

Trastornos ortopédicos en niños con síndrome de Down

Dr. Jorge Danilo Cuatin Chiran

danilo.cuatin@hotmail.com

Universidad Cooperativa De Colombia

<https://org/0009-0003-1133-812X>

Dra. Nancy Paola Valencia Valencia

dulxepao1820@hotmail.com

Fundación Universitaria San Martín- Sede Pasto

<https://orcid.org/0009-0009-8446-856X>

Dra. Aleyda yuranny Potosí Timana

med.timana@gmail.com

Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí

<https://orcid.org/0009-0003-7563-2264>

Dr. Pablo Danilo Villarreal Moreno

danvi300@gmail.com

Fundación Universitaria San Martín Sede Pasto

<https://orcid.org/0009-0006-9594-6406>

Dr. Victor Andrés Navarro Escobar

vandres1620@hotmail.com

Universidad Cooperativa De Colombia

<https://orcid.org/0009-0008-1912-8908>

Dra. Ana Elizabeth Agila Montiel

piscis-leo6@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0005-5116-283X>

RESUMEN

La prevalencia de alteraciones ortopédicas es muy elevada en los niños con síndrome de Down. En ello juegan un papel importante la hipotonía muscular y la hiperlaxitud ligamentosa, lo que hace que, a lo largo de la infancia, se vayan acumulando afecciones de este tipo. Con gran frecuencia se trata de alteraciones que no ponen en juego la vida del paciente, pero que pueden ser causa de aumento de discapacidad. Destacan las alteraciones de los miembros inferiores, incluyendo pies, rodillas y caderas y las del raquis, con alta prevalencia de escoliosis y presencia ocasional de trastornos de la unión atlo-axoidea. Se realizó una revisión bibliográfica no sistemática en bases de datos y bibliotecas electrónicas, que incluyó artículos en inglés y español desde 2017 hasta 2023 que contuvieran los tópicos de interés. Se realizó una descripción detallada de los trastornos ortopédicos en niños con síndrome de Down, obtenido como resultados, la actualización conceptual del tema, se concluye que la literatura médica actual no es muy precisa debido a varios factores, como lo son pacientes que no son atendidos en ambientes hospitalarios y no se contabilizan, pacientes que son diagnosticados, pero no son censados o pacientes que son atendidos en instituciones, pero no son diagnosticados al inicio.

Palabras claves: *síndrome de down; alteraciones ortopédicas; subluxación atlanto-axoidea; luxación de caderas; escoliosis; luxación de rótula; pies planos-valgos; metatarso varo*

Orthopedic disorders in children with Down syndrome

ABSTRACT

The prevalence of orthopedic disorders is very high in children with Down syndrome. Muscular hypotonia and ligamentous laxity play an important role in this, which means that, throughout childhood, conditions of this type accumulate. Very often these are alterations that do not put the patient's life at stake, but can cause increased disability. The alterations of the lower limbs stand out, including feet, knees and hips and those of the spine, with a high prevalence of scoliosis and the occasional presence of disorders of the atlo-axial junction. A non-systematic bibliographic review was carried out in databases and electronic libraries, which included articles in English and Spanish from 2017 to 2023 that contained the topics of interest. A detailed description of orthopedic disorders in children with Down syndrome was made, obtained as results, the conceptual update of the subject, it is concluded that the current medical literature is not very accurate due to several factors, such as patients who are not treated in hospital environments and are not counted, patients who are diagnosed, but are not recorded, or patients who are cared for in institutions, but are not initially diagnosed.

Keywords: *down syndrome; orthopedic alterations; atlanto-axial subluxation; hip dislocation; scoliosis; patella luxation; flat-valgus feet; metatarsus varus.*

Artículo recibido 15 febrero 2023

Aceptado para publicación: 05 marzo 2023

INTRODUCCIÓN

Se define como malformación a la formación deficiente del tejido que resulta de un desarrollo anormal y de origen intrínseco, mientras que una deformación es originada por fuerzas mecánicas alteradas en un tejido normal; puede ser de origen intrínseco y extrínseco. Mundialmente, la prevalencia de malformaciones oscila entre 1.5 y 6%.² Las malformaciones o defectos congénitos se deben a alteraciones en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular del embrión (Pardini Angulo & Fuentes Figueroa, 2019)

El síndrome de Down (SD), descrito en 1866, es una enfermedad que presenta trisomía en el cromosoma 21 (De Rubens Figueroa, Del Pozzo Magaña, Pablos Hach, Calderón Jiménez, & Castrejón Urbina, 2018). El 95% corresponde a trisomías primarias y el 5% a translocaciones y mosaicos (3 y 2%, respectivamente) (García Fontecha, 2019). La frecuencia de presentación es de un caso por cada 650 nacidos vivos, aunque varía de acuerdo con la edad materna, y llega a ser uno por cada 30 recién nacidos vivos de madres de 45 años de edad o más. El riesgo de recurrencia es del 1% en la población general.

Los niños con síndrome de Down (SD) suelen presentar alteraciones en su aparato locomotor, condicionadas por dos factores: hiperlaxitud cápsulo-ligamentosa e hipotonía muscular, que dan lugar a una gran movilidad articular (Illán Barrios, 2017). Como consecuencia de estos dos factores, encontramos frecuentemente las siguientes alteraciones:

- Subluxación atlanto-axoidea.
- Luxación de caderas uni- o bilateral.
- Escoliosis. – Luxación recidivante de rótula.
- Pies planos-valgos laxos.
- Metatarso varo del primer dedo, entre otras

Algunos niños presentan ciertas anormalidades constitucionales: clinodactilia, sindactilia, polidactilia, displasia acetabular e hipoplasia de odontoides (Ochoa Gómez L. , Sánchez Gimeno, García Barrecheguren, Marulanda del Valle, & Almonte Adón, 2018). De tal forma que, la hipotonía y el

retraso en el desarrollo motor son rasgos constantes del Síndrome de Down, siendo la hipotonía intensa al nacer y suele mejorar cuando la capacidad motora aumenta.

En la práctica los “problemas ortopédicos “requieren cerca del 20 % de la demanda de asistencia en una consulta pediátrica, por lo que su correcto estudio, valoración del problema y de sus antecedentes familiares, son determinantes para que por medio de las revisiones periódicas de salud infantil y la educación sanitaria dirigida a los padres, niños y educadores por parte del Pediatra. El interés creciente de aumentar los conocimientos en este campo por parte de los pediatras y por tanto su aplicación en la exploración del niño al seguir los calendarios de supervisión y detección precoz, podremos detectar pequeñas alteraciones, que se van a poder subsanar en muchos de los casos, con pequeñas correcciones, y en otros casos van a ser susceptibles de alguna intervención quirúrgica.

DESARROLLO

La ortopedia infantil desde los primeros tratados hasta nuestros días ha ido sufriendo numerosos cambios a raíz de la desaparición paulatina de los grandes problemas que afectaban a los niños , como la osteomielitis ,el raquitismo y la poliomielitis , que afortunadamente se han ido erradicando con la aparición e introducción de los antibióticos , los avances socioeconómicos y culturales que junto con los avances de la pediatría fueron subsanando las frecuentes alteraciones óseas del raquitismo, la introducción masiva de la vacuna de la polio que era otra de las importantes enfermedades que afectaban al desarrollo Infantil y junto a los avances en el campo de la Obstetricia con la prevención de las malformaciones neonatales.

Trastornos Ortopédicos

Van a aparecer y sumarse a lo largo de la infancia debido a dos causas principales:

Una hiperelasticidad de ligamentos que va a provocar problemas articulares. - Una hipotonía muscular que es la falta de fuerza muscular para el normal sostenimiento y movilidad del esqueleto. Entre los trastornos ortopédicos más habituales se encuentran: - **Subluxación Atlanto Axoidea.**

Se da en el 15% de los casos con síndrome de Down.

Consiste en la separación entre la primera o la segunda vertebra y se diagnostica cuando esa separación es mayor de $\frac{3}{4}$ de mm. Cuando es mayor de 7 mm el tratamiento es quirúrgico y suele ser

invalidante para la práctica de cualquier deporte. Pero entre ¾ y 7mm van a poder practicar karate con una serie de restricciones en ejercicio como por ejemplo volteretas y evitando los golpes en la cabeza puesto que éstos niños tienen una mayor incidencia y gravedad en cuanto a lesiones de cuello (Vivar Vergara, Riveros Figueroa, Sepúlveda Hidalgo, Pérez Flores, & Fierro Monti, 2019).

Luxación De Caderas. Se produce en uno de cada cinco niños con síndrome de Down. Aparece al inicio de la marcha. El tratamiento es a través de férulas ortopédicas (entre las más habituales el arnés de Palvick que mantiene las caderas abiertas y las rodillas elevadas en flexión un mínimo de 100°), pero suele mejorar a medida que lo hace el tono muscular incluso muchas veces provocado por el crecimiento. Nosotros tenemos el caso de un niño que tuvo este problema con tres años y medio, al empezar a caminar, fue mejorando con el crecimiento y empezó a practicar karate.

En un principio no le forzábamos en las posiciones ni en la altura de las patadas, pero, al cabo de tres años de práctica el niño es capaz de hacer las posiciones de los tres primeros katas correctamente y realiza las patadas básicas a la altura de su cabeza sin problemas, aunque en los ejercicios de elasticidad con aperturas seguimos sin forzarlo y lo dejamos a su aire.

Su evolución atraviesa una serie de fases:

- Fase inicial o preambulatoria. Desde el nacimiento hasta los dos años (inicio de la deambulación normalmente en el SD), encontraremos en la exploración una hipermovilidad y laxitud con signos de crepitación o incluso Ortolani (+). Radiológicamente se aprecian ángulos acetabulares típicamente inferiores a lo normal.
- Fase de luxación habitual de caderas. Al iniciar la deambulación suelen aparecer luxaciones repetidas con algunos movimientos. A la exploración notamos cómo en aducción y flexión de cadera podemos luxarla, volviendo a su posición normal si no la forzamos. La Rx en posición forzada nos muestra la subluxación o luxación y en posición normal la cadera está centrada.
- Fase de claudicación. El niño claudica con la marcha, que puede ser dolorosa. En esta fase podemos ver en la Rx una displasia acetabular con subluxación.
- Fase de luxación fija. La cadera está luxada siempre y en la Rx apreciamos un ascenso del fémur y un neocotilo.

Figura 1. Imagen radiológica de caderas A) *Inestabilidad coxofemoral derecha no percibida.* B) *Luxación completa coxofemoral por laxitud articular.*



Fuente: Archivos propios del autor

Luxación de rótula

La luxación de rótula suele ser un problema secundario a la hiperlaxitud ligamentosa asociada a la hipotonía muscular y genu valgo acompañante (Ochoa Gómez L. , Sánchez Gimeno, García Barrecheguren, & Marulanda del Valle, 2015).

Figura 2. *Luxación de rótula*



Fuente: Archivos propios del autor

Luxación Femoropatelar. Se da en el 20% de los casos. Consiste en el reblandecimiento y descomposición del cartílago de la articulación de la rodilla y que evita la fricción con el fémur. La graduación en cuanto a la gravedad es muy amplia, desde la que produce fortísimos dolores y continuas luxaciones de rodilla, que va a necesitar tratamiento quirúrgico, hasta la que es apenas perceptible al tratamiento pediátrico. Este es uno de los problemas en los que la práctica de karate va a resultar muy beneficiosa puesto que, por un lado, vamos a ayudar a controlar el peso con lo que las rodillas sufrirán menos y, por otro, mejoraremos el tono muscular del tren inferior, en especial de los

cuádriceps que son los músculos que ayudarán a una mejor sostenibilidad y estabilización de la articulación de la rodilla.

Figura 3. Estudio radiológico de la rodilla derecha



Fuente: Archivos propios del autor, A) En proyección AP, la epífisis tibial se encuentra situada anteriormente con respecto al fémur distal, sin apenas contacto de la meseta con la tróclea femoral. B) Tras manipulación, reducción y colocación de yeso inguinopédico en flexión de unos 90°, nótese la incurvación tibial anterior intuyéndose el contacto de los condilos femorales con la tibia en la proyección lateral.

Pies Planos-Valgos Laxos

Se puede definir el pie plano como aquel que presenta una deformidad en valgo del retropié, asociada a un hundimiento de la bóveda plantar. Esta deformidad en valgo del retropié se puede considerar fisiológica en todos los niños hasta la edad de 3-4 años, por la gran laxitud que presentan, es lo que llamamos “pie laxo infantil”.

Figura 4. Pies Planos



Fuente: Tomado de (Delgado Tomé, 2018)

Escoliosis

La hipotonía muscular y laxitud ligamentosa presente en los niños con síndrome de Down producen un desequilibrio que puede ser responsable de curvaturas en la columna vertebral.

Las deficiencias congénitas de las extremidades tienen muchas causas y ocurren a menudo como un componente de diversos síndromes congénitos. Los agentes teratogénicos (p. ej., la talidomida, la vitamina A) son causas conocidas de extremidades hipoplásicas/ausentes. La causa más frecuente de amputaciones de miembros congénitas son los defectos de los tejidos blandos y/o de disrupción vascular, como la deficiencia de las extremidades relacionada con bridas amnióticas, en la que hebras sueltas de amnios se entrelazan o fusionan con el tejido fetal.

Las deficiencias de los miembros pueden ser

- Longitudinales (más frecuente)
- Transversales

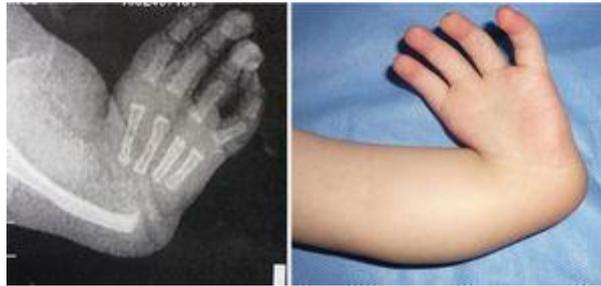
Figura 5. *Escoliosis pediátrica*



Fuente: Tomada de (Dutild D, 2022)

Las **deficiencias longitudinales** consisten en mal desarrollo específico (p. ej., ausencia parcial o completa del radio, el peroné o la tibia). La deficiencia de rayos radiales es la deficiencia más común del miembro superior, y la hipoplasia del peroné es la deficiencia más común de los miembros inferiores (Boyadjiev Boyd , 2022).

Figura 6. *Deficiencia de rayos radicales*



Fuente: Tomado de (Vergara Amador, López Rincón, & Herrera Rodríguez, 2019)

Alrededor de dos tercios de los casos se asocian con otros trastornos congénitos, como el síndrome de Adams-Oliver (aplasia cutis congénita con aplasia parcial de los huesos del cráneo y malformaciones terminales transversales de las extremidades), el síndrome de Holt-Oram, TAR (*trombocitopenia-ausencia del radio*) síndrome, anemia de Fanconi, y VACTERL (anomalías vertebrales, atresia anal, malformaciones cardíacas, fístula traqueoesofágica, anomalías renales y aplasia radial, y anomalías de las extremidades -limbs) síndrome.

Figura 7. *Síndrome de Vacterl*



Fuente: Tomado de (Bautista Villa, Mora Ríos, Mejía Rohenes, López Marmolejo, & Escalante Espinosa, 2019).

En las **deficiencias transversales**, se observa ausencia de todos los elementos distales a un nivel determinado, y el miembro remeda a un muñón de amputación. Las bridas amnióticas son la causa más frecuente; el grado de deficiencia varía según la localización de la brida, y típicamente, no se presentan otros defectos o anormalidades. Los casos restantes se deben principalmente a síndromes genéticos subyacentes como el síndrome de Adams-Oliver o anormalidades cromosómicas.

En las deficiencias transversales o longitudinales, según la etiología, los lactantes también pueden presentar huesos hipoplásicos o bífidos, sinostosis, duplicaciones, luxaciones u otros defectos óseos; por ejemplo, en la deficiencia focal femoral proximal, no se desarrolla el segmento proximal del fémur ni el acetábulo. Puede haber compromiso de uno o más miembros, y el tipo de defecto puede ser diferente en cada miembro. Las anomalías del sistema nervioso central son raras.

Figura 8. *Polidactilia*



Fuente: Tomada de (Rojas Bruzón, Hechavarría Jimenes, Jhonson Montero, & Lores Cruz, 2022).

Polidactilia posaxial, es más común y consiste en un dedo extra en el lado cubital/peroneo de la extremidad. Más comúnmente, el dedo extra es rudimentario, pero puede estar completamente desarrollado. En las personas de ascendencia africana, este tipo de polidactilia es generalmente un defecto aislado. En otras poblaciones, se asocia con mayor frecuencia con un síndrome de múltiples anomalías congénitas o defectos cromosómicos.

Figura 9. *Polidactilia posaxial*



Fuente: Archivos propios del autor

La polidactilia postaxial en el individuo blanco, a diferencia de la raza negra, es infrecuente y puede ser indicativa de un síndrome subyacente. Habitualmente es hereditaria. Suele afectar a ambas manos e incluso pies.

Tratamiento de los trastornos ortopédicos

Debe ir encaminado a la realización de ejercicios activos de miembros inferiores y pies para mejorar la hipotonía y laxitud. En algunas ocasiones habrá que recurrir al uso de plantillas blandas y, en los niños mayores, en los que no ha sido posible la corrección, al tratamiento quirúrgico (Carlos Abril & Miranda, 2017).

- Procedimientos quirúrgicos
- Dispositivos protésicos

El tratamiento consiste en procedimientos quirúrgicos para la polidactilia y la sindactilia. El tratamiento de la ausencia o la hipoplasia de las extremidades se realiza principalmente con dispositivos protésicos, que tienen máxima utilidad en las deficiencias de las extremidades inferiores y en la ausencia completa o casi completa de las extremidades superiores. Si hay cierta actividad del brazo o la mano, no importa cuán grande sea la malformación. debe evaluarse de manera exhaustiva la capacidad funcional antes de recomendar una prótesis o un procedimiento quirúrgico. Solo debe considerarse la amputación terapéutica de cualquier miembro o parte de un miembro después de evaluar las implicaciones funcionales y psicológicas de la pérdida y cuando la amputación es esencial para adaptar una prótesis.

Las prótesis del miembro superior deben diseñarse para que cubran la mayor cantidad de necesidades posible, con el objeto de reducir al mínimo la cantidad de dispositivos. Los niños usan mejor una prótesis cuando se la coloca en forma temprana y se convierte en una parte integral de su cuerpo y su imagen corporal durante los años del desarrollo. Los dispositivos usados durante la lactancia deben ser lo más simples y durables posibles (p. ej., un gancho en lugar de un brazo bioeléctrico). Con apoyo ortopédico y auxiliar eficaz, la mayoría de los niños con amputaciones congénitas llevan vidas normales.

CONCLUSIONES

Las malformaciones ortopédicas requieren asesoramiento genético a fin de realizar acciones encaminadas a confinar el diagnóstico y, en ocasiones, ofrecer algún tratamiento médico o quirúrgico a tiempo, así como orientar a los padres para entender las características del trastorno y el riesgo de recurrencia en embarazos posteriores.

La literatura médica actual no es muy precisa debido a varios factores, como lo son pacientes que no son atendidos en ambientes hospitalarios y no se contabilizan, pacientes que son diagnosticados pero no son censados o pacientes que son atendidos en instituciones pero no son diagnosticados al inicio (si fuera el caso); por tanto queda una pauta para investigaciones futuras y para llevar un conteo más real de pacientes que no son diagnósticos al nacimiento, en el caso de los pacientes que son capturados por primera vez en la consulta externa se atienden por primera vez ya con secuelas que modifican por completo la calidad de vida de los pacientes.

Las malformaciones ortopédicas y los síndromes ortopédicos congénitos no son tan infrecuentes como muchas veces se piensa, a pesar de que se han discutido los factores probables que modifican la estadística, no hay estudios metodológicos que demuestren un conteo preciso de las malformaciones óseas al nacimiento, así como una base de datos electrónica como en otros países que se toman como referencia para llevar una estadística más confiable.

REFERENCIAS

- Bautista Villa, A., Mora Ríos, F. G., Mejía Rohenes, C., López Marmolejo, A., & Escalante Espinosa, H. M. (2019). Anormalidades y síndromes ortopédicos más comunes en el Hospital Regional General Ignacio Zaragoza. *Revista Especialista Medico Quirúrgica*, 3(10), 8.
- Boyadjiev Boyd , S. (2022). *Malformaciones congénitas de las extremidades*. Universidad de California, California.
- Carlos Abril, J., & Miranda, C. (2017). Problemas ortopédicos en el recién nacido. *Pediatría Integral*, 27(4), 9. Obtenido de <https://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2014/xviii06/04/375-383.pdf>

- De Rubens Figueroa, J., Del Pozzo Magaña, B., Pablos Hach, J., Calderón Jiménez, C., & Castrejón Urbina, R. (2018). Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Revista Española de Cardiología*, 56(9), 11.
- Delgado Tomé, E. (2018). *Delgado trauma*. Obtenido de Traumatología y Cirugía Ortopédica: <https://www.delgado trauma.com/pie-plano-infantil/>
- Dutild D, A. (Febrero de 2022). *Quiropráctica y Kinesología*. Obtenido de <https://www.raquischile.cl/sabes-si-tu-hijo-tiene-escoliosis-detectar-la-escoliosis-en-ninos-y-adolescentes/>
- García Fontecha, C. G. (2019). *Errores en Ortopedia pediátrica*. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Clínica Corachán, Departamento de Ortopedia Pediátrica, Corachan.
- Illán Barrios, M. (2017). *Síndrome de Down*. Universidad Complutense de Madrid, Facultad de Educación, España.
- Ochoa Gómez, L., Sánchez Gimeno, J., García Barrecheguren, E., & Marulanda del Valle, J. (2015). Luxación congénita de rodilla: a propósito de 2 casos. *Anales de Pediatría*, 82(1), 9.
- Ochoa Gómez, L., Sánchez Gimeno, J., García Barrecheguren, E., Marulanda del Valle, K., & Almonte Adón, K. (Octubre de 2018). Luxación congénita de rodilla: a propósito de 2 casos. *Anales de Pediatría*, 82(1), 11. Obtenido de <https://www.analesdepediatría.org/es-luxacion-congenita-rodilla-proposito-2-articulo-S1695403314001544>
- Pardini Angulo, C. G., & Fuentes Figueroa, S. (Diciembre de 2019). Prevalencia de síndromes pediátricos en pacientes hospitalizados para cirugía ortopédica. *Medigraphic*, 15(2), 7.
- Rojas Bruzón, R., Hechavarría Jimenes, Y., Jhonson Montero, E., & Lores Cruz, A. (30 de Junio de 2022). Polidactilia poliaxial. Presentación de casos. *Scielo*, 20(3), 11. Obtenido de [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2022000300560#:~:text=operative%3B%20case%20reports-.La%20polidactilia%20es%20una%20anomal%C3%ADa%20cong%C3%A9nita%20caracterizada%20por%20la%20existencia,trisom%C3%ADa%2013%2C%20etc.\)](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2022000300560#:~:text=operative%3B%20case%20reports-.La%20polidactilia%20es%20una%20anomal%C3%ADa%20cong%C3%A9nita%20caracterizada%20por%20la%20existencia,trisom%C3%ADa%2013%2C%20etc.))
- Vergara Amador, E., López Rincón, L., & Herrera Rodríguez, S. (2019). Deficiencia radial longitudinal. Análisis de resultados clínicos y radiológicos. *Elsevier*, 63(3), 12. Obtenido de

<https://www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-cirugia-ortopedica-traumatologia-129-articulo-deficiencia-radial-longitudinal-analisis-resultados-S1888441518301681>

Vivar Vergara, P., Riveros Figueroa, F., Sepúlveda Hidalgo, G., Pérez Flores, M. A., & Fierro Monti, C. (2019). Tratamiento temprano de alteraciones orofaciales con fisioterapia y placa palatina en niños con síndrome de down. *Scielo*, 21(34), 11. Obtenido de http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-93392019000200046