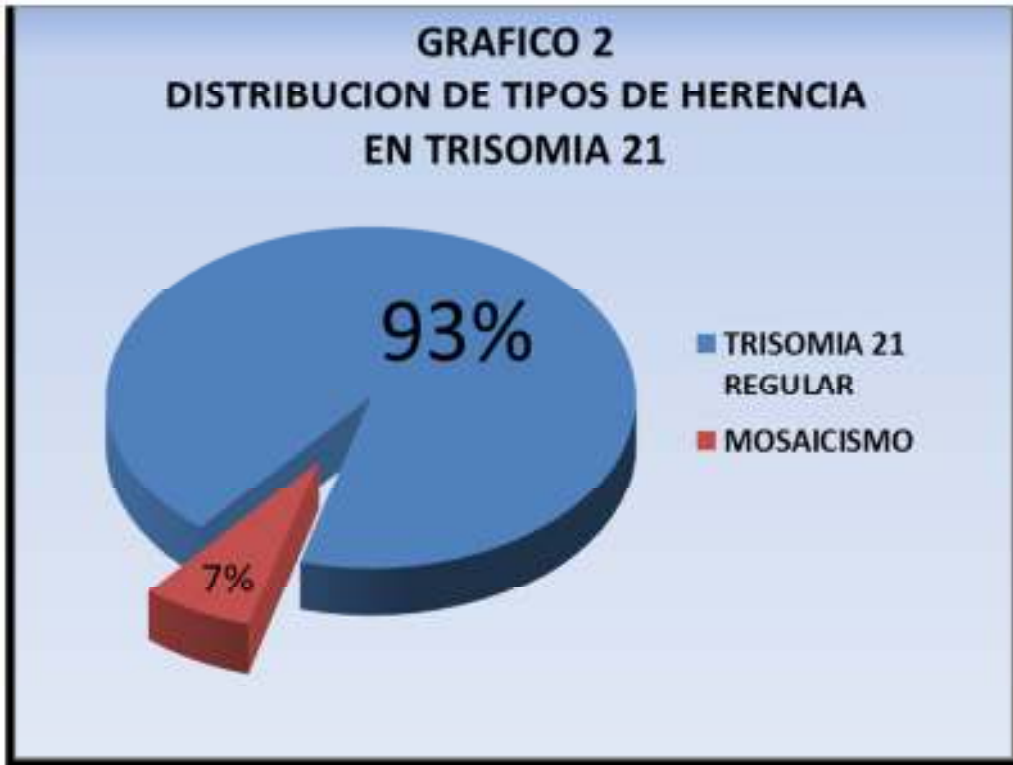
Cronograma de Actividades	En ero	Feb rer o	Mar zo	Abri l	mayo	Juni o	Juli o
Delimitación del tema a estudiar (Titulo, Objetivos,Justificación Criterios inclusión, exclusión, eliminación)							
Revisión y selección de Referencias							
Elaboración del proyecto de investigación y Presentación al comité de ética							
Recolección de la muestra							
Resultados y Análisis estadístico							
Análisis estadístico , Entrega de resultados,							
Discusión, conclusión, impresión del trabajo							

RESULTADOS

Se recopilaron un total de 59 expedientes clínicos activos a la fecha de 5 de enero 2013 en el sistema SCRIT con diagnóstico de trisomía 21 en la clínica 5 de enfermedades genéticas, descartándose 16 ya que no cumplieron con los criterios de inclusión, restando 44 expedientes de los cuales 20 (45.45%) eran del sexo masculino y 24 (54.54%) fueron del sexo femenino (ver grafica 1) .



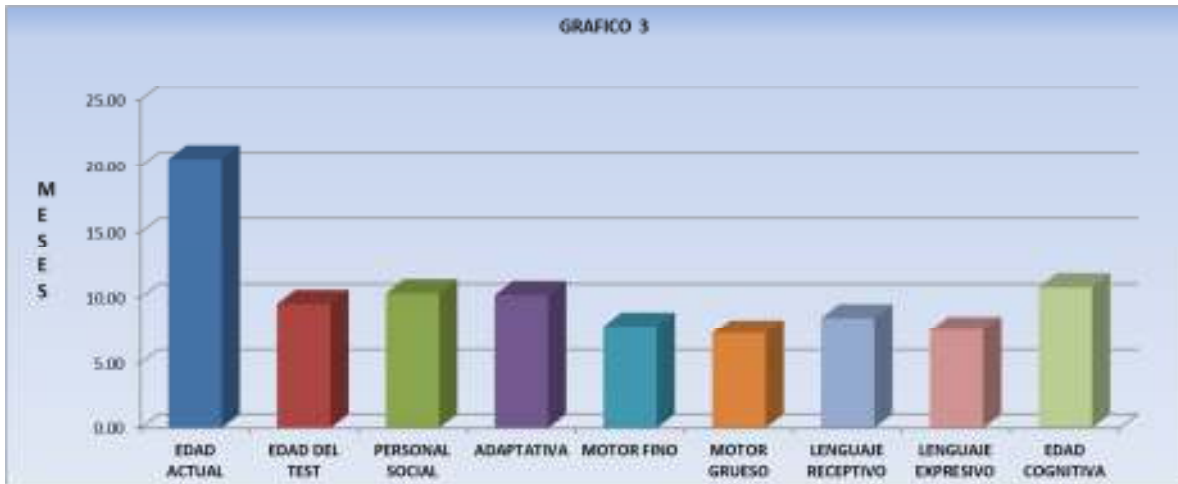
El tipo de herencia que se presentó con mayor frecuencia fue el de tipo trisomía 21 regular en 41 niños (93.18%), seguido del mosaicismo en 3 niños (6.81%), no se encontraron translocaciones robertsonianas en nuestro grupo de estudio. (ver grafica 2)



Las semanas de gestación promedio de nuestros pacientes fue de 38 .47 semanas y su peso promedio al nacimiento fue de 2759.40 gramos con un apgar de 8 al minuto y de 9 a los 5 minutos.

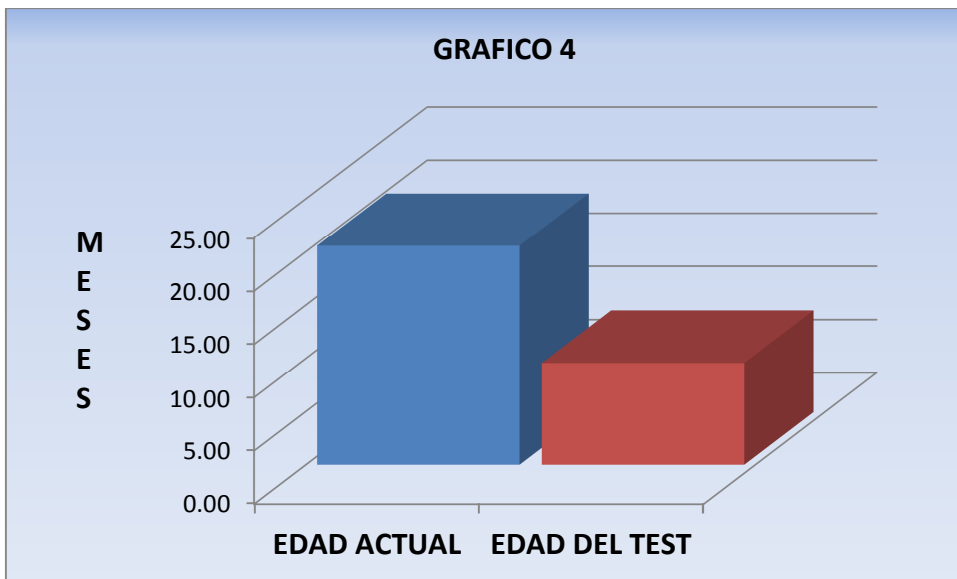
La edad promedio de los pacientes al realizarse el inventario de Battelle para desarrollo psicomotor fue de 20.5 meses, con un resultado promedio del test de 9.56 meses que nos muestra un desfase importante en cuanto al rango de edad.

Los promedios alcanzados de manera global para cada hito del desarrollo fueron: Area personal social 10.34 meses , Adaptativa 10.22 meses, Motor grueso 7.22 meses Lenguaje receptivo 8.5 meses, lenguaje expresivo 7.54 meses edad cognitiva 10.79 meses.



DESARROLLO PSICOMOTOR PROMEDIO DE NIÑOS CON TRISOMIA 21 DEACUERDO A INVENTARIO DE DESARROLLO DE BATTELLE

De acuerdo a las características encontradas la edad promedio de los pacientes al realizar test fue de 20 meses con una diferencia importante de la edad resultante después de la realización de este siendo una edad cognitiva de 10 meses. (Ver grafica 4)



Para su mejor estudio se realizaron grupos de edades con grupos de diferencia de 5 meses entre si de la siguiente manera: de 0a 5 meses, de 6 a 11, de 12-17, 18-22, 23-27, 28-32, 33-37,38-43,44-48 y 49 meses o más.

La distribución de los grupos de edad por cada hito del desarrollo se resume en el cuadro 5

RANGOS (Meses)	PACIENTES	PROMEDIO	EDAD DE RESULTADO	P.SOCIAL	ADAPTATIVO	MOTOR FINO	MOTOR GRUESO	L.RECEPTIVO	L.EXPRESIVO	EDAD COGNITIVA	%
0-5	2	4	2.5	2	2.5	1.5	2	3.5	2.5	4.5	4.54
6-11	7	8.14	5.4	4.88	6.5	3.8	3.4	4.7	6	6	15.9
12-17	13	14.15	9.76	11	10.53	7	7.6	9.5	6.8	11.1	29.54
18-22	13	19.92	10.61	11.61	11.23	8	7.76	9.5	9	11.38	29.54
23-27	3	23.06	10.3	11.33	11.33	6.6	8	9	8	11.6	6.81
28-32	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
33-37	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
38-43	2	39.5	15.5	15.5	14.5	23	12	13.5	13	20	4.54
44-48	1	16	17	14	13	26	13	7	9	22	2.27
48 o mas	3	66.33	11.6	13.66	13	10	10.33	10.33	6.6	11.33	6.81

Cuadro 5. Tabla de resultados por grupo de edad, de acuerdo a su desarrollo psicomotor medido con escala Battelle. En meses [Los puntajes señalados en rojo son los mayormente afectados y los puntajes señalados en verde son los menormente afectados].

De acuerdo a los resultados obtenidos por rango de edades en la edad de 0 a 5 meses el área mayormente afectada es el área de motor fino y la menor afectada

es el área cognitiva, en el grupo de edad de 6 a 11 meses la más afectada es la motora gruesa y adaptativo la menormente afectada. Rango de 12 a 17 meses la más afectada es lenguaje expresivo y la menos afectada es área cognitiva, rango de 18 a 22 meses la más afectada es motor grueso, y personal social la menos afectada, 23 a 27 meses la más afectada es motor fino y la menos afectada es el área cognitiva, en el área de 38 a 43 meses es el área motor grueso y la menos afectada es el área cognitiva, en el rango de 44 a 48 meses el área es lenguaje receptivo la más afectada, y la menos afectada motor fino, en los pacientes de más de 48 meses el área mas afectada es el lenguaje expresivo .

DISCUSION

Durante este estudio fue posible analizar de manera integral los expedientes de 44 expedientes clínicos donde se encontraron diferentes hallazgos de alteraciones en el desarrollo psicomotor que en esta población se sabe que son muy frecuentes.

Siendo predominante el sexo femenino con 54.54% vs masculino 45.46% contrario a lo que dice la literatura donde predomina el sexo masculino relación varón/mujer al nacimiento de 1,5.[4]. Desde el punto de vista citogenético, el tipo de herencia que se presentó con mayor frecuencia fue el de tipo trisomía 21 regular, seguido del mosaicismo, no se encontraron translocaciones robertsonianas en nuestro grupo de estudio lo cual se puede deber a un tamaño insuficiente de muestra, concordando con la literatura establecida donde reporta que la frecuencia de mosaicismos (2-4%) y traslocación Robertsoniana (2-4%) [6]. La edad promedio de los pacientes al realizarse el inventario de Battelle para desarrollo psicomotor fue de 20.5 meses, con un resultado promedio del test de 9.56 meses que nos muestra un desfase importante en cuanto al rango de edad obtenida posterior al inventario, concordando con diversos autores que refieren un desfase significativo de edad cognitiva en comparación con niños sanos. [6]. Los promedios alcanzados de manera global para cada hito del desarrollo fueron menores en todos los hitos, sin embargo se comprobó que el área mayormente afectada fue el área motora gruesa, concordado con la literatura que nos habla que los niños con trisomía 21 comúnmente presentan alteraciones en su comportamiento motor, sobre todo en ciertas posturas, locomoción, manipulación, etc. [19].

En cuanto al desarrollo psicomotor por edades, en menores de 1 año predominó en nuestro estudio el desfase en el área de motor fino y grueso, siendo esto concordante a la literatura que nos habla que el giro es realizado en promedio, entre los 5 y los 6,4 meses de edad. El sedente independiente se ha reportado entre los 8,5 a 11,7 meses, y el gateo, se da entre los 12. 2 hasta los 17. 3 meses de edad [24].

En edades de 1 a 2 años se observó que el área con mayor retraso fue el lenguaje expresivo y el área motora gruesa, concordando con diversos autores que indican que los niños con trisomía 21 que viven en sus hogares caminan alrededor de los 24 a 28 meses [24]. Otros estudios indican que en promedio, la marcha se logra a los 24 meses, con variaciones que van desde los 13 a los 48 meses [25]. y la menos afectada fue el área personal social donde el autor no encontró resultados al respecto. En niños mayores de 3 años el área con mayor afectación fue el área del lenguaje tanto expresivo como receptivo siendo esto hablado ya por otros autores que mencionan que es el Período más prolongado de errores fonológicos y mayor variabilidad; peor inteligibilidad, los pacientes continúan los retrasos de lenguaje expresivo comparado con la comprensión [31]. También teniendo afectación nuevamente el área motora gruesa; sin embargo el área de motor fino y el área personal social mostraron menos déficit en nuestros pacientes que nos puede indicar que hay ya una mayor interacción con el medio que lo rodea.

CONCLUSIONES

El paciente con trisomía 21 cuenta con factores de riesgo biológicos y ambientales, así como retraso en la adquisición de los hitos del desarrollo, que no solo son útiles para los padres conocerlos y así poder entender aun más las características de su pequeño, sino también para que el médico pueda proporcionar un tratamiento dirigido adecuado y tener la capacidad de brindarle al menor un mejor pronóstico de funcionalidad encaminado a sus debilidades y fortalezas.

1.- El inventario de desarrollo de Battelle es una herramienta que sirve para valorar el desarrollo psicomotor en niños con trisomía 21 de manera rápida, clara y objetiva

2.- Existe retraso en el desarrollo psicomotor en distintas áreas en los pacientes con trisomía 21 independientemente del cariotipo.

3.-El promedio de edad cognitiva presentado en pacientes con Trisomía 21 es significativamente menor al promedio de edad cronológica de los pacientes con trisomía 21 en un 50%

4.-El hito del desarrollo con más alteración en pacientes en diferentes grupos de edades con Trisomía 21 fué el área motora, predominando en los primeros 2 años de vida.

5.- En niños mayores de 3 años con trisomía 21, el área con mayor afectación fue el área del lenguaje tanto expresivo como receptivo.

6.-El área personal social mostró menos déficit en niños mayores de 4 años con trisomía 21.

Referencias

- 1.- **Lisker, Ruben.** "Introducción a la Genética Humana". 2° edición. Ed.ManualModerno, México D.F. 2001,pp 142-144.
- 2.-**Sherman SL, Allen MG, Bean LH, Freeman SB.**Epidemiology of Down syndrome. MentRetardDev D R.2007;13:221-7.
- 3.-**Ortega, Tamez Luis.**"El síndrome de down".Ed. Trillas, México 2004, pp 85-93
- 4.-**Nussbaum R.L.,McInnes R.R.,Willard H.F.**"Genetica en Medicina".7° edición. Ed.ElsevierMassonEspaña 2008,pp 89-94.
- 5.-**Mutchinick, O; Lisker, R;** Babinsky,Riesgo para síndrome de Down por bienios y quinquenios de edad materna en la población mexicana, Bol medHosp, infant, Mex 1991 48:534-537
- 6.-**Allen EG, Freeman SB, Druschel C, Hobbs CA, O'Leary LA, Romitti PA, et al.** Maternal age and risk for trisomy21 assessed by the origin of chromosome nondisjunction:A report from the Atlanta and National Down SyndromeProjects. Hum Genet. 2009;125:41-2.
- 7.-**Antonarakis SE, Petersen MB, McInnis MG, Adelsberger PA, Schinzel AA, Binkert F, et al.** The meiotic stage ofnondisjunction in trisomy 21: Determination by using DNApolymorphisms. Am J Hum Genet. 1992;50:544-50.
- 8.-**Sherman SL, Petersen MB, Freeman SB, Hersey J, Pettay D, Taft M, et al.** Non disjunction of chromosome21 in maternal meiosis I: Evidence for a maternal agedependentmechanism involving reduced recombination. Hum Mol Genet. 1994;3:1529-35
- 9.-**Petersen MB, Mikkelsen M.** Nondisjunction in trisomy 21: Origin and mechanism. Cytogenet Cell Genet. 2000;91:199-203.

- 10.-**Malini SS, Ramachandra NB.** Influence of advanced age of maternal grandmothers on Down syndrome. BMC Med Genet. 2006;7:1-5.
- 11.-**Patterson DH** Hum Genet. 2009 Jul;126 (1):195-214.: 10.1007/s00439-009-0696-8. Epub 2009 Jun. Molecular genetic analysis of Down syndrome.
- 12.-**Marder E, Dennis J.** Medical management of children with Down's syndrome. Curr Paediatr 2001; 11:57d63.
- 13.-**Vicari S** (2006) Motor development and neuropsychological patterns in persons with Down syndrome. Behavior Genetics 36: 355–364.
- 14.-**Källén B, Mastroiacovo P, Robert E, et al.** Major congenital malformations in Down syndrome. Am J Med Genet 1996; 65:160-166.
- 15.-**Jasso, L.** "El niño Down Mitos y Realidades". 2° edición. Ed. Manual Moderno México D.F. 1999, pp 23-31.
- 16.-**Kirshbom PM, Flynn TB, Clancy RR, Ittenbach RF, Hartman DM, Paridon SM, Wernovsky G, Spray TL, Gaynor JW.** Late neurodevelopmental outcome after repair of total anomalous pulmonary venous
- 17.-**Battaglia, F., Quartarone, A., Rizzo, V., Ghilardi, M., Di Rocco, A., Tortorella, G., Girlanda, P.** (2008). *Early impairment of synaptic plasticity in patients with Down's syndrome.* Neurobiology of Aging, 29, 1272-1275.
- 18.- **Flórez, J.** (2005). *La atención temprana en el síndrome de Down: bases neurobiológicas.* Rev. Síndrome de Down, 22, 132-142.
- 19.-**Mg. Joselyn Godoy Briceño Klgo. Fabiola Campos Pardo** DESCRIPCIÓN DEL NIVEL DE DESARROLLO PSICOMOTOR EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN: CREACIÓN DE UNA TABLA DESCRIPTIVA. Biociencias de la Facultad de Ciencias de la Salud, Madrid, 3 (1), 1-13.
- 20.-**Chapman, R., Hesketh, L.** (2001). *Language, cognition, and short-term memory in individuals with Down syndrome.* Down Syndrome Research and Practice, 7(1), 1-7.

21..**Latash**, M., Wood, L., Ulrich, D. (2008). *What is currently know about hypotonia, motor skill development, and physical activity in Down syndrome*. Down Syndrome Research and Practice, 1-21.

22.**Virji-Babul**, N., Kerns, K., Zhou, E., Kapur, A., Shiffrar, M. (2006). *Perceptual-motor deficits in children with Down syndrome: Implications for intervention*. Down Syndrome Research and Practice, 10 (2), 74-82.

23.-**Meegan**, S., Maraj, B., Weeks, D., Chua, R. (2006). *Gross motor skill acquisition in adolescents with Down syndrome*. Down Syndrome Research and Practice, 9 (3), 75-80.

24. **Elliott**, D., Weeks, D., Elliott, C. (1986). *Cerebral specialization in individuals with Down syndrome*. American Journal of Mental Retardation, 92 (3), 263-271.

25. **Palisano**, R., Walter, S., Russell, D., Rosenbaum, P., Gémus, M., Galuppi, B., Cunningham, L. (2001). *Gross motor function of children with Down syndrome: creation of motor growth curves*. Academy of Physical Medicine and Rehabilitation, 82, 494-500.

26. **Sack**, B., Buckley, S. (2003). *What do we know about the movement abilities of children with Down syndrome?*. Down Syndrome News and Updates, 2(4), 131-141.

27. **Candel**, I. (1998). *Atención temprana. Niños con síndrome de Down y otros problemas de desarrollo*. Madrid, España. Editorial F.E.I.S.D. 1ra Edición.

28.-Dev Neurorehabilitation.2010;13(4):234-8. doi: 10.3109/17518421003736032. Developmental profiles from the Battelle developmental inventory: a comparison of toddlers diagnosed with Down Syndrome, global developmental delay and premature birth.

Matson JL, Hess JA, Sipes M, Horovitz M

29. 36.Da Fonseca, V. (1996). *Estudio y Génesis de la Psicomotricidad*. Barcelona: INDE.

30. Berls AT, McEwen IR. Battelle developmental inventory. Phys Ther. 1999 Aug;79(8):776-83.

31.- Chapman RS. Language development in children and adolescents with Down syndrome. *Ment Petard Devel Disabil Res Rev* 1997a; 3: 307-312.

ANEXO 1

HOJA DE REGISTRO

Nombre del paciente _____ Núm. Paciente _____

Carnet _____ Edad: _____ Sexo _____

Cariotipo: _____ Tipo de trisomía _____

2. ANTECEDENTES PERINATALES

Complicaciones en el embarazo Si ___ No ___ Cual _____

Duración de la gestación _____ Peso al nacer _____ gr Apgar: 1" _____ / 5" _____

TORCH o Meningitis _____

Hematológicos			
Pulmonares			
Otros			

Parte 3. Escala de Battelle

Edad de realización de la escala: _____ meses

Resultado de Test en edad: _____ meses

Hitos del Desarrollo:

para personal social _____ adaptativa _____ motor fino _____

Motor grueso _____ lenguaje receptivo _____ lenguaje expresivo _____

Edad cognitiva _____