

**PREVALENCIA DEL SINDROME DE DOWN,
“CEHANI-ESE” SAN JUAN DE PASTO 1999-2003**

IVAN HERNANDEZ RAMIREZ

**UNIVERSIDAD DE NARIÑO
INSTITUTO DE CIENCIAS DE LA SALUD “CES-MEDELLIN”
ESPECIALIZACION EN EPIDEMIOLOGIA
SAN JUAN DE PASTO
2005**

**PREVALENCIA DEL SINDROME DE DOWN,
“CEHANI-ESE” SAN JUAN DE PASTO 1999 Y 2003,**

IVAN HERNANDEZ RAMIREZ

**Tesis de Grado para optar el Título
Especialista en Epidemiología**

**Asesor: Dr. Ruben Dario Manrique Hernández
QF. MSc. Epidemiología**

**UNIVERSIDAD DE NARIÑO
INSTITUTO DE CIENCIAS DE LA SALUD “CES-MEDELLIN”
ESPECIALIZACION EN EPIDEMIOLOGIA
SAN JUAN DE PASTO
2005**

Nota de Aceptación

Dr. ARMANDO TELLEZ ARIZA
Jurado

Dra. MARTHA ISABEL URDANIBIA ALVIZ
Jurado

San Juan de Pasto, Octubre 20 de 2005

Dedicatoria

Todo lo que nos proponemos hacer, requiere de nuestro compromiso, dedicación y el impulso que nos da el amor de nuestros seres queridos. A mis amados hijos: Iván Andrés y Ana María, pero en especial a mi adorada esposa.

Agradecimiento

La epidemiología ante todo es una herramienta conceptual y metodológica, desarrollada para obtener alternativas de cambio, por ende, requiere de la aplicación de principios y técnicas propias de esta disciplina en la comprensión y solución de problemas a la comunidad. Sería ilusorio para un autor o para un lector, creer que en este campo, pueda escribirse sin errores ni falsas interpretaciones, he sido afortunado de obtener la ayuda del personal docente-administrativo de la FUSM sede Pasto, un gran número de amigos, colegas, estudiantes del curso Genética y profesores de la especialización en Epidemiología pertenecientes al CES: Instituto de Ciencias de la Salud, la Universidad de Nariño y al equipo administrativo del CEHANI: Centro de Habilitación del Niño, para ofrecer este singular aporte a mi comunidad.

Muy especialmente quiero agradecer en la elaboración del abstract a Iván Hernández Jr.

CONTENIDO

	Páginas
INTRODUCCION	15
1. OBJETIVOS	21
2. MARCO TEÓRICO	22
3. METODOLOGÍA	31
4. RESULTADOS	34
5. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	44
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	46
ANEXOS	

LISTA DE TABLAS

	Página
Tabla#1. Probabilidad de sufrir Mongolismo, Según datos de Collmann y Stoller,1963 Estimación de Smith y Wilson para hermanos sucesivos de Afectados con la enfermedad cuyos cromosomas se hallan o no estudiado.	24
Tabla#2. Riesgo en las madres de diversas edades según: Carter y Evans, 1961	26
Tabla#3. Riesgo de la población de un nacimiento mongólico a diferentes edades Maternas, Penrose y Smith, 1966.	26
Tabla#4. Dermatoglifos característicos de los síndromes de aberración cromosómica Walker (1958), Penrose (1963), Uchida y Soltan (1963) y Holt (1964), describen algunos dermatoglifos característicos de los síndromes de aberración cromosómica.	29
Tabla#5. Incidencia del Síndrome de Down, en Cali 1991-1995	30
Tabla#6. Nacimientos por área y sexo periodo 1999 a 2003, fuente DANE	32
Tabla#7. Casos según historias clínicas de SD en CEHANI por genero y fecha de nacimiento durante el quinquenio 1999-2003.	33
Tabla#8. Elementos Muestrales: Nacidos Vivos, Nacidos con SD, Edad Materna durante el periodo 1999-2003	33
Tabla#9. Edad de padres y madres por pareja pertenecientes a los elementos estudiados CEHANI durante el quinquenio 1999-2003	34
Tabla#10 De Variables	37

Tabla#11. Casos según historias clínicas de SD en CEHANI por genero y fecha de nacimiento durante el quinquenio 1999-2003 frente a los nacimientos por área.	42
Tabla#12. Distribución porcentual de la edad materna con hijos SD Observada. CEHANI	43
Tabla#13. Distribución porcentual de edad paterna de población con SD. CEHANI – Pasto	44
Tabla#14. Incidencia del SD por genero durante el quinquenio 1999-2003	45
Tabla#15. Nacimientos por área y genero periodo 1999 a 2003, fuente DANE	47
Tabla#16. Distribución porcentual del SD por edad y género. CEHANI-Pasto-2004	47
Tabla#17. Distribución porcentual del SD según afiliación al SGSSS	48
Tabla#18. Distribución porcentual de la población con SD por procedencia. CEHANI	49
Tabla#19. Análisis Univariado	49

LISTA DE GRÁFICAS

	Página
Gráfica#1. Distribución de la edad materna en tres publicaciones; incluye la totalidad de nacimientos y los nacimientos de “mongólicos” (mencionado por Collmann y Stoller, 1962).	24
Gráfica#2. Distribución de casos con SD según edad materna, Cali 1990-1995	31
Gráfico#3. Pasos del Diseño Muestra para el estudio Descriptivo propuesto.	35
Gráfico#4. Distribución de casos SD según las historias clínicas SD en CEHANI, por genero, fecha de atención, quinquenio	42
Gráfico#5. Distribución de la edad materna en el momento al nacer del SD, (distribuido por genero) CEHANI Quinquenio 1999-2003	43
Gráfico#6. Distribución de la edad paterna en el momento del nacer el SD (distribuido por genero), CEHANI quinquenio 1999-2003	45
Gráfico#7. Incidencia del SD por genero quinquenio 1999-2003	46
Gráfico#8. Proporción de Nacidos Vivos: hombres y mujeres en los cinco años de la Revisión Fuente DANE	47
Gráfico#9. Distribución porcentual del grupo afiliado al SGSSS	48
Gráfica#10. Sobre la procedencia de los pacientes atendidos en el CEHANI	49

LISTA DE ANEXOS

Anexo 1. Convenio Interinstitucional CEHANI-FUSM

Anexo 2. Instrumento para la recolección de datos

Anexo 3. Instructivo para llenar el Instrumento

Anexo 4. Instrumento desarrollado para tomar datos de la historia clínica

GLOSARIO DE TÉRMINOS

Aborto Electivo (AE) Elective Abortion: Práctica médica consentida por el paciente, cuyo diagnóstico prenatal indica el desarrollo intrauterino de un Síndrome de Down o cualquier malformación congénita.

Base de Datos: (BD) Data Base: recopilación sistemática de datos relacionados con un estudio.

Diagnostico Prenatal: (DP) Prenatal Diagnosis: examen o grupo de exámenes necesarios para diagnosticar eventos relacionados con el estado normal del feto.

Edad Materna (EM) Maternal Age: en este estudio se refiere a la edad de la madre en el momento de la concepción o del parto.

Edad Materna Avanzada (EMA) Maternal Advanced Age: cuando la edad de la madre sobrepasa los 35 años.

Evento: (E) Event: se refiere al Síndrome de Down.

Factor de Riesgo: (FR) Risk Factor: Fenómeno que eleva la probabilidad de que ocurra un evento desfavorable para la salud.

Incidencia al Nacimiento Estimada: (INE) Estimate Birth Incidence: ocurrencia de los nuevos casos de la enfermedad en un periodo de tiempo, calculada.

Malformación congénita: (MC) Congenital Malformation: malformación que nace con el individuo, malformación que existe desde el nacimiento o antes del mismo.

Nacidos Vivos: (NV) Life Birth: individuo que se considera vivo al momento de nacer.

Patrón Reproductivo: (PR) Reproductive Standar: se considera como base el criterio de procrear siendo jóvenes tanto el hombre como la mujer.

Prevalencia al nacimiento: (PN) Birth Prevalence: Número de Nacidos vivos con Síndrome de Down por año sobre número de nacidos vivos por año por 10.000

Programa de Información: (PI) Information Program: desarrollo e implementación de un programa de registro con la finalidad de obtener datos de calidad.

Síndrome de Down: (SD) Down Síndrome: anormalidad identificable con el número de cromosomas autosómicos cuya forma regular presenta 47

cromosomas, relacionados con una trisomía en el grupo “G” por lo general el par 21, se relaciona con la EMA. Pero puede ocurrir en menor proporción de manera translocada: G/G o D/G por lo cual el número cromosómico del individuo es 46 y es independiente de la EMA e involucra al padre.

Tasa de Fecundidad: (TF) Fertility Rate: nacimientos por cada 1000 mujeres en edad fértil. Se considera edad fértil (según: la Encuesta Nacional de Demografía y Salud 2000, Profamilia, a las mujeres entre 15 y 49 años)

RESUMEN

Key words: Síndrome de Down, prevalencia, translocación, patron reproductivo, cariotipo

En el Centro de Habilitación del Niño “CEHANI” ubicado en la Ciudad de San Juan de Pasto-Nariño, se realizó el presente estudio observacional, longitudinal, descriptivo simple y retrospectivo, sobre la prevalencia del Síndrome de Down en esta Institución.

Se estudiaron 49 historias clínicas (n=49) correspondientes a los casos de SD, que recibieron los servicios del CEHANI-ESE durante el periodo 1999-2003. La Población Referencia corresponde a los nacidos vivos durante el quinquenio 1999-2003, de acuerdo con la información procedente del DANE para el Municipio de San Juan de Pasto, un total de 99.423 nacidos vivos para un promedio año de 19.885, con una proporción hombres-mujeres de 51%:49%

La proporción de hombres-mujeres observada en la muestra 41%:59% difirió de la población referencia indicando mayor prevalencia del SD en niñas que en niños, la edad materna mostró un comportamiento bi-modal compartido entre los rangos comprendidos entre 30-34 años y 35-39 años, que agrupan el 55% de los casos observados, mientras que un porcentaje relativamente alto de pacientes con SD 33% se observó en mujeres con edades menores a 29 años, comportamiento que puede deberse a translocaciones de tipo G/G por lo general relacionada con la edad del padre o D/G transmitidas a través de la madre independiente de su edad. Un 26% de los casos observados provienen de parejas cuya diferencia de edad supera los 10 años, representado en mujeres muy jóvenes y hombres maduros o en su defecto mujeres maduras y hombres muy jóvenes, lo cual indica una alteración en el patrón reproductivo que puede ser causa de la patología en estudio; el resto de las parejas estudiadas 74% sus edades son muy semejantes, lo cual puede indicar un riesgo similar para ambos sexos si se asocia a la translocación. Un diagnóstico adecuado del SD, mediante el cariotipo, puede dar mucha claridad sobre la observación proveniente de este estudio.

ABSTRACT

Key words: Down Syndrome prevalence, translocation, reproductive standar, cariotype

In the center of the child's enable "CEHANI" located in San Juan de Pasto, it was accomplished an observational, longitudinal, simple descriptive and retrospective study, about the prevalence of the Down Syndrome in this institution.

The sample has 49 clinical histories (n=49) corresponding to the SD cases, who received the services of the CEHANI – ESE during the period 1999 – 2003. The reference population corresponds to the alive births during the five – year period 1999 – 2003, according to the information from the DANE to the municipality of San Juan de Pasto, a total of 99.423 alive births for a year average of 19.885, with proportion men – women of 51%: 49%

The proportion of men – women observed in the sample 41%: 59% differed from the reference population showing a larger prevalence in girls than boys, the maternal age showed a bi – modal behavior shared between the ranks 30 – 34 years old and 35 – 39 years old, that make the 55% of the observed cases, while a relatively high percent of patients with SD 33% was observed in women under 29 years old, behavior that can happen due translocations of G/G in general related to the age of the father or D/G transmitted to the mother independently of her age. A 26% of the observed cases come from couples that their difference of age is over 10 years represented in very young women and mature men or mature women and very young men, this shows an alteration in the reproductive pattern that can be a cause in the pathology that is being studied; the studied remainder couples 74% their ages are very similar, what shows the same risk for both genders, if it is associated to the translocation. An appropriate diagnostic of the SD, through cariotype, can give clarity about the observation that comes from this study.

PREVALENCIA DEL SINDROME DE DOWN, “CEHANI-ESE” SAN JUAN DE PASTO 1999 Y 2003

INTRODUCCION

El síndrome de Down (SD) dentro de las malformaciones congénitas externas, es el trastorno cromosómico más frecuente entre los países que reportan al Directorio Internacional de Defectos Congénitos: International Clearing House for Birth Defects Monitoring “**ICDBMS**” (Clearinghouse), en donde es posible observar cifras tan elevadas en la prevalencia al nacimiento (PN) como las de la región Suramericana*, con 15,7 por 10.000 nacidos vivos (NV) o cifras tan bajas como 4,2 por 10.000 NV en Japón. Un estudio desarrollado en Cali-Colombia y publicado en la Revista Colombia Médica en 1996 reporta para el quinquenio 1991 a 1995 una PN de 15 en 10.000 NV, después de analizar la información proveniente de cinco laboratorios de citogenética en la ciudad.

Estos hallazgos, pueden tener una relación directa con el patrón reproductivo (PR) en los individuos, puesto que, las tendencias observadas en el mundo muestran una disminución en la prevalencia del SD cuando los hijos provienen de parejas jóvenes, esto se debe en gran parte a las campañas educacionales enfocadas a informar del riesgo cuando la edad de la madre sobrepasa los 35 años (edad materna avanzada EMA) ofreciendo para esos casos, el monitoreo permanente en aras de un buen diagnóstico prenatal (DP) y de esta forma, una orientación profesional hacia el aborto electivo (AE).

Es posible observar, que la EMA es la única variable asociada con la aparición del SD, de ahí, que se propone en este estudio analizar la prevalencia al nacimiento (PN) del SD y su incidencia al nacimiento estimada (INE), así como observar la relación existente entre estas con la edad materna (EM) y la tasa de fecundidad (TF).

El Registro Cubano de Malformaciones Congénitas “**RECUMAC**” analizó los nacimientos durante 12 años (1985-1996)¹, descubriendo que habiendo decrecido la tasa de fecundidad, la PN del SD en madres menores de 20 años se mantuvo, lo cual puede indicar un incremento del riesgo a medida que disminuye la edad materna, mientras que en países como Finlandia, Columbia Británica y España han observado un incremento significativo de la PN del SD en mujeres muy jóvenes* (menores de 20 años), lo cual corrobora el riesgo.

¹ según: **ECLAMC** Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, citado en Biomédica 2003;23:161-72

· Ferrero María. Tendencia de SD en Cuba. Revista Cubana de Pediatría 1998; 70(3):11-7

En Colombia, el Programa de Vigilancia Epidemiológica y Registro de Anomalías Congénitas “**VERACC²**” tuvo corta vida, se creó en 1992 y desapareció en 1998, reportaban a ese programa de registro el Instituto Materno Infantil y el Centro Hospitalario de los Departamentos de Ginecología y Neonatología de la Universidad Nacional en Bogotá, todo bajo la asesoría de ECLAMC, desde 1998, las asociaciones y los centros de habilitación mantienen la información sobre las malformaciones congénitas externas que se registran, desafortunadamente, no todas las MC se conocen, ni están debidamente registradas y/o diagnosticadas.

El Municipio de San Juan de Pasto, al igual que muchos Municipios de la Nación, no cuenta con un estudio que brinde información precisa sobre la PN, INE, y/o la relación existente entre estas con la edad materna EM y la tasa de fecundidad TF del SD, la finalidad del proyecto interinstitucional producto del convenio de cooperación entre el CEHANI (Centro de habilitación del Niño E.S.E.) y la Fundación Universitaria San Martín (suscrito el 20 de Noviembre de 2002), es ofrecer información relacionada con la PN del SD y su incidencia al nacimiento estimada (INE) así como la relación de estas dos medidas con la EM y la TF. Para tal fin, se propone crear una base de datos (BD), que genere un Programa de Información (PI) capaz de permitir el desarrollo de una metodología adecuada a las condiciones del medio, para el Diagnóstico, Registro y Vigilancia Epidemiológica (RyVE) de las malformaciones congénitas externas (MCE) en especial del SD.

En el primer semestre del 2003, se realizó un estudio exploratorio sobre la base de datos secundaria del CEHANI-ESE, para establecer la calidad de la información de las historias clínicas, para ello se tomaron 22 historias clínicas correspondientes a pacientes con SD cuyas registros correspondían a los últimos dos años (2001 y 2002), dicha observación conllevó a la construcción de un instrumento para obtener datos necesarios en la alimentación de la base de datos del Programa de Registro del CEHANI-ESE.

Para destacar las siguientes observaciones:

- incidencia de 1 caso de SD por cada 1000 nacimientos vivos en los dos años,
- 55% de las madres estaban con menos de 32 años en el momento del parto,
- El rango de edad materna observado en los casos revisados se encuentra entre 18 y 44 años en el momento del parto,
- Un deficiente diagnóstico médico del SD, tan solo dos historias soportaban el diagnóstico con cariotipo sencillo en un solo caso.

El estudio exploratorio permitió conocer el estado de la información disponible, tomar el correctivo mediante el diseño de un instrumento con datos provenientes de la historia clínica, organizados y sistematizados.

La observación permitió al cruzar la información obtenida hasta el momento: nacimientos entre el 2001 y el 2002 (38.256 según cifras del DANE/2003 para Pasto), frente a los registros obtenidos en el CEHANI-ESE, en el mismo periodo: 22 pacientes con SD, conocer la incidencia del SD: 1/1000 nacimientos (INE) durante el periodo referente, sin embargo, al ampliar el periodo de tiempo estudiado los valores cambiaron notablemente.

El presente estudio es retrospectivo y sobre un grupo que comparte la característica del SD, los grupos expuestos y no expuestos se clasificaron mediante la información contemplada en las historias clínicas obtenidas del CEHANI-ESE (base de datos secundaria), durante el quinquenio 1999 a 2003, considerando **no expuesto**: a todo paciente atendido en el periodo, cuya madre en el momento del parto, era menor de 35 años de edad y **expuesto**: a todo paciente atendido en el mismo periodo, cuya madre en el momento del parto, era mayor de 35 años de edad.

Existe un notable desbalance entre los dos grupos, puesto que el PR observado involucra parcialmente la EMA, razón por la cual, la incidencia de los eventos mórbidos es relativamente baja, pero muy similar a la tendencia mundial. El factor de riesgo (FR) observado en el grupo a estudiar, como se planteó anteriormente es la EMA, y el evento (E) esperado la presencia de SD.

Mediante un estudio descriptivo, observacional es posible estimar el riesgo del evento en el grupo expuesto, así como estudiar otros factores relacionados, calcular la incidencia, y mientras la exposición y el evento, estén claramente definidos, los sesgos son mínimos, en este caso, los sesgos existentes están relacionados con el procedimiento seguido en el diagnóstico del SD, el cual es netamente clínico, sin soportes adicionales como el cariotipo con bandeado G o el estudio dermatoglífico: técnica de diagnóstico inmediato usada en muchos hospitales Americanos, para identificar recién nacidos con SD*. La técnica dermatoglífica complementa la información encontrada en las historias estudiadas y mejora la calidad de la información propuesta para el desarrollo del Programa de Información.

Se espera exista una asociación positiva entre el factor de riesgo (FR) y el evento (E), por tal razón, este tipo de estudio requiere muy buena información para garantizar la confiabilidad y la validez de los datos, lo que hace *necesario construir un instrumento adecuado con la información ordenada y suficiente para crear la BD* que permita obtener las medidas planteadas y la sistematización de los mismos, en un programa de información.

La tendencia observada en el CEHANI durante el quinquenio, en el presente estudio, muestra al comparar los datos de los nacimientos normales de hombres

□ Thompson/Thompson³, 1991

frente a mujeres una cifra de: 51% a 49%, lo registrado en el CEHANI durante el mismo periodo, fue de 41% de niños afectados con SD frente a 59% en niñas, más alto en mujeres. Aunque los valores obtenidos en relación con los nacimientos según el DANE para el municipio: 19885 nacimientos/año, los registros en CEHANI de SD para el mismo periodo fueron de 49 casos entre niños y niñas, observando una cifra de 5/10000. La prevalencia del SD en Japón es de 4.2/10000 nacidos vivos, si no se tuvieran otras cifras mas, que las provenientes del CEHANI, esta prevalencia estaría en un lugar privilegiado respecto a la prevalencia en latinoamerica según las cifras de ECLAMC (15/10000 nacidos vivos), pero esto se debe a que el CEHANI no atiende a todos los casos de SD; en el municipio.

DESCRIPCION DEL AREA PROBLEMA

Antecedentes

El Municipio de San Juan de Pasto, Ciudad Capital del Departamento de Nariño se encuentra situado en el Valle de Atriz a 795 kilómetros al suroccidente de la Capital de la República, cuenta con aproximadamente 400.000 habitantes (año 2003) y un promedio de nacimientos por año de 19.888 (51% de hombres y 49% de mujeres), tendencia observada en el quinquenio comprendido entre 1999 y 2003.

Si se analiza la incidencia publicada en el estudio realizado en Santiago de Cali – Colombia*, entre 1991 y 1995 sobre la incidencia del SD en la Ciudad, de 1.5 por 1.000 nacidos vivos (1/650), cifra semejante a la reportada por ECLAMC, para América Latina: 15 por 10.000 nacidos vivos, y se aplica a los datos consignados sobre San Juan de Pasto, puede esperarse, según la tendencia al año aproximadamente: 30 casos de SD.

El Centro de Habilitación del Niño “CEHANI”, cumple con una importante función en la sociedad Nariñense, orientando el manejo del “niño especial” (todos aquellos niños con discapacidad cognoscitiva), pero desafortunadamente, no llegan allí todos los pacientes con SD, debido a múltiples factores que influyen sobre los familiares de los pacientes como la sobreprotección a estos niños y/o el desconocimiento de la ayuda prestada por el centro, entre otros. La base de datos secundarios presente en la Institución, aunque tiene información debidamente archivada por más de una década, no registra a todos los SD presentes en la Ciudad, he aquí una limitación del presente estudio.

En el primer semestre del 2003, se realizó un estudio exploratorio sobre la base de datos secundaria del CEHANI-ESE, para establecer la calidad de la información de las historias clínicas, para ello se tomaron 22 historias clínicas

□ Ramirez RE, Isaza C, Gutierrez MI⁴

correspondientes a pacientes con SD cuyas registros correspondían a los últimos dos años (2001 y 2002), dicha observación conllevó a la construcción de un instrumento para obtener datos necesarios en la alimentación de la base de datos del Programa de Registro del CEHANI-ESE.

La observación permitió al cruzar la información obtenida hasta el momento: nacimientos entre el 2001 y el 2002 (38.256 según cifras del DANE/2003 para Pasto), frente a los registros obtenidos en el CEHANI-ESE, en el mismo periodo: 22 pacientes con SD, conocer la incidencia del SD: 1/1000 nacimientos (INE) durante el periodo referente, sin embargo, al ampliar el periodo de tiempo estudiado los valores cambiaron notablemente.

La Fundación Universitaria San Martín F.U.S.M., dentro de la función que cumple frente a la comunidad y en especial por su misión dirigida a la formación de médicos generales con tendencia social, comunitaria y familiar, decide proyectarse con el Área de Formación en Ciencias Básicas, mediante un proyecto Docente, que implica el Convenio Interinstitucional, con el ánimo de ofrecer elementos útiles en el diagnóstico inmediato del SD, su registro y control epidemiológico, al igual que un Programa de información accesible para quienes requieran conocer más sobre el SD, en la región.

El síndrome de Down es quizá una de las malformaciones congénitas externas más frecuentes en el mundo y por ello muy estudiada, constituye la primera causa de discapacidad cognoscitiva congénita de origen genético, por la trisomía del cromosoma 21. Los análisis de tendencia en el tiempo (TET), realizados en países como México, Cuba, España entre otros, han podido establecer que no ha ocurrido mucha variación en la edad materna (EM), cuando esta supera los 35 años, pero si una disminución en la prevalencia del SD, probablemente asociada a la implementación del diagnóstico prenatal e interrupción voluntaria del embarazo, así como el desarrollo de una cultura relacionada con el PR.

En Colombia, en 1992 se propuso el programa de Vigilancia Epidemiológica y Registro de Anomalías Congénitas de Colombia (VERACC) como iniciativa del Instituto Nacional de Salud, con base y con autorización del ECLAMC, el cual cubría varias ciudades pero al cabo de dos años se suspendieron sus actividades. Actualmente se carece de un registro sistemático en nuestro país y la información obtenida del VERACC ofrece cifras relacionadas con las anomalías congénitas mayores, clasificadas con el Código Internacional de las Enfermedades 9 (CIE-9), sin relacionar el SD*.

Formulación del Problema

Durante las últimas décadas se ha observado en diversos países una disminución en la prevalencia del SD, considerando que este cambio podría deberse por una

□ ² García H. Y Col. Biomédica 2003;23:166

parte, a modificaciones en los patrones reproductivos de las poblaciones estudiadas, y por otra parte, al éxito alcanzado por el diagnóstico prenatal y la decisión del aborto electivo⁵

El Registro Cubano de Malformaciones Congénitas, indica que la tendencia decreciente de la prevalencia al nacimiento, así como la incidencia estimada al nacimiento, se deben además, al decrecimiento de la tasa de fecundidad.

En un artículo sobre maternidad saludable⁶ publicado por Organización Panamericana de la Salud O.P.S. en 1998, basado en informes de la Encuesta Nacional de Demografía y Salud ENDS de 1995, se establece que la fecundidad en Colombia descendió casi 23% en los últimos 15 años, debido a la concentración de la población en las áreas urbanas, la mejora de los niveles educativos y la difusión y oferta de anticonceptivos. El mismo artículo, destaca que la mayor importancia de los embarazos en las adolescentes, radica en los mayores riesgos de salud, sociales, psicoafectivos y económicos, para el normal desarrollo del embarazo, el parto y la crianza de los niños, razones por las cuales, se restringen las oportunidades de estudio, trabajo y aumenta la posibilidad del matrimonio forzoso y prematuro; esto puede explicar los cambios en el patrón reproductivo que muestra la sociedad en la actualidad, con uniones cuya diferencia de edad es muy notoria.

En Colombia, los estudios relacionados con el SD, son escasos⁴. En la ciudad de Pasto, en el 2003 con el Convenio Interinstitucional suscrito entre CEHANI-ESE y FUSM, se adelantó un estudio exploratorio, con el fin de conocer el estado de la información presente en las historias clínicas provenientes del CEHANI, que mostraron además de un deficiente diagnóstico del SD, una tendencia descendente en la edad de aparición del SD, madres cuya edad era inferior a los 34 años, pues 10 de 22 (46%) historias revisadas pertenecían a mujeres de menor edad.

Obtener una base de datos apropiada permitirá desarrollar un programa de registro con miras a la vigilancia y el control epidemiológico de esta malformación congénita y así ofrecer datos más cercanos a la realidad de nuestra región, puesto que en la actualidad contamos únicamente con los reportes de CLEARINGHOUSE (PN 15/10.000) para América Latina, cuando lo ideal es desarrollar un Registro Nacional de Malformaciones Congénitas, un Programa Nacional de Diagnóstico Prenatal Citogenético del Centro Nacional de Genética Médica, un Ministerio de Salud Pública y una Dirección Nacional de Estadística, que vela por la vigilancia y control efectivo de las malformaciones congénitas, como se puede observar en países no muy lejanos como Cuba.

⁵ Luna L., Babinsky B., Mutchinick O. del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubiran, México D.F.).

Pregunta del Problema:

¿Cuáles son los factores relacionados con la prevalencia del SD en CEHANI-ESE durante el quinquenio comprendido entre 1999 y 2003

JUSTIFICACION

El análisis de los registros sobre malformaciones congénitas, representa para las Ciencias Biomédicas un gran avance, puesto que permite realizar cálculos estadísticos referentes a la población y estimar medidas específicas que orienten las investigaciones y los planes que se desarrollan a través de las instituciones del Estado, mejorando la calidad de vida de la comunidad involucrada. Las bases de datos son entonces, la fuente más confiable para el análisis de las condiciones vigentes y las proyecciones de planes que buscan mejorar las condiciones actuales.

El Programa de Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas de México (**RYVEMCE**), es quizá, el primer programa de cubrimiento Nacional, que incluye todos los hospitales estatales en ese País. RyVEMCE se inició en el año de 1977, permite realizar estudios multicéntricos, mantiene un monitoreo permanente de malformaciones congénitas, permitiendo recoger información del recién nacido y su control, al igual que de ambas familias, características reproductivas, exposición durante el embarazo a agentes biológicos, químicos, físicos, de exposiciones ocupacionales en los progenitores, de escolaridad y nivel socioeconómico; información que es consignada en un formato diseñado para enriquecer el programa, el cual es revisado, codificado y almacenado, en una base de datos que consta en la actualidad, de un número mayor a 15.000 expedientes de recién nacidos malformados y un número similar de controles. El análisis de la información recogida se realiza con una periodicidad trimestral con fines de monitoreo y de modo permanente con propósitos de investigación. La coordinación del RYVEMCE está en el Departamento de Genética del Instituto Nacional de Nutrición "Salvador Zubirán".

El presente estudio busca ofrecer elementos útiles en el diagnóstico inmediato del SD, su registro y control epidemiológico, al igual que un Programa de información accesible para quienes requieran conocer más sobre el SD, en la región, con base en la información obtenida a partir del instrumento diseñado para este fin.

El diagnóstico del SD, debe hacerse con base en la clínica (descripción fenotípica del paciente) y complementarse con el estudio citogenético (cariotipo) y un estudio dermatoglífico⁷ técnica de diagnóstico inmediato usada en muchos hospitales Americanos para identificar recién nacidos con esa enfermedad⁸, la implementación de esta técnica en el diagnóstico precoz de las alteraciones cromosómicas, viene siendo estudiada desde hace mucho.

⁸ implementación de los dermatoglifos citado en Genética Médica Thompsos/Thompson

La implementación del programa de registro y control epidemiológico del Síndrome de Down, puede constituirse, en un punto referencial, para el conocimiento de los factores de riesgo involucrados en la aparición de la anomalía, además, de ofrecer información sobre la técnica dermatoglífica, como complemento al diagnóstico inmediato del síndrome de Down, de esta forma el profesional de la salud, puede tener mejores argumentos, para adelantar una oportuna y exitosa consejería genética en sus pacientes con antecedentes o sin ellos, de una malformación congénita externa como el SD.

El SD por mucho tiempo ha sido relacionado con la EMA^{5,13,16} y se tiene como referencia el rango comprendido entre 35 y 39 años en donde se presenta el mayor número de casos, *el presente estudio muestra un comportamiento bimodal que iguala los rangos de 30-34 con 35-39*, Los casos de SD observados en este estudio se presentaron en el 53% (26/49) de las madres, pertenecientes al rango de edad entre los 30 y los 39 años mostrando una tendencia similar a la observada en los trabajos Mexicanos⁵ y Cubanos¹ reportados a ECLAMC. Si esta tendencia se mantiene incrementa el rango de mujeres en riesgo, lo que hace necesario que exista un programa para la detección temprana (prenatal) de SD por ultrasonido a las 24 semanas, dirigido a todas las gestantes con el fin de ofrecer la interrupción del embarazo. Según los investigadores médicos del Instituto Salvador Zubirán en México, el éxito en la reducción de la prevalencia del SD se debe a las modificaciones en el patrón reproductivo a la disminución en la tasa de fecundidad, al diagnóstico prenatal y a la decisión del aborto electivo.

El conocimiento de la prevalencia del SD y factores relacionados con dicha alteración, permite un mejor manejo de los recursos del Estado, relacionados con la prevención de la discapacidad en este caso cognitiva.

1. OBJETIVOS

1.1. Objetivo General

Describir factores relacionados con la prevalencia del SD en CEHANI-ESE durante el quinquenio comprendido entre 1999 y 2003

1.2. Objetivos Específicos

Describir factores relacionados con la edad de los progenitores que pueden significar riesgo para la aparición del SD.

Describir la relación observada entre edad materna y edad paterna en la prevalencia del SD.

Describir las características socio demográficas de los pacientes SD y sus familias, registrados en el CEHANI durante el periodo de estudio.

Describir la frecuencia de los factores de riesgo reconocidos para el SD

2. MARCO TEORICO

El Síndrome de Down (SD), designado como “idiotia furfuracea” por Séguin en 1846, fue reconocido como entidad clínica en 1866, por Langdon Down, quien consideró que los enfermos se semejaban a la gente normal de razas orientales; empleando el término “mongólico”, para describir algunas características de su aspecto. Shuttleworth en 1909, propuso que debido, al lugar, que por lo general ocupa el paciente, en el grupo familiar (el último en nacer), tal alteración se debía al cansancio materno por la edad, lo cual inducía un nacimiento fatigado, es decir: propio de un sistema reproductor gastado, teoría que se mantuvo vigente por 43 años⁸.

En 1934, Rosanoff y Handy, propusieron una teoría que implicaba el cansancio ovárico, como causa principal del síndrome, ignorando la posición (en ese momento “errónea”) de Waardenburg, quien dos años antes, sugirió que tal anomalía, era de tipo cromosómico y ocurría por una no disjunción cromosómica durante la meiosis. Dos investigadores en 1952, Engler y Briquet, apoyaron la idea que ciertos factores no genéticos en el momento de la concepción y durante la gestación, influían notablemente en la etiología del mongolismo. Se pensó incluso que la infección por sífilis o por tuberculosis, el alcoholismo paterno, contraceptivos químicos, una diabetes familiar, trastornos psiquiátricos, deficiencia mental o epilepsia, deficiencias endocrinas, anomalías suprarrenales, hipofisiarias y del ritmo, deficiencia tiroidea: eran causantes del síndrome, hasta el punto, de popularizar el tratamiento de los mongólicos utilizando extractos tiroideos. Pero fue en 1959 cuando Lejeune, Gautier y Turpin³, publicaron en Paris, el descubrimiento que revolucionó el concepto de la etiología del mongolismo: la observación de 47 cromosomas en las células de cultivos de tejidos de tres mongólicos; tal logro, fue gracias al desarrollo de la técnica citogenética, propuesta Tjio y Levan en 1956, quienes desarrollaron un estudio cromosómico mediante el cual, comprobaron que el número cromosómico en humanos era de 46 y no de 48 como se pensaba.

A partir de 1959, fueron muchos los estudios que apoyaron la presencia de un pequeño cromosoma acrocéntrico extra del grupo “G”. Los cromosomas humanos se clasifican según su tamaño y posición del centrómero, en pares, de acuerdo con el esquema adoptado en la reunión de citogeneticistas humanos, celebrada en Denver-Colorado, 1960. Hasta 1970 cuando se desarrolla la técnica de bandeado, los pares se clasificaron en grupos (de la A a la G), debido a la imposibilidad en algunos casos de clasificar los 23 pares exactos³.

Para 1962, los estudios realizados en pacientes “mongólicos”, permitían tener una visión más clara sobre el origen de la anomalía, y aparecieron estudios que relacionaban la edad materna (EM), con la aparición de la anomalía (los

mongólicos, suelen nacer de madres hacia el final de su vida reproductiva), tal efecto se ve en la Gráfica #1 de la revisión hecha por Collmann y Stoller³, en una muestra de 1134 niños “mongólicos”, nacidos en Victoria (Australia), en un periodo de 15 años, frente a un total de 780.168 nacidos vivos registrados. En esta gráfica se observa la distribución de los nacimientos “mongólicos”, de acuerdo a la edad materna (EM), mostrando una tendencia bimodal; la mayor elevación se ve, pasada la edad de los 35 años¹⁶, con un pequeño pico a edades maternas de 25 a 30 años, probablemente, por la tendencia de las mujeres, a tener mas hijos en ese periodo que en otros momentos, lo cual se corrobora con los nacimientos de la población general.

Aunque hay una caída brusca en los nacimientos de “mongólicos” después de los 40 años de EM, Penrose y Smith, sostienen que de no ser por la menopausia continuaría el aumento relativo, la forma de la curva de distribución sugiere, que continuaría el aumento relativo, aunque en un porcentaje decreciente. Sobre datos obtenidos de Collmann y Stoller en 1963, Smith y Wilson⁷, estimaron la probabilidad de sufrir la enfermedad, en hermanos sucesivos de afectados o trisómicos, o de aquellos pacientes cuyos cromosomas, no se hallan estudiado como se observa en la tabla #1.

La tabla #1, indica la probabilidad de sufrir “mongolismo” según datos de Collmann y Stoller, 1963 y la estimación hecha por Smith y Wilson para hermanos sucesivos de afectados por la enfermedad.

Tabla #1. Probabilidad de sufrir “Mongolismo”

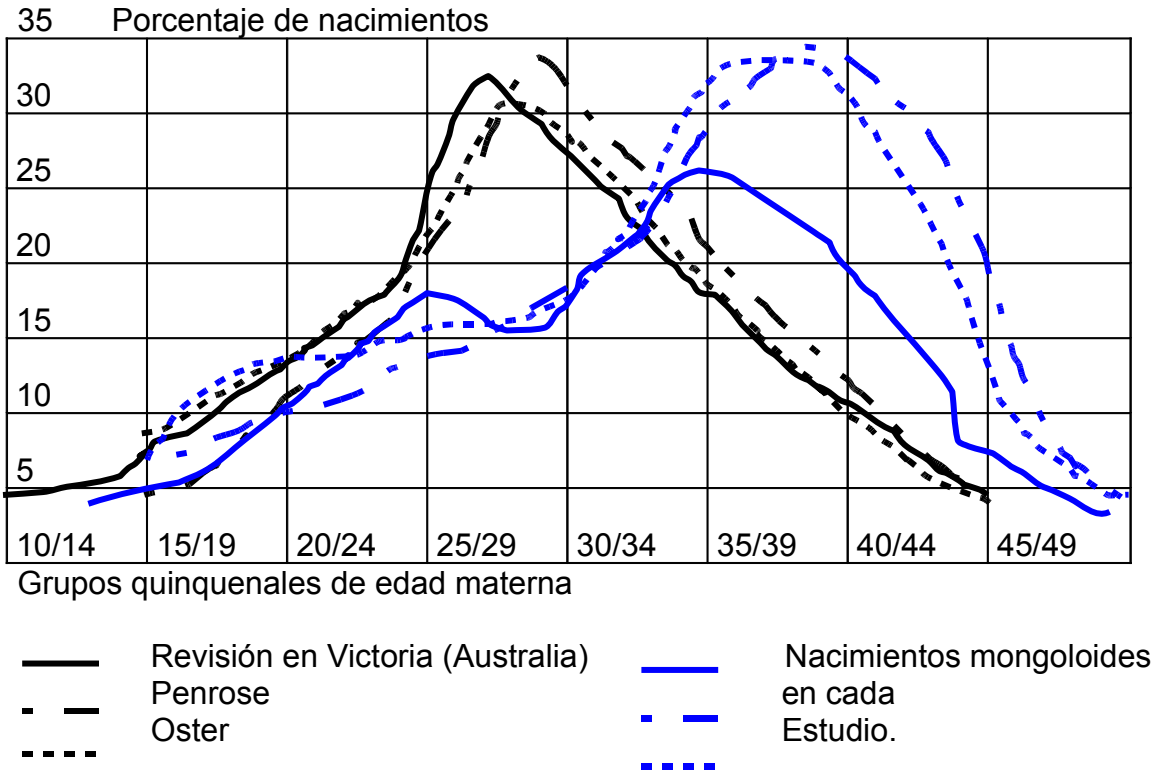
Edad de la madre (EM) Años	Probabilidad de que el niño sufra la enfermedad	
	En cualquier embarazo*	Después del nacimiento de un niño afectado**
<29	1 en 1500	1% - 2%
30-34	1 en 700	Peligro
35-39	1 en 300	Normal
40-44	1 en 100	Según la edad
45-49	1 en 50	Según la edad
Todas las madres	1 en 910	

*Según datos de Collmann y Stoller

**Estimación de Smith y Wilson para hermanos sucesivos de afectados con la enfermedad cuyos cromosomas se hallan o no estudiado.

Tomado de Thompson y Thompson⁷, 1975

Gráfica #1. Distribución de la edad materna en tres publicaciones; incluye la totalidad de nacimientos y los nacimientos de “mongólicos” (mencionado por Collmann y Stoller, 1962)



Tomado de Thompson y Thompson³, 1991

Prácticamente 90 años, se mantuvo el término propuesto por Down para la anomalía cromosómica, hasta que Mingtso Tsuang y Tsung-Yi Lin en 1964, propusieron que los caracteres físicos de la enfermedad no están enmascarados por los caracteres raciales, incluso los japoneses dicen, que los enfermos de mongolismo, se parecen sorprendentemente a los europeos. Hasta aquí, duró la posición que en 1924, sustentó en su libro: “The Mongol in our Midst” Crookshank, quien aseguraba que las personas afectadas, descendían de ancestros mongoles y que los signos que mostraban, indicaban una regresión hacia el orangutan (hipótesis sin una base científica). Desde este momento, se conoce la enfermedad de Down o “mongolismo” como Síndrome de Down (SD).

Las investigaciones de Barnicot, Ellis y Penrose, no definían plenamente como responsable de la trisomía al par 21, incluso sugirieron que parecía el par 22^{3*}, por su tamaño, estableciendo que la trisomía, implicaba únicamente 47 cromosomas. Como hecho curioso, estudios citogenéticos realizados en 1965 por Richard y

^{3*} mediante técnicas radiográficas de fluorescencia y de bandas se comprobó en la conferencia de París en 1971 que el cromosoma adicional es el 22 pero para evitar confusiones se sigue llamando 21.

cols, dejaron al descubierto la existencia del SD con 46 cromosomas, el cual se observaba en el 2% de los SD, lo cual implica, la existencia de un mecanismo asociado a la alteración cromosómica, que en la actualidad, se conoce como translocación^{15,17}, y puede darse entre el grupo G y el D (D/G), o entre cromosomas miembros del mismo grupo G (G/G). A veces el SD, ocurre mas de una vez, en miembros de una misma familia y en ocasiones, en mas de una vez, entre hermanos⁹, mediante la formación de un cromosoma aberrante al unirse por el centrómero, dos cromosomas G¹⁰.

La translocación, puede desarrollarse *de novo*, y ni los padres, ni otros familiares, muestran una alteración detectable en sus cromosomas, o en su defecto, puede ser portada por los padres o familiares, sin que halla manifestado la presencia el SD en la progenie, lo cual implica la presencia de dos líneas celulares anormales, una con la translocación y otra con 45 cromosomas, mostrando en el individuo normalidad física y mental.

Penrose en 1962, observó que el SD con *translocación D/G*, se trasmite a través de la madre, mientras que los enfermos con *translocación G/G*, nacen de progenitores, en donde el portador suele ser el padre y no la madre. Además observó un importante aumento de la edad del padre en relación con la *translocación G/G*, mas no observó que la edad materna tuviera efecto alguno en este tipo de translocación, o la D/G (Dibinin, 1981)⁷.

Hasta aquí, es posible determinar tres formas importantes en la expresión fenotípica del SD: la regular o trisomía autosómica G, que ocurre en la mayoría de los casos con una ocurrencia del 94%, la translocación D/G que ocurre en 1.5%, la translocación G/G en un 1.8% y el mosaicismo con una ocurrencia del 2,7%, según Richard en 1965, después de combinar los datos de 11 revisiones no seleccionadas⁷. Todos los estudios en los años sesenta, se encaminaron a calcular el riesgo para la población de tener un SD y fueron de gran importancia los trabajos realizados por Evans y Carter en 1961⁸, quienes recogieron información de los hermanos de 642 enfermos índice con SD. Encontraron, un notable exceso de hermanos afectados en relación a los números esperados. De los 312 hermanos nacidos después del enfermo índice, 5 tenían SD (según incidencia en la población general solo podía esperarse uno). De 927 hermanos mayores, 4 estaban afectados (número esperado aproximadamente 1,5). Vieron que la relación entre el número afectado y el número esperado, estaba notablemente influido por la edad de la madre, al nacer el SD índice. El riesgo tal como fue calculado por Carter y Evans en las madres de diversas edades, puede resumirse en la Tabla #2.

Tabla #2. Riesgo en las madres de diversas edades según: Carter y Evans, 1961

Edad materna en el nacimiento del mongolismo	Riesgo de tener otro niño con mongolismo
Menos de 25 años	50 veces el riesgo al azar
De 25 a 34 años	5 veces el riesgo al azar
Mas de 35 años	No aumenta el riesgo al azar

Tomado de: Slater y Cwie⁸, 1974

Los autores señalan que el mayor riesgo entre las madres jóvenes puede atribuirse, al menos en parte, a una anomalía cromosómica en ellas o en sus maridos. Estas valoraciones se pueden completar cuando no es posible un análisis cromosómico.

En el mismo año Berg y Kirman, calcularon que el riesgo de tener otro enfermo, era 4 veces mayor después que la madre tuviera uno, datos demasiado globales en vista que las cifras no eran lo suficientemente amplias, como para permitir una subdivisión de los datos generales en cifras de riesgo a diversas edades maternas. Las valoraciones pueden utilizarse unidas a las cifras de riesgo absoluto en la población general, las cuales se han calculado a partir de varias revisiones: Penrose y Smith (1966), han esquematizado los datos de dos orígenes: Carter y McCarthy, 1951: material Británico; Collmann y Stoller, 1962: material australiano, indicando que el riesgo nunca excede de 1/20 en la población general, pero a diversas edades se multiplica por el factor 2,5 de Penrose, el riesgo de las madres en el último grupo de edades (45 a 49 años) descendió a valores entre 1/10 y 1/20, la tabla #3, muestra el riesgo calculado por Penrose y Smith, 1966.

Tabla #3. Riesgo de la población de un nacimiento mongólico a diferentes edades maternas

Grupo edad	Carter, McCarthy (1951) 100 casos		Collmann y Stoller (1962) 1119 casos	
15 – 19	0	-	0,43	1/2300
20 – 24	0,28	1/3600	0,61	1/1600
25 – 29	0,29	1/3000	0,82	1/1200
30 – 34	1,72	1/580	1,13	1/880
35 – 39	3,52	1/280	3,45	1/290
40 – 44	14,18	1/70	10,0	1/100
45 – 49	26,32	1/38	21,76	1/46
Todos	1,51	1/664	1,44	1/696

Tomado de: Slater y Cowie⁸, 1974

Cuando se dispone de la facilidad de un examen cromosómico, este tiene valor en el consejo genético; conociendo el cariotipo del enfermo, se tiene una base para determinar el riesgo y permite obtener información sobre los padres. Encontrar una translocación es crucial para el consejo que puede darse¹¹.

Las impresiones o huellas de los dedos de las manos, de las palmas de las manos y de las plantas de los pies, se pueden obtener con diferentes métodos corrientes. La técnica usada en muchos hospitales Americanos, para la identificación de los recién nacidos da, excelentes resultados como lo asegura Thompson J.S³. la implementación de esta técnica en el diagnóstico precoz de las alteraciones cromosómicas, viene siendo estudiada desde hace mucho cuando fue propuesta por Galton, quien estudio por primera vez, los patrones cutáneos en las familias y grupos raciales. Cummins, inventó el término dermatoglifo que indica “escritura en la piel” y fue el primero en observar, que el Síndrome de Down presenta en sus patrones cutáneos, ciertos rasgos definidos que permiten distinguir los individuos afectados de los normales. En adelante, es posible citar a Walker (1958) quien estableció un método dermatoglífico para identificar el SD, demostró que el estudio exclusivo de los patrones cutáneos permitía distinguir cerca del 70% de los casos de SD diferenciandolos de los individuos normales. Posteriormente, Penrose (1963), Uchida y Soltan (1963) y Holt (1964) describen características muy específicas, en los patrones dermatoglíficos de pacientes con síndromes, como: trisomía 18 (síndrome de Edwards), monosomía 5p (cri du chat), síndrome de Turner (monosomía del X), síndrome de Klinefelter (trisomía sexual XXY)³.

El análisis de los patrones cutáneos, se considera hoy, una técnica útil para seleccionar los enfermos aptos para el estudio de los cromosomas y, en un sentido más general, para la investigación de los trastornos del desarrollo. Es conveniente implementar en la historia de los pacientes estudiados, diagnosticados con SD, que conformarán la base de datos del Programa de registro y vigilancia del convenio CEHANI-ESE-FUSM, desde el punto de vista práctico por economía y facilidad del estudio, los dermatoglifos, porque aunque no pueden utilizarse, en lugar del cariotipo para el diagnóstico de la anomalía, se pueden usar como una técnica de pantalla o un medio objetivo de valoración, junto con otros criterios morfológicos, cuando se requiere un diagnostico inmediato.

Las impresiones dactilares deben tomarse con especial cuidado en los recién nacidos, puesto que a menudo, son cubiertos por epitelio seco y escamoso, el momento ideal es cuando este cumple el primer mes.

Los dermatoglifos de importancia en genética médica son las huellas digitales (impresas en las crestas cutáneas de la falange distal de cada dedo), palmares, y huella del área del dedo gordo de la planta del pie*.

Los patrones de combinaciones y frecuencias, son más importantes, que los patrones de tipos, sólo como indicadores de desarrollo anormal. En el SD, por ejemplo, no hay una sola característica de los patrones cutáneos, que no ocurra también en los testigos, pero la combinación de un cierto número de patrones, en su mayoría más comunes en el SD que en los individuos normales, permite la identificación precisa de un gran número de niños afectados.

* Las reglas de formulación de estos patrones se encuentran en Cummins y Midlo (1943, 1961), Penrose (1968) y Holt (1968). Citadas por Thompson y Thompson, 1991

Las huellas digitales se clasifican, según el sistema de Galton, como espirales, bucles o arcos. Un espiral tiene dos trirradios, un bucle tiene un trirradio y el arco no tiene trirradios. Los bucles se subdividen luego en radiales o cubitales según se abran hacia el lado radial o cubital del dedo. La frecuencia de los diferentes patrones varía ampliamente de dedo a dedo, por ejemplo en los escandinavos, la frecuencia de bucles radiales es aproximadamente del 20% en el segundo dedo, pero inferior a tres entre mil, en el quinto dedo. El tamaño de un patrón digital viene expresado por el número de pliegues, es decir, el número de pliegues que corta una línea recta trazada desde el punto trirradial, al núcleo central. El número de pliegues de un arco es cero, pues carece de trirradio.

Las impresiones palmares se hallan definidas principalmente por cinco trirradios: cuatro trirradios digitales, cerca del borde distal de la palma, y un trirradio axial que suele situarse próximo a la base de la palma y a la posición del cuarto metacarpiano, pero a veces, en especial en el SD y otros trastornos cromosómicos, su posición se encuentra eventualmente en algún lugar, a lo largo del cuarto metacarpiano. Los patrones interdigitales (bucles, espirales), pueden estar formados por el recurvamiento de crestas entre los trirradios cutáneos. Pueden estar presentes patrones tenares o hipotenares. Habitualmente en una palma normal, las crestas siguen un trayecto oblicuo hacia la porción proximal del lado ulnar (cubital). Las huellas palmares muestran si se halla presente el pliegue palmar transversal.

La posición del trirradio axial es quizá el hecho más importante, puesto que está desplazado distalmente en muchos casos anómalos. Su ubicación puede medirse como longitud total de la palma o bien como ángulo *atd*. Un trirradio axial en posición de 0,40 o más o un *atd* ángulo mayor que 57° , es mucho más corriente, en pacientes con SD y otros síndromes cromosómicos, que en la población general.

Las impresiones plantares han sido estudiadas con menos amplitud que las impresiones, palmares, principalmente porque su alteración resulta más difícil. Solo en el área del dedo gordo, se han descrito patrones definidos en los síndromes clínicos, un patrón poco frecuente de arco tibial, que se observa en casi el 50% de todos los casos con SD y, muy raramente (0.3%), en testigos. Es probablemente, el patrón cutáneo simple, mas útil en el SD, ver Tabla #4.

En el síndrome de Down un bucle radial pocas veces se observa en el segundo dedo (2%), mientras que es frecuente en los testigos (20%). A su vez, un bucle radial en el quinto dedo existe aproximadamente en el 4% de los pacientes, pero en menos de tres entre mil testigos. La combinación de patrones digitales que se observa con mayor frecuencia en el SD son 10 bucles cubitales.

La palma en el SD, presenta un trirradio axial muy típico que se halla desplazado distalmente de su posición normal, se ubica casi en el centro de la palma, se

asocia con un patrón en el área hipotenar, un solo surco de flexión en la palma. Arco tibial en el área del dedo gordo del pie.

El índice de Walker¹² es una ayuda útil para el diagnóstico de SD. En términos matemáticos es el logaritmo de la probabilidad de que cualquier tipo dado de patrones, sea encontrado en un paciente con SD, antes que en un testigo. Aunque el análisis de los patrones cutáneos no puede utilizarse en lugar del cariotipo con bandeó G para el diagnóstico de las anomalías cromosómicas, se puede, en cambio, usar como una técnica de pantalla, o como un medio objetivo de valoración, junto con otros criterios morfológicos, cuando se requiere un diagnóstico inmediato.

Niubó, I (1997)¹², indica que los dermatoglifos también han sido utilizados con éxito en la ayuda al diagnóstico de enfermedades como Alzheimer, la esquizofrenia y la acondroplasia entre otras, además de observar la relación entre parámetros dermatoglíficos y la predicción del factor de riesgo genético en el desarrollo de la isquemia cardíaca.

Tabla #4. Dermatoglifos característicos de los síndromes de aberración cromosómica

	Dedos de las manos	Palmas de las manos	Región del pulgar pie
Síndrome Down	Diez bucles cubitales (60%) Bucle radial en los dedos IV y V	Trirradio axial distal (85%) Pliegue flexión único (50%)	Arco tibial (50%) Pequeño bucle distal (35%)
Trisomía 13 o D ₁ Síndrome de Patau	Aumento del número de arcos	Trirradio axial muy distal Pliegue de flexión único Patrón tenar	Patrón amplio, bucle tibial o arco peroneal
Trisomía 18 Síndrome de Edwards	6-10 arcos (también en los dedos de los pies) pliegue de flexión único en el V dedo	Trirradio axial distal Pliegue de flexión único	-
Síndrome cri du chat Monosomía 5p	Aumento del número de arcos	Trirradio axial distal Pliegue de flexión con "puente"	Campo abierto
Síndrome de Turner	Variable; patrones en general de grandes bucles o	Trirradio axial ligeramente mas distal que el	Patrón muy amplio; en general bucle o torbellino

	terbellinos	promedio	
Síndrome de Klinefelter	Aumento del número de arcos	Trirradio axial mas proximal que el promedio	
Síndrome XYY	Normal	normal	Normal
Otros síndromes con cromosomas X e Y supernumerarios	Aumento del número de arcos, cuanto mas X e Y haya, tanto mayor es la reducción	normal	normal

Basado sobre datos de Walker (1958), Penrose (1962), Uchida y Soltan (1963) y Holt (1964)

Tomado de Penrose IS¹⁴, 1968

No es mucho lo que en Colombia se conoce acerca del SD, un trabajo realizado por Ramírez R., Isaza C., Gutierrez M*, grupo de médicos de la Universidad del Valle, quienes estudiaron la incidencia del SD en Cali, en vista que no se tenía referencia sobre SD y existía la sospecha, de un incremento en la incidencia del SD, especialmente afectada por nacimientos de SD en madres jóvenes.

Para adelantar el trabajo se analizaron los datos provenientes de 5 laboratorios de citogenética en la Ciudad, donde son remitidos los pacientes con SD, para el correcto diagnóstico basado en cariotipado. Analizaron las historias clínicas de cada institución, obteniendo variables como: edad materna, sexo del neonato, alteración citogenética, año de nacimiento y diagnóstico.

Con información elaboraron una base de datos para su análisis correspondiente, la incidencia observada fue de 1.5 por 1000 nacidos vivos (1/650), incidencia muy semejante a la registrada en otros países. La tabla#5, muestra las incidencias anuales entre 1991 y 1995.

Tabla #5. Incidencia del SD, Cali 1991 – 1995

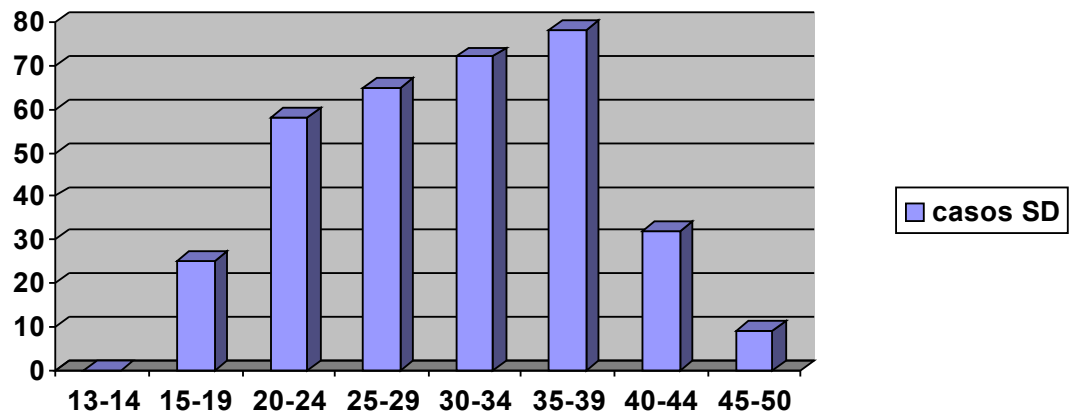
Años	Nacidos Vivos	Casos SD	Incidencia x 1000 < NV
1991	38.321	55	1.4
1992	39.284	60	1.5
1993	40.022	64	1.6
1994	40.576	63	1.5
1995	41.919	66	1.5
Total	200.182	298	1.5

Fuente: Incidencia del SD en Cali¹³. Colombia Médica 1996; 27:138-42

* Revista Colombia Médica 1996; 27:138-42, publicó un trabajo realizado por Ramírez R., Isaza C., Gutierrez M*

El mismo estudio muestra la tendencia gráfica (gráfica #2) en la distribución de los casos por edad materna, casi todo se encuentra, entre las edades menores a 35 años, un total de 219 (65%), con un pico entre los 35-39 años de edad.

Gráfica #2. Distribución de casos con SD según edad materna, Cali 1990-1995
Casos SD



Fuente: Incidencia del SD en Cali¹³.

Pero no es solo la tendencia observada con el SD, es particularmente, la cultura médica relacionada con un buen diagnóstico del SD, la que permite desarrollar un estudio como este basado en la información proveniente de los laboratorios de citogenética de la Ciudad, es de anotar que en el Municipio de San Juan de Pasto, así como en el Departamento de Nariño aún no existe la cultura médica necesaria para corroborar una observación clínica, mediante un diagnóstico que involucre la técnica dermatoglífica, o en su defecto el estudio citogenético mediante el cariotipo.

3. METODOLOGIA

Criterio de clasificación del estudio epidemiológico:

Según la manipulación de este estudio, es de tipo **observacional**.

Según la finalidad del mismo es **descriptivo simple**

Según la orientación del proceso es **retrospectivo**.

3.1. DEFINICION DEL METODO

Mediante el Análisis de datos provenientes de las historias clínicas de los pacientes diagnosticados con SD, en el CEHANI-ESE como única fuente de

información durante el quinquenio comprendido entre 1999 y 2003, **mediante el empleo del instrumento diseñado para tal fin (ver anexo 4)**, es posible desarrollar un estudio descriptivo cuyo grupo a estudiar lo conformaron todos los niños nacidos y diagnosticados con Síndrome de Down durante el periodo propuesto, con variables obtenidas de las historias clínicas como edad materna, edad materna avanzada, tasa de fecundidad, incidencia al nacimiento estimada, patrón reproductivo, sexo del SD, datos que conformarán una base propia para el desarrollo de un Programa de control y vigilancia epidemiológico del SD, el denominador para el calculo de los indicadores epidemiológicos empleó los nacidos vivos de la Ciudad de acuerdo con los datos suministrados por el DANE en Pasto, durante el periodo en estudio.

3.2. POBLACION Y MUESTRA

Proviene del total de nacimientos vivos durante el quinquenio 1999-2003, todos los niños y niñas diagnosticados con SD por el médico de la EPS o particular, que remitió el caso al CEHANI-ESE con el fin de buscar ayuda para el paciente y su familia, frente al manejo de estos casos para la incorporación temprana a la vida en sociedad de los pacientes con SD.

3.2.1. Población

Población Referencia: constituida por los nacidos vivos durante el quinquenio 1999-2003, de acuerdo con la información procedente del DANE para el Municipio de San Juan de Pasto, un total de 99.423 nacidos vivos para un promedio año de 19.885, con una proporción hombres-mujeres de 51% : 49% (tabla #6)

Tabla #6 Nacimientos por área San Juan de Pasto y sexo periodo 1999 a 2003, fuente DANE

AÑO	#HOMBRES	#MUJERES	TOTAL H/M
1999	11786	11212	22998
2000	9006	8723	17729
2001	8987	8707	17694
2002	10462	10100	20562
2003	10412	10028	20440
Quinquenio	50653	48770	99423

Fuente: DANE

Proporción de hombres y Mujeres 51% / 49%

Se revisaron 49 historias clínicas correspondientes a los casos de SD, que recibieron los servicios del CEHANI-ESE durante el periodo 1999-2003, los cuales harán parte del registro de control y vigilancia epidemiológica que se desarrolla en este estudio para la Institución, en convenio con la FUSM sede Pasto. Los casos

soportados con las historias clínicas se encuentran registrados en la tabla # 7, a continuación:

Tabla #7. Casos según historias clínicas de SD en CEHANI por genero y fecha de nacimiento durante el quinquenio 1999-2003.

AÑO	#HOMBRES	#MUJERES	TOTAL H/M
1999	9	12	21
2000	3	1	4
2001	5	5	10
2002	2	10	12
2003	1	1	2
Quinquenio	20	29	49

Resultados del estudio

Proporción de hombres y mujeres 41%/59%

3.2.2. Muestra

Corresponde a los pacientes con SD, cuyas historias clínicas reposan en el archivo del CEHANI-ESE, y quienes ingresaron al servicio de la Institución durante el quinquenio 1999-2003. En vista del número singular de casos remitidos al CEHANI fuente única de datos, durante esos cinco años, n=49

Para completar las historias clínicas con el estudio dermatoglífico, se solicitará el consentimiento informado de los padres, o acudientes en cada caso.

3.2.3. Marco Muestral

La tabla #8, ilustra la distribución en tres grupos de edad materna en el momento del nacimiento del SD, es posible observar que el mayor porcentaje de SD 59% (29) se encuentra entre mujeres menores de 35 años y el 41% (20) lo constituyen los nacimientos de SD en mujeres mayores de 35 años, la tendencia en la incidencia por mil nacidos vivos es de 1 en dos mil.

La tabla #8, Elementos muestrales: Nacidos vivos durante el periodo, nacidos con SD, edad materna.

Nacidos vivos 1999-2003	Total Nacidos con Síndrome de Down mismo periodo	Nacidos según edad materna		
		<29	30-34	>35
99.423	49	16	13	20

Resultados del estudio

Para el diseño muestral en este estudio, como es descriptivo, es necesario tener en cuenta los siguientes pasos:

1. La información proviene del análisis de las historias clínicas presentes en el archivo del CEHANI (Fuente de Datos Secundaria, anexo 4 instrumento), los datos están relacionados con edad materna y paterna en el momento del nacimiento del SD, condiciones socio-demograficas, tipo de diagnóstico realizado en el momento del nacimiento.

2. Se organiza y registra la información para realizar los cálculos descriptivos necesarios.

3. Con la información básica se procede al calculo de las medidas de tendencia central y variación para el análisis respectivo. El gráfico #3, muestra en resumen el proceso del diseño muestral

Tabla#9 Edades en años cumplidos de madres y padres por pareja en el momento de nacer el SD, pertenecientes a los elementos maestres-CEHANI. quinquenio 1999-2003

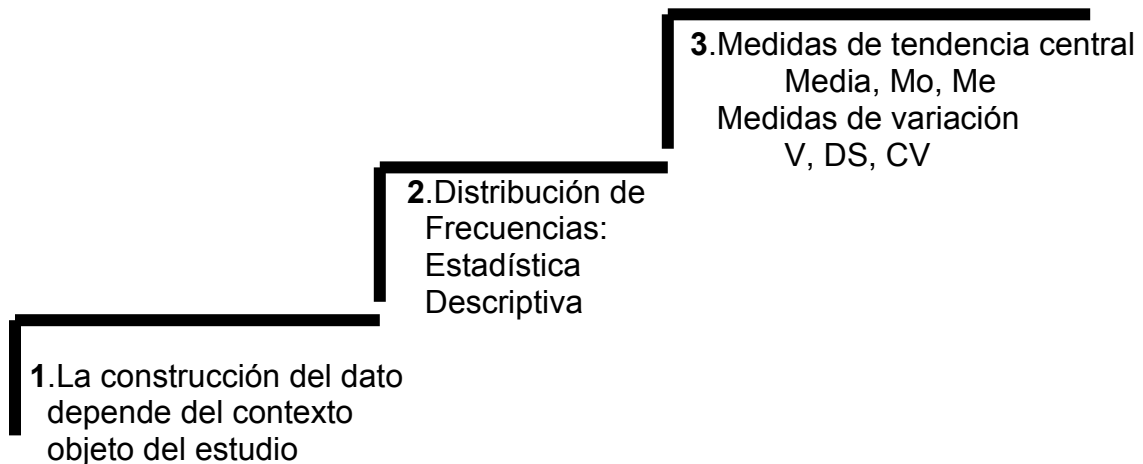
Mamá Papá	Mamá Papá	Mamá Papá	Mamá Papá
32 28	27 27	40 56	32 30
33 38	45 43	18 21	32 31
17 29	30 32	37 35	12 15
27 17	24 31	32 34	37 35
16 18	37 40	39 39	32 34
37 36	39 39	31 36	37 35
32 32	42 47	43 47	19 21
31 36	25 25	21 28	18 21
37 35	34 52	34 30	33 20
39 43	41 46	16 19	39 36
28 35	18 18	23 23	35 35
32 38	40 41	22 32	37 39
19 22			

Resultados del estudio

Si observa los datos de Collman y Stoller (1968)⁸, los cuales se encuentran en la tabla#3, el menor riesgo para engendrar un SD se encuentra en mujeres cuyo rango se encuentra entre los 15 y los 29 años de edad materna (16/49), es decir el 33% de las parejas se encuentran en ese rango y note que hay un solo caso en el cual la edad del hombre excede en 12 años a la mujer y un caso especial en el cual la mujer excede en 10 años la edad del hombre ambos casos pueden considerarse por la diferencia de edad como un tipo de alteración en el patrón reproductivo. (33/49), es decir en el 67% de las parejas, la mujer se encuentra

bajo riesgo de engendrar un SD, alterando significativamente el patrón reproductivo, en un solo caso el patrón se altera por defecto, ambos son demasiado jóvenes.

Gráfico #3. Pasos del Diseño Muestral para el estudio Descriptivo propuesto.



3.2.4. Criterio de Inclusión y Exclusión

El presente estudio es retrospectivo y sobre un grupo que comparte la característica del SD, los grupos se clasificaron de acuerdo con la información proveniente de las historias clínicas obtenidas del CEHANI-ESE (base de datos secundaria, única), durante el quinquenio 1999 a 2003, considerando: a todo paciente registrado en el periodo, cuya madre en el momento del parto, era menor o igual a 35 años de edad y a todo paciente registrado en el mismo periodo, cuya madre en el momento del parto, era mayor o igual a 35 años de edad. No se consideró un criterio de inclusión/exclusión, sencillamente los pacientes atendidos durante ese mismo periodo de otras alteraciones cognitivas diferentes al SD, no se emplearon en el estudio.

Existe un notable desbalance entre los dos grupos, puesto que el PR observado no involucra demasiado la EMA, razón por la cual, la incidencia de los eventos mórbidos es relativamente baja pero muy similar a lo observado en otros países. El factor de riesgo (FR) observado en grupo estudiado como se planteó anteriormente es la EMA, y el evento (E) esperado la presencia de SD.

3.3. VARIABLES

Las variables planteadas en el objetivo general de estudio son:

El síndrome de Down, observando el grado de expresión de las características fenotípicas, constituye el efecto o la enfermedad que aparece supuestamente por

la presencia de variables causantes del efecto, se denomina en este caso la variable dependiente.

La edad materna avanzada (EMA), la edad materna (EM) no avanzada, el patrón reproductivo (PR), la edad paterna (EP), variables identificadas desde el marco teórico como causantes de la enfermedad, son llamadas causas o factores de riesgo o protectores y en términos generales variable independiente, las cuales deben ser medidas sin error.

Variables como el Diagnóstico Prenatal (DPN) y Aborto Electivo (AE), patrón de la trisomía (herencia), pueden modificar el comportamiento de lo estudiado, constituyendo la confusión en la identificación de las variables.

3.3.1. Clasificación de las Variables

Las variables se definen como el conjunto de datos o valores cualitativos o cuantitativos que representan una característica estudiada de un objeto (unidad de análisis).

Las variables de este estudio por su causalidad, es decir: análisis de la relación causa efecto son: EMA, EM, EP, PR

Variables Independientes (VI)

Son aquellas desencadenantes de la enfermedad, en este caso el síndrome de Down, se pueden establecer como causas o factores de riesgo o protección, entre estas tenemos:

1. Biológicas (VIB)

1.1. Edad Materna Avanzada (EMA)

Se calcula con la fecha de nacimiento y se mide en años cumplidos ≥ 35

1.2. Edad Materna (EM)

Se calcula con la fecha de nacimiento y se mide en años cumplidos

1.3. Edad Paterna (EP)

Se calcula con la fecha de nacimiento y se mide en años cumplidos

Aprovechando este espacio para describir las variables que se considerarán, en la elaboración del instrumento, son entre otras:

Geográficas:

De ubicación, *Departamento, Municipio, vereda, comuna, etc.*

Socioeconómicos:

Ocupación, Ingresos, Escolaridad, Estrato

Culturales:

Nivel de conocimiento relacionado con el Síndrome de Down

Actitud frente al SD

Ambientales:

Exposición a agentes: físicos, químicos, biológicos.

Biológicos:

Antecedentes familiares (como: translocaciones G/G o D/G, mosaicismo, trisomía regular), Edad de la madre (EM), Edad avanzada de la madre (EAM), Edad del padre (EP)

Variables Dependientes (VD):

1. Síndrome de Down y su descripción fenotípica

Variables de Confusión (VC):

Aquellas capaces de modificar el comportamiento de lo estudiado sino se controlan:

1. *Patrón Reproductivo (PR)*: Se calcula con la fecha de nacimiento y se considera alterado cuando los integrantes de la unidad reproductiva superan los 35 años o en su defecto la diferencia entre alguno de los integrantes supera los 10 años.

2. *Diagnostico prenatal (DPN)*: no invasivo: mediante perfiles ecográficos, o invasivo: mediante amniocentesis que conlleva al conocimiento del estado del feto.

3. *Aborto electivo (AE)*: aborto inducido de practica quirúrgicamente, de solicitud voluntaria y con fines terapéuticos o preventivo.

4. *Prevalencia al Nacer (PN)*: número de individuos registrados en este estudio con SD del total de nacimientos durante el mismo periodo (quinquenio 1999-2003)

5. *Índice de Nacimiento Esperado (INE)*: se obtiene de las cifras demográficas calculadas a nivel nacional

3.3.2. Tabla #10. de Variables

VARIABLE	Definición Operacional	NIVEL DE MEDICION	CODIGO
INDEPENDIENTE			
<i>Edad de la madre.(EM)</i>	Años cumplidos de la madre, a partir de la fecha de nacimiento.	Fecha de nacimiento: aammdd.	VIB-1.2
<i>Edad del Síndrome de Down</i>	Años cumplidos del paciente, a partir de la fecha de nacimiento	Fecha de nacimiento: aammdd	
<i>Edad avanzada de la madre. (EMA)</i>	Años cumplidos de la madre desde el nacimiento hasta el día del parto	≥ 35 años cumplidos	VIB-1.1
<i>Edad del padre.(EP)</i>	Años cumplidos de la madre, a partir de la fecha de nacimiento.	fecha de nacimiento: aammdd	VIB-1.3
DEPENDIENTE:			
<i>Síndrome de Down (SD)</i>	Presencia de la Enfermedad de Down y su descripción	Descripción externa, e interna (instrumento)	VD-1
CONFUSION:			
<i>Patrón Reproductivo (PR)</i>	Se calcula con la fecha de nacimiento y se considera alterado cuando los integrantes de la unidad reproductiva superan los 35 años o en su defecto la	Diferencia de edad entre conyuges: ≥ 10 años Edad de ambos conyuges: ≥ 35 años	VC-1

	diferencia entre alguno de los integrantes supera los 10 años.		
<i>Diagnostico prenatal (DPN)</i>	Diagnostico prenatal no invasivo: mediante perfiles ecográficos, o invasivo: mediante amniocentesis que conlleva al conocimiento del estado del feto.	Ecografia, Amniocentesis	VC-2
<i>Aborto electivo (AE)</i>	Aborto electivo: aborto inducido de practica quirúrgicamente, de solicitud voluntaria y con fines terapéuticos o preventivo.	Decisión voluntaria: Si ó No	VC-3
<i>Prevalencia al Nacer (PN)</i>	Prevalencia al Nacer: número de individuos registrados en este estudio con SD del total de nacimientos durante el mismo periodo (quinquenio 1999-2003) por cada 1000	Nacimientos/año x 1000	VC-4
<i>Indice de Nacimiento Esperado (INE)</i>	Índice de Nacimiento Esperado: se obtiene de las cifras demográficas calculadas a nivel nacional	Nacimientos/año, según cifras demográficas calculadas por el DANE	VC-5

Resultados del estudio

3.4. CONTROL DE ERRORES Y SESGOS

Partiendo de las definiciones de Población: conjunto de unidades o individuos, con una o mas características en común y son objeto de estudio o análisis, y Muestra: parte de la población (subconjunto) es representativa cuando no genera sesgo (error sistemático no estadístico), guarda las características de la población.

3.4.1. Control de Errores

Debido al tamaño de la muestra en estudio (49 historias de SD), que hace posible el análisis de cada una de ellas, lo cual implica que se trabaja con toda la población en estudio, razón por la cual el error es del 0%.

3.4.2. Control de Sesgos

Los sesgos pueden darse por selección o por medición y se evitan siempre y cuando se trabaje al azar. Para el caso, todas las unidades tienen la misma oportunidad de ser analizadas.

3.5. TECNICAS DE RECOLECCION DE INFORMACION

En el anexo 4 se presenta el instrumento para recoger los datos de la Historia. Se elaboró para la recolección de datos un instrumento relacionado con la historia clínica del paciente, la aplicación esta a cargo del Área de Formación Profesional en la asignatura Semiología, grupo de Médicos Docentes y estudiantes de la Asignatura, con el fin de continuar con una parte subsiguiente del estudio. El complemento del diagnóstico mediante dermatoglifos, estuvo a cargo del Área de Formación en Ciencias Básicas con la Asignatura Genética grupo conformado por Docente y estudiantes de la Asignatura.

3.6. TECNICAS DE PROCESAMIENTO

Para el procesamiento automático de los datos se requiere de:

- Microcomputador IBM o compatible tipo AT o superior
- Memoria expandible de 1 Mbyte
- Disco duro y torre de disco flexible
- Adaptador gráfico VGA
- Impresora compatible
- Mause compatible
- Sistema de operación MS-DOS versión 3.30 o superior
- Software

3.6.1. Critica de Inconsistencias

Se refiere al hecho de no encontrar asociación entre la variable EMA y la aparición del SD como causa efecto, debido a errores en la obtención de datos. Para la correcta recolección de datos se contó con la ayuda de estudiantes del Programa de Medicina de la FUSM, los cuales fueron corroborados por el docente a cargo del estudio.

3.6.2. Bases de Datos

El instrumento diseñado servirá como fuente de datos para la base de datos que se genera en EPI-INFO versión 5.01

3.6.3. Programas

Programa de Registro para el control y vigilancia epidemiológica de Síndrome de Down, CEHANI-ESE-FUSM, San Juan de Pasto Colombia.

3.7. PLAN DE ANALISIS

El plan de análisis será el siguiente:

1. Análisis del dato (calidad del dato) { Elementos mínimos a tener en cuenta
Verificación del proceso
Análisis y depuración del dato
2. Procesamiento de los datos { descripción de las variables
selección de grupos
recodificación de variables
cruce de variables
modelo matemático
3. Obtención de Indicadores { resultados
tablas
Gráficas
4. Análisis de Resultados { Discusión Conclusiones
Recomendaciones Alcances y limitaciones

El plan de análisis implica cuatro pasos relacionados con la metodología de elaboración del trabajo escrito: el análisis del dato en donde se verifica el proceso y se depura el dato, el procesamiento del dato en donde se describen las variables y se cursan, los indicadores se obtienen de los resultados los cuales se entregan en tablas y gráficos y por último basados en la discusión se concluye y recomienda lo necesario para tener una idea de cómo intervenir en el problema.

4. RESULTADOS

Antes de iniciar el presente estudio se realizó a partir del mes de Febrero de 2003, una vez celebrado el convenio interinstitucional entre el CEHANI-ESE y la FUSM, una revisión de 22 historias clínicas correspondientes a los casos de SD atendidos en los dos últimos años (2001-2002), por esta institución, con el fin de establecer la calidad de la información presente en la base de datos secundaria que la institución suministra para el desarrollo del estudio.

Para destacar las siguientes observaciones:

- incidencia de 1 caso de SD por cada 1000 nacimientos vivos en los dos años,
- 55% de las madres estaban con menos de 32 años en el momento del parto,
- El rango de edad materna observado en los casos revisados se encuentra entre 18 y 44 años en el momento del parto,
- Un deficiente diagnóstico médico del SD, tan solo dos historias soportaban el diagnóstico con cariotipo sencillo en un solo caso.

El estudio exploratorio permitió conocer el estado de la información disponible, tomar el correctivo mediante el diseño de un instrumento con datos provenientes de la historia clínica, organizados y sistematizados.

La tabla #11, contiene la información relacionada con el número de casos de SD atendidos cada año durante el quinquenio establecido, discriminados por género. Se comparan con los nacimientos vivos por género durante cada año en estudio. El número de hombres nacidos es superior al de mujeres (excepto en el 2003), la ocurrencia del Síndrome de Down más en mujeres que en hombres.

Tabla #11. Casos según historias clínicas de SD en CEHANI por género y fecha de atención durante el quinquenio 1999-2003 frente a los nacimientos por área.

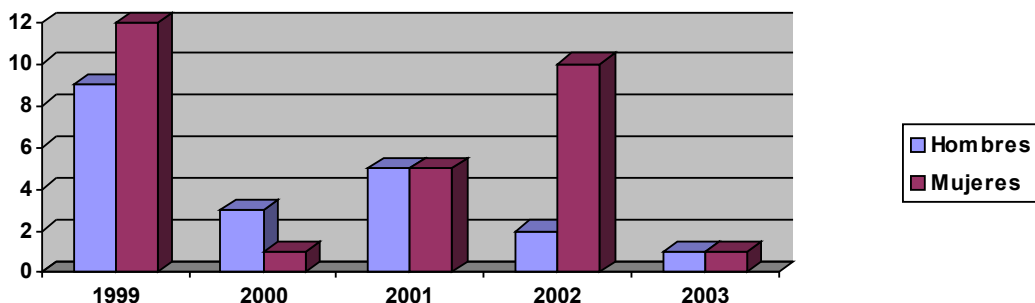
AÑO	#HOMBRES		#MUJERES		TOTAL H/M	
	SD	NV	SD	NV	SD	NV
1999	9	11786	12	11212	21	22998
2000	3	9006	1	8723	4	17729
2001	5	8987	5	8707	10	17694
2002	2	10462	10	10100	12	20562
2003	1	10412	1	10028	2	20440
Quinquenio	20	50653	29	48770	49	99423

Resultados del estudio

El siguiente gráfico (gráfico#4), muestra la tendencia por género, por año de la ocurrencia del SD, durante el quinquenio 1999-2003. El año 1999 y el 2002 son

los valores más altos del quinquenio y marcan la tendencia del SD en mujeres. Se observa una notable disminución en el 2003 frente a casos de SD atendidos, lo cual puede sugerir que otras instituciones están captando un volumen importante de casos, puesto que si el calculo aproximado durante los cinco años en el CEHANI es de 5 por cada 10.000 nacimientos vivos y el reporte de CLERINGHOUSE es de 15 por cada 10.000 nacimientos vivos para Sur América, la cifra observada es atípica.

Gráfico #4. Distribución de las historias clínicas de los casos SD en CEHANI, por genero, fecha de atención durante el quinquenio 1999-2003



hombres:	43%	75%	50%	17%	50%
mujeres:	57%	25%	50%	83%	50%

resultados del estudio

1999 se caracteriza por tener el mayor número de casos y marca la tendencia observada en el estudio del mayor número de nacimientos con SD en mujeres. Nuevamente el 2002 refuerza la tendencia de mayor número en el nacimiento de mujeres con SD.

El año 2003 es atípico pero quizá no refleje la tendencia del SD en la población sino, sea el efecto de la aparición de otras instituciones relacionadas con el cuidado de la discapacidad cognoscitiva en general, que incluye el SD.

Tabla #12. Distribución porcentual de la edad materna con hijos SD Observada. CEHANI – Pasto- 2004

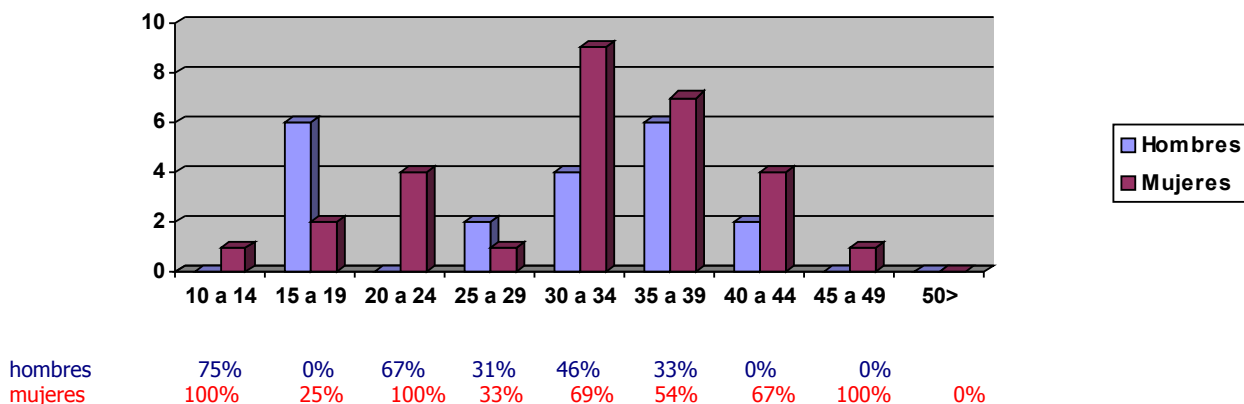
EDAD DE LA MADRE PORCENTAJE (años)	No. MATERNAS	(%)
10-14	1	2
15-19	8	16.3
20-24	4	8.2
25-29	3	6.1
30-34	13	26.5
35-39	13	26.5
40-44	6	12.2
45-49	1	2
>50	0	0
Total	49	100

Resultados del estudio

La edad materna avanzada, es una condición en la ocurrencia del SD, estudios en otros países muestran una tendencia a ampliar el rango de edad en la aparición del SD,

El siguiente gráfico tiene una tendencia bimodal cuyos picos se encuentran entre 30-34 y 35-39 lo cual muestra una amplitud en el rango de edad materna para la aparición del SD.

Gráfico #5. Distribución de la edad materna en el momento al nacer del SD (distribuido por genero), CEHANI quinquenio 1999-2003



resultados del estudio

El 33% de los casos de SD se dieron en mujeres menores de 29 años, el 53% de los casos de SD en el rango comprendido entre 30 y 39 años y el 14% en mujeres de edad avanzada entre 40 y 49 años en donde el riesgo es mayor.

Tabla #13. Distribución porcentual de edad paterna de población con SD. CEHANI – Pasto- 2004 Según ordenamiento del SGSSS (SISBEN)

EDAD PATERNA	INDIVIDUOS	%
0-24	11	22.4
25-44	33	67.3
45-64	5	10.3
65-74		
>75		

Fuente: CEHANI

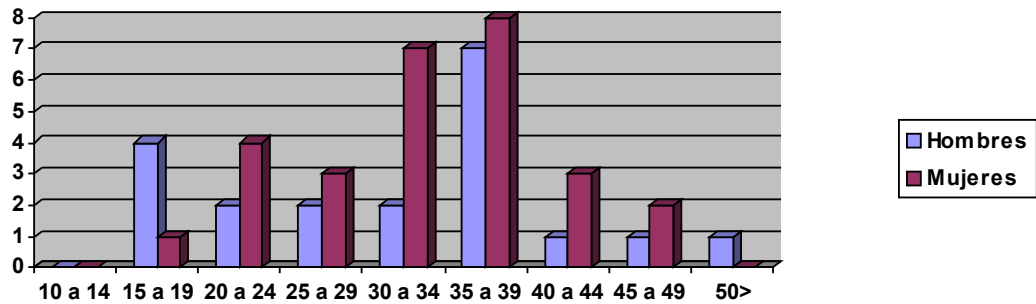
En el gráfico#6, puede verse la tendencia en la aparición del SD, dependiendo de la edad paterna, pero *adaptando los rangos de edad a la materna*, vale la pena anotar que los rangos difieren notablemente, la organización mundial de la salud OMS, se refiere a vejez y envejecimiento en el hombre empleando los siguientes parámetros: ≤ 2 años lactancia, 2-4 años pre escolar, 5-9 años escolar, 10-19 años adolescente, 20 – 24 años adulto joven, 45-59 años adulto medio, ≥ 60 años adulto mayor.

Los parámetros empleados son muy diferentes a los establecidos para la mujer y como se busca en este caso es comparar el comportamiento de la edad en la aparición del SD, se emplean entonces los mismos intervalos de la edad materna con los padres.

En mujeres 29 de ellas (59%), tienen menos de 34 años y en hombres 25 de ellos (51%), tienen menos de 34 años, conducta muy semejante. 9 casos mostraron una tendencia respecto al patrón reproductivo diferente: mujeres de mayor edad que el hombre, la diferencia de edad mas grande fue de 13 años (en promedio 5 años), para el caso de hombres con mayor edad que la mujer fueron 26 el número de casos, cuyo pico mayor fue de 18 años (en promedio 5 años).

En cuanto al patrón reproductivo, se presenta con tendencia normal cuando las uniones son entre jóvenes con edades semejantes. Preferiblemente, el hombre puede superar en 5 años aproximadamente, la edad de la mujer, no es común que la mujer supere en años al hombre.

Gráfico #6. Distribución de la edad paterna en el momento del nacer el SD (distribuido por genero), CEHANI quinquenio 1999-2003



hombres	80%	33%	40%	22%	47%	25%	33%	100%
mujeres	20%	67%	60%	78%	53%	75%	67%	0%

resultados del estudio

Para este caso, especial en el cual se adaptan los rangos de edad paterna con fines comparativos, se puede ver que el 33% de los casos de SD se engendraron con padres cuya edad esta entre los 15 y los 29 años, 49% de los casos de SD se engendraron con padres entre 30 y 39 años y 16% con padres cuyo rango de edad esta entre los 40 y 50 años.

Muestra si se comparan los dos gráficos una tendencia a disminuir en el rango de 30 a 39 años pero aumenta cuando la edad supera los 40 años.

La información registrada en la tabla #7, permite el cálculo de la incidencia del SD por año, por genero del paciente. La tendencia en la prevalencia del SD es de 5/10000 cifra que se encuentra entre los valores óptimos, sin embargo, este calculo se realiza sobre los pacientes atendidos en la institución referencia del Municipio y en los últimos 10 años se han implementado otras instituciones en la ciudad.

Tabla #14. Incidencia del SD por genero durante el quinquenio 1999-2003

AÑO	HOMBRES			MUJERES			TOTAL	I x	
	NV	SD	I x 10000	NV	SD	I x 10000			
10000									
1999	11786	9	8	11212	12	10	22998	21	10
2000	9006	3	3	8723	1	2	17729	4	2
2001	8987	5	6	8707	5	6	17694	10	4
2002	10462	2	2	10100	10	10	20562	12	6
2003	10412	1	1	10028	1	1	20440	2	2
Total	50653	20	4	48770	29	5.5	99423	49	5

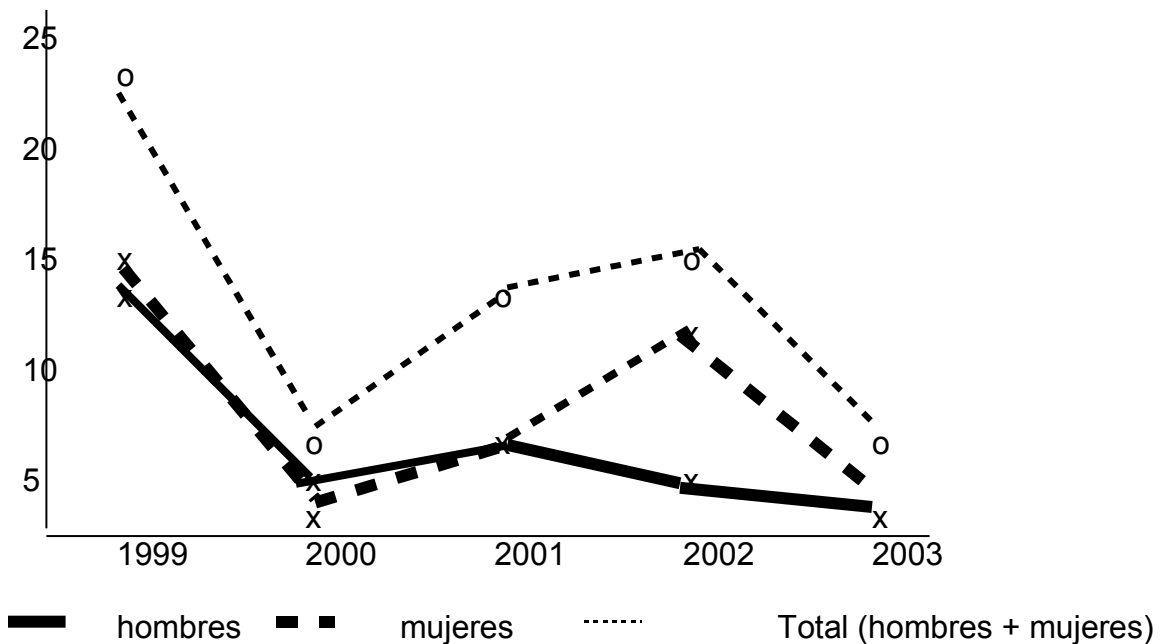
Fuente: este estudio

Graficando la ocurrencia del SD, por genero en el quinquenio es posible observar lo siguiente:

Los picos de 1999 y 2002 marcan definitivamente la tendencia de mayor número de SD en mujeres. Un descenso en los últimos años que puede ser la respuesta a la aparición de otros centros de educación especial en la ciudad. El año de 1999, se presenta el mayor número de SD atendidos como respuesta a la promoción del centro.

Gráfico #7. Incidencia del SD por genero durante el quinquenio 1999-2003

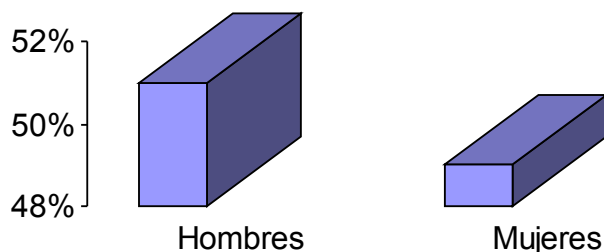
Número de casos SD



resultados del estudio datos provenientes de las Historias Clínicas del CEHANI

Según los datos del DANE para el Municipio el 51% de los nacimientos son de hombres mientras que el 49% son mujeres, pero el SD se presenta más en las mujeres que en los hombres según lo observado en el CEHANI.

Gráfico #8. Proporción de Nacidos Vivos: hombres y mujeres en los cinco años de la revisión. Fuente DANE



Resultados del estudio

Tabla #15. Nacimientos por área (Pasto) y sexo periodo 1999 a 2003, fuente DANE

AÑO	#HOMBRES	#MUJERES	TOTAL H/M
1999	11786	11212	22998
2000	9006	8723	17729
2001	8987	8707	17694
2002	10462	10100	20562
2003	10412	10028	20440
Quinquenio	50653	48770	99423

Resultados del estudio Fuente: DANE

Los nacimientos ocurridos en la ciudad de Pasto durante el quinquenio 1999-2003 reflejan la tendencia demográfica estimada para el 2003 según la situación de salud en Colombia 50,5% mujeres y 49,5 hombres.

Tabla #16. Distribución porcentual de los pacientes con SD por edad y género. CEHANI – Pasto- 2004

GRUPO EDAD	GENERO			
	MASCULINO	%	FEMENINO	%
0-1 Mes	-	-	-	-
1.23 Meses	4	8.2	14	28.6
2.5 Años	14	28.6	5	10.2
6.12 Años	2	4.1	10	20.4
Total	20	41	29	59

Resultados del estudio

El mayor número de casos atendidos en el CEHANI, son niños que se encuentran entre un mes y cinco años, etapa en la cual los niños necesitan ayuda especial para el desarrollo psico-motor, he aquí la fortaleza de dicha institución para este síndrome en especial.

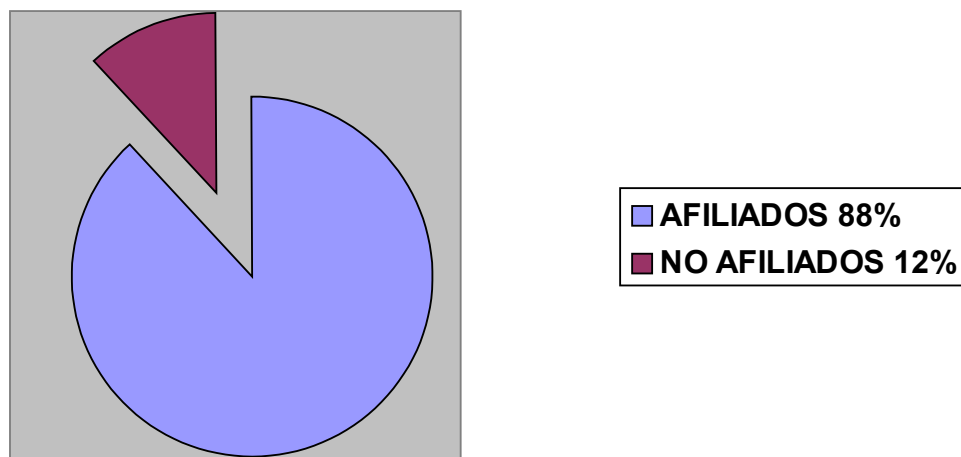
Tabla #17. Distribución porcentual del grupo con SD por afiliación al SGSSS (SISBEN). CEHANI – Pasto- 2004

AFILIACION SGSSS	HOMBRES %		MUJERES %	
SI	17	85	26	90
NO	3	15	3	10

Resultados del estudio

La gran mayoría de los niños que son atendidos en el CEHANI están afiliados al Sistema General de Seguridad Social en Salud, y corresponden a estratos 1 2 y 3, lo cual permite realizar una mejor labor en el momento de solicitar implementar el diagnóstico inmediato mediante dermatoglifos y/o cariotipado en los pacientes nuevos y/o antiguos que requieren de completar la información específica en su historia clínica.

Gráfica #9. Distribución porcentual del grupo afiliado al SGSSS (SISBEN)



Resultados del estudio

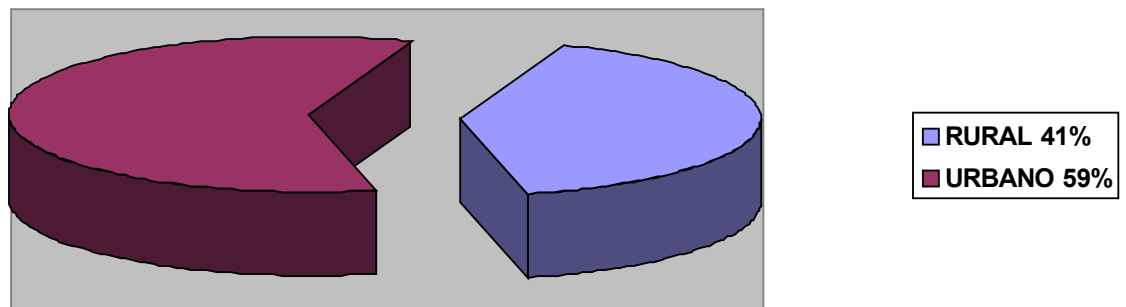
Tabla #18. Distribución porcentual de la población con SD por procedencia. CEHANI – Pasto- 2004

PROCEDENCIA	PACIENTES SD	%
Rural	20	41
Urbana	29	59

Resultados del estudio

Aunque la información base empleada en la recolección de datos indica que los niños proceden de Pasto, al revisar los carnés la situación era otra, puesto que daba la información de parientes residentes en la ciudad de Pasto, más no la del paciente.

Gráfica # 10. Sobre la procedencia de los pacientes atendidos en el CEHANI



Resultados del estudio

Tabla # 19. Análisis Univariado

EDAD MATERNA

\bar{X}	=	30,63 años (30-34)
Me	=	32 (30-34)
Mo	=	32(30-34) 37(35-39)
S^2	=	70,3548
S	=	8,3877

EDAD PATERNA

\bar{X}	=	32,65 años (30-34)
Me	=	34 (30-34)
Mo	=	35 (35-39)
S^2	=	86.1449
S	=	9,2814

EDAD MATERNA

CV	=	27,62
X _{max}	=	45 (45-49)
X _{min}	=	12 (10-14)
I Cuartil		12.5ésima observación ordenada
II Cuartil		25ésima observación ordenada
III Cuartil		37.5ésima observación ordenada
IQR		25 pequeña variabilidad
R		33 (dato mayor – d. menor)
100(IQR/R)	75.75%	toda la amplitud

EDAD PATERNA

CV	=	28,42
X _{max}	=	56 (50>)
X _{min}	=	15 (15-19)
I Cuartil		12.5ésima o.o.
II Cuartil		25ésima o.o.
III Cuartil		37.5ésima o.o.
IQR		25 pv
R		41
100(IQR/R)	60.97%	

Resultados del estudio

El promedio de edad materna de 30 años muestra que el grupo estudiado esta compuesto por mujeres menores de 35 años.

La variabilidad y la variación de los dos grupos son semejantes en cuanto a la edad, esto se debe a la similitud en las edades de las parejas.

5. DISCUSION

Este estudio se realizó con la información proveniente de los casos atendidos en CEHANI durante el quinquenio 1999 a 2003, en la Ciudad de San Juan de Pasto, mediante el convenio Interinstitucional celebrado entre la Fundación Universitaria San Martín sede Pasto y el Centro de Habilitación del Niño CEHANI-ESE, porque es la institución pionera en el tratamiento de la discapacidad cognoscitiva y además, referencia en el Municipio.

El análisis de las 49 historias clínicas permitió observar una disminución de la edad materna en la aparición del SD, en 31 de los 49 casos equivalentes al 63%, las madres tenían una edad inferior a 34 años, tendencia semejante a los hallazgos detectados por RYVEMCE durante los años 1978 y 1999 en México, en donde el efecto de la edad materna avanzada ≥ 35 años se asocia con el riesgo de ocurrencia a partir de los 30 años de edad cuando se analizan los sucesos año por año de EM, resulta muy interesante ver como la prevalencia calculada con base en los datos obtenidos en el CEHANI y el DANE regional Nariño (5 por 10000 NV), es semejante a la prevalencia observada en países como Japón (4.2 por 10000 NV), en donde existen campañas de control y vigilancia de las malformaciones muy efectivas que garantizan una disminución en las cifras de malformaciones como el SD, no significa que las cifras obtenidas en el presente estudio sean óptimas y que no se deba realizar un seguimiento adecuado de las parejas con edad avanzada que engendran hijos, puesto que para ellos el riesgo que asumen, se debe muy probablemente, a la falta de información clara en la

orientación hacia los riesgos de la edad avanzada y/o métodos de monitorización para un buen diagnóstico prenatal incluso hasta el convencimiento de la práctica del aborto electivo, muy utilizado en otros países de América Latina como México o Cuba; practicas que han logrado controlar la tendencia observada en Sur América.

Después de una exploración realizada por los estudiantes de la FUSM, Facultad de Medicina en 22 historias clínicas correspondientes a casos de SD atendidos durante los años 2001 y 2002 en el CEHANI, se concluyo sobre la dificultad para obtener buena información por la ilegibilidad de la letra además, los diagnósticos no cuentan con soportes propios para el correcto diagnostico del SD como un análisis dermatoglífico o un cariotipo formas empleadas por Hospitales Americanos en el diagnóstico inmediato del SD, por esta razón, se plantea la creación e implementación de un instrumento que permita obtener una información de calidad presente en un sistema de información regional avalado y supervisado por la Dirección de Salud, que puede romper el hermetismo existente al momento de entregar datos, facilitando el flujo de los mismos ofreciendo información oportuna y efectiva en la toma de decisiones cuando se trata de aplicar políticas gubernamentales relacionadas con la discapacidad cognitiva en prevención especialmente. Antes de iniciar el estudio, se tenía como hipótesis que se hacían mas diagnósticos de SD en hijos de mujeres menores de 34 años puesto que la exploración en los 22 casos del 2001 al 2002 así lo habían sugerido, y este hallazgo en cierta forma tuvo fundamento pues en este estudio, 29/49 equivalente a 59% eran mujeres en este rango de edad, el 41% lo constituían mujeres con edades superiores a 35 años, lo cual encaja dentro de la nominación edad materna avanzada, la preocupación surge al observar que entre los rangos de 30 a 34 y 35 a 39 de edad materna están el 53% de los diagnósticos de SD mostrando una tendencia bimodal que compartían ambos rangos con 13/49 (26.5%) cada uno, si bien en este estudio se vislumbra, que la edad materna avanzada sigue siendo un factor importante en la aparición del SD, también es claro, que el rango de edad puede aumentarse hasta los 30 años, puesto que el promedio de edad observado 30,63 se incluye el rango de 30 a 34 años, hecho que corrobora el riesgo para este rango de edad en las mujeres, lo cual puede sonar como un campanazo de alarma para las empresas promotoras de salud o prestadoras de servicios de salud con el ánimo de dirigir campañas de prevención frente a este tema, del control y vigilancia de las malformaciones externas como el SD en vista de los nuevos hallazgos, relacionados con la citogenética, específicamente, las técnicas de bandeado que permiten establecer otras formas de trisomía¹⁴ (translocación G/G: 1,8% o tD/G: 1,5% y el mosaicismo con una ocurrencia del 2,7%), diferentes a la regular (trisomía 21, o trisomía autonómica G, con tres cromosomas 21 claramente observables: 94%), al igual que, el SD con translocación D/G, cuya trasmisión es a través de la madre, mientras que los enfermos con translocación G/G, nacen de progenitores, en donde el portador suele ser el padre y no la madre. También hay un importante aumento de la edad del padre en relación con la translocación G/G, mas no se ha observado que la edad materna tenga efecto alguno en este tipo de translocación, o en la D/G, se

comparó en este estudio la edad paterna, para ello se distribuyeron las edades de los hombres en los mismos rangos observados en la mujer y los resultados fueron muy semejantes a los de ellas con una ligera tendencia en el diagnóstico de SD en hijos de hombres con edad superior a los 35 años. Sin embargo, el análisis estadístico practicado, no encontró en este estudio, relación alguna entre ser hombre mayor de 35 o menor de 34 años para engendrar un SD, nuevamente se corrobora que la edad materna avanzada es el factor de riesgo más importante, en la aparición del SD.

Información muy insipiente se ha obtenido de instituciones nuevas en el municipio, relacionadas con el cuidado de los discapacitados cognitivos, hay un número aproximado de 170 SD menores de 12 años registrados en los últimos 5 años (34/año), si se analiza la tendencia en el nacimiento de niños (20.000/año) se puede decir, que hay una prevalencia de 17/10.000 nacidos vivos, lo cual no solo se acerca a los datos publicados por ECLAMC para Sur América, sino que los sobre pasa.

Sobre el patrón reproductivo alterado, es decir la frecuencia de las relaciones entre joven y adulto con edad avanzada, no fue muy notorio tan solo 2/49 mostraron una diferencia de edad superior a los 12 años entre hombre y mujer o viceversa, pero si se observó la concepción en parejas mayores de 30 años con mucha frecuencia (33/49) equivalente al 67% de los casos, es una forma también de ir en contra del patrón reproductivo.

Las niñas afectadas con SD obtuvieron la mayor proporción, pero los datos recogidos no dan un claro indicio si la edad avanzada influye en la destinación del sexo.

Es una lastima que los recursos necesarios para adelantar pruebas genéticas no existan por parte del Estado o de los familiares por el estrato que representan, y que las Empresas de salud no consideren esta alternativa para el diagnóstico inmediato del SD, ni siquiera el diagnostico mediante dermatoglifos que es una fuente importante de datos para lograr una caracterización de un grupo o de varios grupos, se avanzaría mucho en el campo de la prevención y el control de este síndrome en la comunidad.

El instrumento diseñado para la recolección de datos y la estrategia planteada por los integrantes del convenio, permitirá contar con una información más cercana a la realidad en cuanto a variables relacionadas con la aparición del SD, así como también un calculo más preciso de la prevalencia del SD en el Municipio, de esta manera contribuir con las centrales de información nacional e internacional en el intercambio de información.

6. CONCLUSIONES

Los casos de SD observados en este estudio se presentaron en el 53% (26/49) de las madres, pertenecientes al rango de edad entre los 30 y los 39 años, frente a un 49% (24/49), hombres en el mismo rango, una tendencia que muestra una mayor probabilidad asociada con la edad materna para engendrar un SD ($30 \leq EM \leq 39$) que con la edad paterna (EP) en el mismo rango muy probablemente la observación está relacionada con el SD por translocación D/G, cuya transmisión es a través de la madre, mientras que los enfermos con translocación G/G, nacen de progenitores, en donde el portador suele ser el padre y no la madre, vale la pena hacer el estudio citogenética para corroborar esta información.

Un comportamiento similar presentan los grupos de edad por debajo de 35 años 59% (29/49) para las mujeres, frente a un 51% (25/49) en los hombres, $EM < 35$ años mas probabilidad asociada a la edad materna para engendrar un SD en la mujer que en el hombre. Sin embargo, existe una mayor probabilidad de engendrar un SD cuando se es mayor de 40 años 16% (8/49) en hombres, frente al 14% (7/49) en las mujeres, $EP \geq 40$ fue de mayor valor en hombres que en mujeres. En donde los valores tuvieron el mismo comportamiento fue en los relacionados con rangos de edad inferior a los 19 años en donde tanto hombres 16% (16/49) como mujeres 16% (16/49) presentaron la misma cifra, es decir no hubo diferencia.

Los promedios de edad tienden a mostrar un mayor valor en hombres 32,6 años mientras que en mujeres 30,6 años, la mayor variabilidad está entre hombres cuyas edades oscilan entre 15 y 56 años, mientras que en mujeres la variabilidad es menor entre 12 y los 45 años.

Los datos provenientes de la historia no son contundentes, puesto que el diagnóstico es completamente empírico, sin soporte alguno: ni cariotipo, ni análisis dermatoglífico.

El 59% (29/49) de los casos de SD observados en el estudio fueron mujeres mientras que 41% (20/49) eran hombres, el mayor número de casos de SD (29/49) nacieron en madres con menos de 34 años, de los cuales el 58% (17/29) eran mujeres y el 42% (12/29) eran hombres. Veinte casos de SD 41% (20/49), eran hijos de madres por encima de los 35 años, de los cuales el 60% (12/20) eran mujeres y 40% (8/20) eran hombres, las proporciones de hombres y mujeres en ambos casos es muy semejante, lo cual indica que la edad no esta influyendo sobre el sexo del paciente con SD, pero en general, se observa más en mujeres que en hombres mostrando un tipo de herencia autosómica influida por el sexo.

La prevalencia calculada en este estudio durante el quinquenio 1999 a 2003, es de 5/10000, cinco SD por cada 10000 nacidos vivos, es muy baja pero obedece a que la institución CEHANI no atiende a la totalidad de los SD nacidos en la Ciudad de San Juan de Pasto, razón por lo cual no es completamente confiable, pues se tomo al CEHANI-ESE como instituto referencia pero no todos los pacientes con SD llegan allí.

El patrón reproductivo como puede verse no es el responsable en su totalidad de todos los casos observados en el estudio el 26.5% (13/49) fueron uniones de parejas menores de 29 años, entre las cuales existen tres casos interesantes: mujer de 17 años con hombre de 28 años, mujer de 27 años con hombre de 17 años y mujer de 12 años con hombre de 15 años, los dos primeros permiten analizar el (PR), desde el punto de vista diferencia de edad entre los miembros de la unidad reproductora, mientras el segundo obedece a la corta edad de ambos. Un 88% de las historias clínicas estudiadas mostraron que eran afiliados al SGSSS especialmente al SISBEN, lo cual indica una condición socioeconómica baja.

El 41% de los registros corresponden al área rural esto puede indicar en cierta forma la reducción del número de pacientes en el CEHANI.

RECOMENDACIÓN

Los resultados que ofrece este estudio, corroboran que la edad materna avanzada es un factor importante en la aparición del SD, sin embargo, vale la pena considerar que la edad del padre también puede generar algún riesgo; de igual manera, la madre y/o ambos, después de los treinta años pueden correr el mismo riesgo, por eso es importante, implementar campañas de educación relacionadas con el riesgo materno y paterno después de los 30, con el fin de prevenir futuros casos.

Implementar el empleo de técnicas de diagnóstico prenatal invasivas o no invasivas cuando se sospeche de un embarazo en curso de parejas por encima de los 30, con producto malformado SD, así como la opción del aborto electivo para los casos comprobados.

En los padres y madres con menos de 29 años, que ya tengan un SD, las pruebas citogenéticas constituyen una buena herramienta preventiva, si desean más hijos, al igual que los estudios dermatoglíficos que permitan caracterizar los grupos, se constituyen así en un elemento práctico para realizar una buena consejería genética, para nuevas parejas.

La continua educación para parejas jóvenes enfatizando en el patrón reproductivo normal, la técnica dermatoglífica, la monitorización médica y el aborto electivo, sin

lugar a dudas, como viene sucediendo en muchos países, puede disminuir la incidencia del SD en la región.

Estos casos al igual que los nuevos, deben ofrecer datos más concretos sobre la prevalencia del SD en la región, por eso, el programa diseñado y desarrollado por el convenio interinstitucional CEHANI-ESE / FUSM, debe brindar un muy buena base de datos, necesaria para adelantar nuevas investigaciones sobre el SD.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Ferrero M, Alonso F, Cedán I, Roca J, Perez A, Estevez M. Tendencias del Síndrome de Down en Cuba, su relación con la edad materna y tasa de fecundidad. Revista Cubana de Pediatría, 1998; 70(3): 141-147
2. Garcia H, Salguero G, Moreno J, Arteaga C, Giraldo A. Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. Biomédica artículo original 2003; 23: 161-172
3. Thompsom J.S, Thompsom M. W. Genetics in Medicine, 4th edition. Philadelphia: WB Saunders Co; 1991
4. Ramirez E, Isaza C, Gutierrez M. La incidencia del Síndrome de Down en Cali. Colombia Médica 1996; 27: 138-142
5. Luna L, Babinsky B, Mutchinick OM. Síndrome de Down: tendencia en el tiempo (1978-1999) y riesgo de ocurrencia por quinquenio, bienio y año de edad materna. Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, México D.F. osvaldo@servidor.unam.mx
6. O.P.S. Maternidad saludable. Diagnóstico Nacional de Salud sexual y reproductiva, OPS- Colombia, 1998
7. Thompsom J.S, Thompsom M. W. Genética Médica. Barcelona: Salvat Editores; 1975. Pgs. 138-162
8. Slater E, Cowie V. Genética de los Trastornos Mentales: Anomalías de los autosomas. Barcelona: Salvat Editores; 1974. Pgs. 325-345
9. Falconer D. Introducción a la Genética Cuantitativa: Endogamia. México D. F: CECSA; 1980. Pgs 295-389

10. Garber E D. Introducción a la Citogenética: Citogenética de Mamíferos. México D. F: CECSA; 1975. Pgs. 203-219
11. Strickberger M W. Genética: Cambios en la estructura de los cromosomas. 3ª edición. Colombia: Omega; 1988. Pgs. 457-482
12. Niubó I, Cruz A, Ayuso G. Sistema computarizado de análisis y cálculo con dermatoglifos. Revista Cubana de Investigación en Biomedicina 1997; 16(1): 34-39
13. Ramirez E, Isaza C, Gutierrez M. La incidencia del Síndrome de Down en Cali. Colombia Médica 1996; 27: 138-142
14. Penrose I.S. Memorandum on dermatoglyphic nomenclature. Birth Defects Original Article Series 1968; 4(3).
15. Wright S W, Day R W, Muller H, Weinhouse R. The frequency of trisomy and translocations in Down's syndrome. Jou Pediatric 1967; 70: 420-424
16. Hook E B. Estimates of maternal age-especific risk of a Down-syndrome birth in women aged 34-41. Lancet, 1976; 2: 334

SITIOS WEB

<http://www.nih.nih.gov/>

<http://colombiaaprende.edu.co/>

www.encolombia.com

<http://www.tribunamedica.com/medlinexpmc.htm>

www.nimh.nih.gov

www.gaucher.org.co

ANEXO # 1

CONVENIO INTERINSTITUCIONAL CEHANI-ESE / FUSM



ANEXO # 2

INSTRUMENTO PARA RECOLECCION DE DATOS

**PROGRAMA DE REGISTRO Y CONTROL EPIDEMIOLOGICO
DEL SINDROME DE DOWN EN NARIÑO**

CONVENIO INTERINSTITUCIONAL

FUSM – CEHANI-ESE

INSTRUMENTO PARA RECOLECCION DE DATOS

SECCION 1. IDENTIFICACION Y UBICACIÓN

SECCIÓN 1.1. UBICACIÓN

AREA GEOGRAFICA

DPTO	MPIO	AREA	C/C	B/V	MZ	VISITAS PROGRAMADAS

VIVIENDA

PROPIA	TIPO	DIRECCION	SEÑAS	TELEFONO
SI NO	CAS APT			

ASEGURADORA

EPS	ARP	ARS	OTRA:	NOMBRE:
TIPO AFILIADO:		COTIZANTE		BENEFICIARIO
TIPO USUARIO:		CONTRIBUTIVO	SUBSIDIADO	VINCULADO
			PARTICULAR	OTRO

REMISION

ENTIDAD:	MEDICO:
DIAGNOSTICO:	
CONFIRMACION DIAGNOSTICA:	CARIOTIPO
	DERMATOGLIFOS
	OTRO:

SECCIÓN 1.2. IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE CON SINDROME DE DOWN

Nombre:	Primer Apellido:	Segundo Apellido:
---------	------------------	-------------------

Nacionalidad:	Número de Identidad:	Tipo:
---------------	----------------------	-------

DATOS DE NACIMIENTO

País:	Provincia/Depto/Región	Ciudad:	Sexo:		Fecha:		
			M	F			

ESTABLECIMIENTO DONDE SE ATENDIÓ EL PARTO

Hospital:	Clínica:	Centro S:	Puesto S:	Con.Priv:	Casa:	Otro:	Sin Inf:
-----------	----------	-----------	-----------	-----------	-------	-------	----------

PERSONA QUE ATENDIO EL PARTO

Médico:	Enfermera:	Aux. Enfer:	Promotor S	Partera:	Otro:	Sin Inf.
---------	------------	-------------	------------	----------	-------	----------

ACTUALMENTE EL PACIENTE ASISTE A ALGUN CENTRO DE EDUCACIÓN ESPECIAL

Centro:	Servicio:				Horario:			Situación SD			G. Satisfacción:	
	E	T	R	t	am	pm	B	R	M	satisfecho	insatisf	

SECCIÓN 1.3. ANTECEDENTES PERINATALES:

HUBO DIAGNOSTICO PRENATAL DEL SINDROME DE DOWN:

SI	NO	SIN DATOS
----	----	-----------

SEMANA EMBARAZO DX:	EDAD GESTACIONAL AL NACER:
---------------------	----------------------------

TIPO DE PARTO	SI	NO	SIN DATOS
PARTO VAGINAL			
PARTO POR CESAREA			
REANIMACIÓN			

ICTERICIA NEONATAL	SI	NO	SIN DATOS
--------------------	----	----	-----------

SECCION 1.4. DATOS RECIEN NACIDO

DATOS	UNIDADES	SIN DATOS
PESO AL NACER	gr	
TALLA	cm	
PERÍMETRO CEFÁLICO	cm	

HOSPITALIZACIÓN	SI	NO	SIN DATOS
-----------------	----	----	-----------

HUBO DIAGNÓSTICO NEONATAL DEL SÍNDROME DE DOWN:

SI	NO	SIN DATOS
----	----	-----------

EL PACIENTE TIENE CARNÉ	SI	NO
-------------------------	----	----

VERIFIQUE CONTROL DE CRECIMIENTO Y DESARROLLO	SI	NO
---	----	----

VERIFIQUE # CONTROLES REALIZADOS AL MENOR DE 1 AÑO	1	2	3	4	5	6
--	---	---	---	---	---	---

EVALUE, VERIFIQUE Y REGISTRE:

V I S I T A	VALORACION DEL DESARROLLO. TIENE ALTERACIONES EN:						TIENE PROBLEMAS:				RECIEN NACIDO		SEÑALES DE MALTRATO	
	LENGUAJ E		MOTOR		CONDUCT A		VISUALES		AUDITIVOS		TSH			
	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO

TIPO DE MALTRATO QUE PRESENTA EN EL MOMENTO DE LA VISITA

V I S I T A	TIPO DE MALTRATO											
	FISICO		PSICOLÓGICO		ABUSO SEXUAL		EXPLOTACIÓN ECONÓMICA		NEGLIGENCIA DE PADRES Y ABANDONO		INSTITUCIONAL	
D M	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO

TIPO DE MALTRATO	ESPECIFIQUE
1. FISICO	
2. PSICOLOGICO	
3. ABUSO SEXUAL	
4. EXPLOTACION ECONOMICA	
5. NEGLIGENCIA DE PADRES Y ABANDONO	
6. INSTITUCIONAL	

LACTANCIA EXCLUSIVA HASTA LOS SEIS MESES	SI	NO	MESES:
--	----	----	--------

REGISTRE:

ALTERACIONES QUE PRESENTA	SI	NO
ANOMALÍAS DE CADERA:		
AUSENCIA DE TESTÍCULOS		
PRESENCIA DE FIMOSIS		
OTRAS:		

VERIFIQUE Y REGISTRE SEGÚN CARNET DE VACUNACION:

ESQUEMA DE VACUNACION						
BIOLOGICOS	DOSIS			REFUERZOS		
	1	2	3	R1	R2	DA
1. BCG						
2. POLIO						
3. DTP						
4. ANTIHEPATITIS B						
5. ANTIHEMOFILUS						
6. TRIPLE VIRAL						
7. ANTIAMARILICA						

SE ENCUENTRA EN TRATAMIENTO PARA DESNUTRICIÓN	SI	NO
---	----	----

DESPARACITADO EN EL ULTIMO AÑO	SI	NO
--------------------------------	----	----

ANTECEDENTES DE CIRUGIA	SI	NO
-------------------------	----	----

CUALES:

PRESENTA ALGUNA DE LAS SIGUIENTES ENFERMEDADES O ALTERACIONES					
DIAGNOSTICO			DIAGNOSTICO		
2639	DESNUTRICION SIN ESPECIFICACION		3789	ESTRABISMO SIN ESPECIF.	
2939	ASMA SIN ESPECIFICACION		7543	LUXACION CONG DE CADERA	
5539	HERNIAS		7803	SINDROME CONVULSIVO	
7599	ANOMALIAS CONGENI SIN ESPECI.		0709	HEPATITIS VERICA	
2049	LEUCEMIA SIN ESPECIF.		CODIG O	OTRAS	

PRESENTA LESIONES POR TRAUMA	SI	NO
------------------------------	----	----

NÚMERO DE LESIONES O TRAUMATISMOS PRESENTADOS EN EL AÑO	
---	--

TIENE DISCAPACIDAD	SI	NO
--------------------	----	----

TIPO DE DISCAPACIDAD		DISCAPACIDAD FISICA ZONA AFECTADA	CABEZA	
			TRONCO	
FÍSICA			MIEMBRO SUPERIOR	
MENTAL O PSIQUICA			MIEMBRO INFERIOR	
SENSORIAL	AUDITIVA			
	VISUAL			
	LENGUAJE			
OTRA				

ANTECEDENTES DE ENFERMEDADES EN LA FAMILIA		
780 3	SINDROME CONVULSIVO	
293 9	ASMA SIN ESPECIFICACION	
199 1	OTROS TUMORES MALIGNOS	
250 0	DIABETES MELLITUS	
401 9	HIPERTECION ARTERIAL	
585 0	INSUFICIENCIA RENAL CRONICA	
734 0	PIES PLANOS	
010 9	TUBERCULOSIS SIN ESPECIFICA.	
OTRAS COD.		

SECCION 2. PERSONAS DE LA FAMILIA

DATOS DE LA MADRE

IDENTIFICACIÓN

Nombre:	Primer Apellido:	Segundo Apellido:
---------	------------------	-------------------

Nacionalidad:	Número de Identidad:	Tipo:
---------------	----------------------	-------

DATOS DE NACIMIENTO

País:	Provincia/Depto/Región	Ciudad:	Sexo:		Fecha:		
			M	F			

NIVEL EDUCATIVO

Analfabeta:	Primaria:	Secundaria:	Técnico:	Universitario:
-------------	-----------	-------------	----------	----------------

ESTADO CIVIL

Madre soltera	Casada:	Unión libre:	Separada:	Divorciada:	Viuda:
---------------	---------	--------------	-----------	-------------	--------

ESTADO LABORAL

Desempleo:	Subempleo:	Empleo:	Otro:
------------	------------	---------	-------

AFILIACIÓN AL REGIMEN DE S.S.S. (ASEGURADORA)

EPS	ARP	ARS	OTRA:		NOMBRE:		
TIPO AFILIADO:		COTIZANTE		BENEFICIARIO		ADICIONAL	
TIPO USUARIO:		CONTRIBUTIVO	SUBSIDIADO	VINCULADO	PARTICULAR	OTRO	

ATENCIÓN PRENATAL (CONSULTA ATENDIDA POR:)

Médico:	Enfermera:	#visitas prenatales:	Mujer en edad fértil:	
			si	No

DATOS DEL PADRE

IDENTIFICACIÓN

Nombre:	Primer Apellido:	Segundo Apellido:
---------	------------------	-------------------

Nacionalidad:	Número de Identidad:	Tipo:
---------------	----------------------	-------

DATOS DE NACIMIENTO

País:	Provincia/Depto/Región	Ciudad:	Sexo:		Fecha:		
			M	F			

NIVEL EDUCATIVO

Analfabeta:	Primaria:	Secundaria:	Técnico:	Universitario:
-------------	-----------	-------------	----------	----------------

ESTADO CIVIL

Padre soltero	Casado:	Unión libre:	Separado:	Divorciado:	Viudo:
---------------	---------	--------------	-----------	-------------	--------

ESTADO LABORAL

Desempleo:	Subempleo:	Empleo:	Otro:
------------	------------	---------	-------

AFILIACIÓN AL REGIMEN DE S.S.S. (ASEGURADORA)

EPS	ARP	ARS	OTRA:		NOMBRE:		
TIPO AFILIADO:	COTIZANTE		BENEFICIARIO		ADICIONAL		
TIPO USUARIO:	CONTRIBUTIVO	SUBSIDIADO	VINCULADO	PARTICULAR	OTRO		

OTRA PERSONA ADULTA QUE COMPARTE EL HOGAR**IDENTIFICACIÓN**

Nombre:	Primer Apellido:	Segundo Apellido:
---------	------------------	-------------------

Nacionalidad:	Número de Identidad:	Tipo:
---------------	----------------------	-------

DATOS DE NACIMIENTO

País:	Provincia/Depto/Región	Ciudad:	Sexo:		Fecha:		
			M	F			

TIPO DE PARENTESGO (DESCRIBIR)

--

TIPO DE CONTACTO CON EL PACIENTE S.D. (DESCRIBIR)

--

NIVEL EDUCATIVO

Analfabeta:	Primaria:	Secundaria:	Técnico:	Universitario:
-------------	-----------	-------------	----------	----------------

ESTADO CIVIL

Padre soltero	Casado:	Unión libre:	Separado:	Divorciado:	Viudo:
---------------	---------	--------------	-----------	-------------	--------

ESTADO LABORAL

Desempleo:	Subempleo:	Empleo:	Otro:
------------	------------	---------	-------

AFILIACIÓN AL REGIMEN DE S.S.S. (ASEGURADORA)

EPS	ARP	ARS	OTRA:		NOMBRE:		
TIPO AFILIADO:		COTIZANTE		BENEFICIARIO		ADICIONAL	
TIPO USUARIO:		CONTRIBUTIVO	SUBSIDIADO	VINCULADO	PARTICULAR	OTRO	

1. Niños y niñas SD menores de un año (0 a 11 meses)
2. Niños y niñas SD de 1 a 5 años (12 a 71 meses)
3. Niños y niñas SD de 6 a 9 años
4. Hombre y mujer joven SD de 10 a 24 años
5. Hombre y mujer adultos SD de 25 a 44 años
6. Hombre y mujer adultos mayores de 45 años SD

ANEXO # 3

INSTRUCTIVO PARA LLENAR EL INSTRUMENTO

PROGRAMA DE REGISTRO Y CONTROL EPIDEMIOLOGICO
DEL SINDROME DE DOWN EN NARIÑO
CONVENIO INTERINSTITUCIONAL
FUSM – CEHANI.ESE

INTRODUCCION

El **manual instructivo** que permite diligenciar el instrumento para registrar los datos necesarios en la realización del **sistema de identificación de riesgo y determinar el estado de salud de los pacientes con Síndrome de Down** atendidos en el Centro de Habilitación del Niño (CEHANI), esta dirigido al personal de salud en la atención básica: Médicos, Estudiantes de Medicina FUSM, Enfermeras, Auxiliares, otros profesionales de la salud, Promotores de salud, Agentes de salud comunitarios, y presenta la metodología y el diseño del instrumento (ficha), indispensable para el logro de los objetivos básicos.

El instrumento se diseña según criterio de la nueva orientación de las actividades de Promoción de la Salud (PAB) y la prevención de la enfermedad (POS), que busca integrar los planes de beneficios que se complementen e interactúen en un todo (holístico) de intersectorialidad alrededor de las metas comunes de la salud pública en el país.

El **manual** se extrae del documento elaborado en el país para la creación del **Sistema de Identificación de Riesgo y Determinación del Estado de Salud en Colombia (SIRDESC)** y se ajusta a los criterios técnicos y normativos de SGSSS.

La **cartilla guía** para el Estudiante de la Fundación Universitaria San Martín (FUSM), cuya información será exactamente igual, a la requerida por el personal del CEHANI, que se encargará de aplicarla en el registro de los nuevos casos, resume los pasos a seguir para el abordaje de la familia, el orden de orientar, diligenciar y registrar la encuesta y las ayudas técnicas para la aplicación.

La **ficha** en su modelo (tomado de SIRDESC) tiene un enfoque al diagnóstico individual de salud general percibido, toma los elementos de determinantes de salud del individuo y su ambiente familiar, social y natural.

COMPONENTES DE LA FICHA

- Carpeta Familiar: datos de los aspectos básicos **de la vivienda** (identificación/ubicación, generalidades. Datos **de la Familia** (aspectos generales y sociales, Composición familiar: árbol genealógico, caracterización de la familia mediante aspectos biotipología: dermatoglifos).
- Ficha individual: datos específicos de cada individuo Síndrome de Down de acuerdo al grupo de intervalo de edad al que pertenece:

Tabla #1. Grupo de edades para el registro de SD

GRUPO DE EDAD (años)	DESCRIPCION
<1	Niños y niñas menores de un año
1 a 5	Niños y niñas entre uno y cinco años
6 a 9	Niños y niñas entre seis y nueve años
10 a 24	Hombres y mujeres jóvenes entre diez y veinticuatro años
25 a 44	Hombres y mujeres adultos entre veinticinco y cuarenta y cuatro años
>45	Hombres y mujeres adultos mayores de cuarenta y cinco años
Mujeres en embarazo	Mujeres con embarazo en curso no importa la edad

Cada componente de la ficha esta diseñado con base en la metodología de "determinación del estado de salud percibido o comunitario" por lo tanto, se incluyen parámetros de evaluación con los indicadores de salud: Factores determinantes de la salud del individuo, caracterizando factores de riesgo y factores protectores del individuo, indicadores de enfermedad, mortalidad y discapacidad.

La ficha contiene las variables en estudio y las diferentes opciones de respuesta (medida de la variable), garantizando la correcta aplicación. Adicionalmente, se encuentra en el instructivo la información explicativa y

de ayuda en cada tema, las tablas técnicas de codificación, curvas de evaluación del crecimiento, tablas de diagnóstico y tabla de factores protectores.

Por los costos, que implica la aplicación del instrumento (ficha), se emplea un solo color y círculos para rellenar al final de cada opción. Los datos están en sentido vertical o de libro. En los casos donde deba escribirse la letra debe ser imprenta normal perfectamente legible.

Para llenar el instrumento no debe utilizar la información proveniente de la historia clínica, ni de los registros individuales de prestación de servicios en salud (RIPSS), pues los datos producto del análisis retrospectivo, se levantarán de nuevo con la anuencia (consentimiento informado de la familia y el paciente). Para los casos nuevos será una obligación del CEHANI, aplicar la ficha para el Programa de Registro y Control Epidemiológico.

El registro debe soportarse con los respectivos dermatoglifos del núcleo familiar.

La encuesta se levantará mediante el empleo de EPIINFO 2000. El análisis estadístico de los datos mediante Statgraphics.

Los registros se guardarán en medio magnético.

CONTENIDO DE LA FICHA

El instrumento (ficha), del Programa de Registro y Control Epidemiológico a desarrollarse mediante el convenio interinstitucional FUSM-CEHANI, contiene los siguientes componentes:

7. Identificación y ubicación
8. Personas de la familia
9. Exposición a agentes ambientales
10. Exposición a alcohol, cigarrillo u otras drogas
11. Estado de salud actual del paciente con S.D.

INSTRUCCIONES PARA LLENAR EL INSTRUMENTO (FICHA)

- Use siempre lapiz.
- Para registrar los datos en el instrumento (ficha), se utilizarán palabras, números, letras y símbolos como: cruz (+), raya (-) o la equis (X).
- Toda pregunta debe tener respuesta, en caso de no tenerla debe registrarse el valor (-1) que significa: "sin dato", aplica también las preguntas de SI y NO y cuyo valor (-1) se pone en la casilla del NO.
- Asegúrese de conocer la ficha familiar y haber leído completamente este manual.
- Entreviste preferiblemente a la madre o a quien le sustituya en cada familia o a una persona adulta que este permanentemente con el SD. Si no hay ninguna de estas personas, no haga la entrevista. Recuerde es necesario que se encuentre una persona cercana junto al SD, para lograr su atención.
- Durante la entrevista pueden darse respuestas antes de hacer la pregunta, vaya a la sección que corresponde y formule la pregunta adecuadamente y registre la respuesta. Vuelva al orden inicial.

SECCION I. IDENTIFICACION Y UBICACION

AREA GEOGRAFICA

El instrumento tiene un código en el que se identifica la ubicación de la familia. El código consta de catorce dígitos distribuidos en seis niveles que se diligencian de acuerdo a las siguientes instrucciones:

Gráfico de Áreas geográficas

En caso de no requerir utilizar un nivel, llene las casillas con ceros, lo cual indica que no se está utilizando.

DPTO: Código del Departamento. Dos dígitos según la codificación del DANE. Tabla anexa.

MPIO: Código de Municipio. Tres dígitos según la codificación del DANE. Tabla anexa.

ÁREA: Área. Un dígito que corresponde al área Rural (R) o al área Urbana (U).

C/C: Código de la comuna o corregimiento. Dos dígitos que corresponden al código de la comuna o su equivalente en el área Urbana, o el código del corregimiento en el área Rural, asignado en el respectivo municipio. Tabla anexa.

B/V: código del Barrio o vereda. Tres dígitos del código del barrio en el área Urbana o el código de la vereda en el área Rural.

MZ: Código de la Manzana. Tres dígitos asignados a la manzana, aplicable solo en el área Urbana. Es opcional.

Adjunto a este bloque se encuentran las casillas correspondientes a las visitas (máximo cuatro) necesarias para diligenciar adecuadamente el instrumento. Debe poner en ella la fecha de la cita así: ddmmaa.

PROGRAMA DE REGISTRO Y CONTROL EPIDEMIOLOGICO DEL SINDROME DE DOWN EN NARIÑO											
CONVENIO INTERINSTITUCIONAL FUSM – CEHANI.ESE											
INSTRUMENTO PARA RECOLECCION DE DATOS											
SECCION 1. IDENTIFICACION Y UBICACION											
AREA GEOGRAFICA											
DPTO	MPIO	AREA	C/C	B/V	MZ	VISITAS PROGRAMADAS					

Debe llenar los espacios a lápiz y cada signo, número o letra que emplee sea perfectamente legible, que no de lugar a dudas.

Para mejor diligenciamiento de esta sección usted debe observar las siguientes tablas: codificación de Departamentos y codificación de los municipios del Departamento de Nariño.

Tabla Codificación de los Departamentos

CODIGO	DEPARTAMENTO	CODIGO	DEPARTAMENTO
01	AMAZONAS	90	EXTRANJERO
05	ANTIOQUIA	94	GUAINIA
81	ARAUCA	44	GUAJIRA
	ATLANTICO	95	GUAVIARE
11	BOGOTA	41	HUILA
13	BOLIVAR	47	MAGDALENA
13	BOYACA	50	META
17	CALDAS	52	NARIÑO
18	CAQUETA	54	NR DE SANTANDER
85	CASANARE	86	PUTUMAYO
19	CAUCA	63	QUINDIO
20	CESAR	66	RISARALDA
27	CHOCO	88	SAN ANDRES
23	CORDOBA	70	SUCRE
25	CUNDINAMARCA	73	TOLIMA
		76	VALLE DEL CAUCA
		97	VAUPES
		99	VICHADA

Tabla Codificación de los Municipios del Departamento de Nariño

COD	MUNICIPIO	COD	MUNICIPIO	COD	MUNICIPIO
19	ALBAN	520	FCO PIZARRO	1	PASTO
22	ALDANA	287	FUNES	540	POLICARPA
36	ANCUYA	317	GUACHUCAL	560	POTOSI
51	ARBOLEDA	320	GUAITARILLA	565	PROVIDENCIA
79	BARBACOAS	323	GUALMATAN	573	PUERRES
83	BELEN	352	ILES	940	PUERRES
110	BUESACO	354	IMUES	585	PUPIALES
240	CHACHAGUI	356	IPIALES	939	PUPIALES
919	CHARCO	378	LA CRUZ	612	RICAUARTE
203	COLON(GENOVA)	381	LA FLORIDA	621	ROBERTO PAYAN
207	CONSACA	385	LA LLANADA	678	SAMANIEGO
210	CONTADERO	390	LA TOLA	685	SAN BERNARDO
215	CORDOBA	399	LA UNION	687	SAN LORENZO
224	CUASPUD	405	LEIVA	693	SAN PABLO
938	CUASPUD(CARLOSAM)	411	LINARES	926	SAN PABLO
227	CUMBAL	418	LOS ANDES	694	SN PEDRO DE CARTAG
233	CUMBITARA	427	MAGUI	683	SANDONA
250	EL CHARCO	435	MALLAMA	696	SANTA BARBARA
256	EL ROSARIO	473	MOSQUERA	699	SANTACRUZ
258	EL TABLON	490	OLAYA HERRERA	720	SAPUYES
260	EL TAMBO	506	OSPINA	786	TAMINANGO
				788	TANGUA
				835	TUMACO
				838	TUQUERRES
				885	YACUANQUER

VIVIENDA

Es el espacio físico ocupado por una o más personas. Interesa conocer si es propia: cuando uno o varios de los miembros del núcleo familiar tiene(n) título legal de propiedad sobre la vivienda, sin tener en cuenta que se adeuden hipotecas, prestamos o saldos pendientes, relativos a la compra o construcción de la misma. Si es casa: vivienda que está separada de otras edificaciones por paredes, tiene una entrada independiente desde la calle o el camino y generalmente están habitadas por una sola familia. Esta categoría comprende: rancho, choza o cabaña y aquellas construidas con materiales de desecho. Apartamento: vivienda que forma parte de una edificación o construcción mayor, separada por paredes de otras viviendas, tienen acceso independiente a través de pasillos, escaleras o corredores y disponen de servicios sanitarios y cocina en su interior. La dirección de la casa. Calle (CLL), Carrera (CRA), Diagonal (DGO), Transversal (TRA), nomenclatura de la placa: Número (NR), Norte (NTE), Sur (SUR), Oriente (Este) y Occidente (Oeste), BIS (B), (C), (D), etc. O las señas particulares para llegar en caso de ubicación campestre o rural.

VIVIENDA						
PROPIA		TIPO		DIRECCION	SEÑAS	TELEFONO
SI	NO	CAS	APT			

ASEGURADORA

Para registrar la información sobre las personas que hacen parte del SGSSS, proceda de la siguiente forma: marque con una "X" mencione la otra y nombrela en los espacios establecidos para tal fin, para el resto marque con "X" el espacio que dispone de la información solicitada.

Los tipos de afiliado son las siguientes:

COTIZANTE: tipo de afiliado que pertenece al régimen contributivo y se encuentra carnetizado como afiliado.
BENEFICIARIO: para el caso de un trabajador(a) casado(a) o en unión libre, el beneficiario es la persona que tiene derecho a los servicios de salud por ser su cónyuge o compañero(a) (que certifique mínimo dos años de convivencia) y no está afiliado(a) a ninguna EPS: también los(las) hijos(as) menores de 25 años que dependan económicamente del trabajador y estudien en horarios diurnos para el caso de un(a) trabajador(a) soltero(a), los beneficiarios pueden ser los padres si dependen económicamente del trabajador(a) y no están afiliados a otra EPS, ni son jubilados o pensionados.

ADICIONAL: tipo de afiliado que es familiar del trabajador (a) hasta el tercer grado de consanguinidad, como hermanos, sobrinos, tios y nietos. Se debe mostrar su dependencia económica y pagar un valor mensual que depende de la edad y sexo del beneficiario.

Las definiciones para los tipos de usuarios son las siguientes:

CONTRIBUTIVO: la persona pertenece al Régimen Contributivo y se encuentra carnetizada como afiliada, beneficiaria o adicional por una EPS de este régimen. Por ejemplo: ISS, SUSALUD, COOMEVA, etc.

SUBSIDIADO: la persona pertenece al régimen subsidiado y tiene carné de una ARS – EPS. Además, ha sido censada por el SISBEN, clasificada en los niveles 0, 1, 2 y afiliada a este régimen en entidades como por ejemplo: ARS, ESS, caja de compensación familiar que funcione como ARS, UNIMEC, etc.

VINCULADO: es toda persona encuestada por el SISBEN y clasificada en los niveles 1 o 2 pero aún no se encuentra afiliada al régimen subsidiado.

PARTICULAR: es toda persona que no está afiliada a ningún régimen del SGSSS pero debería estarlo, esta persona paga por la atención de su salud a profesionales particulares.

OTROS: la persona está adscrita a un régimen especial, como los servicios de salud de la Policía Nacional, las fuerzas militares, el magisterio, entre otros.

ASEGURADORA

EPS	ARP	ARS	OTRA:			NOMBRE:	
TIPO AFILIADO:		COTIZANTE		BENEFICIARIO		ADICIONAL	
TIPO USUARIO:		CONTRIBUTIVO	SUBSIDIADO	VINCULADO	PARTICULAR	OTRO	

REMISION

Para los fines de este estudio y en pos de un verdadero diagnóstico de las malformaciones congénitas externas, es de vital importancia mencionar la entidad que remite al CEHANI-ESE, al paciente, el nombre del médico que diagnostica o remite, el diagnóstico establecido y los métodos confirmativos del mismo como: cariotipo (cariograma o clasificación, agrupación y cuantificación de los cromosomas del paciente), dermatoglifos (estudio realizado sobre las improntas palmares y dactilares que identifican de manera inmediata la existencia de un síndrome como el Down) o cualquier otro estudio que involucre métodos de Biología Molecular como: PCR, hibridación, etc.

REMISION

ENTIDAD:				MEDICO:			
DIAGNOSTICO:							
CONFIRMACION DIAGNOSTICA:	CARIOTIPO	DERMATOGLIFOS	OTRO:				

IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE CON SINDROME DE DOWN

En este punto clave de la información del paciente debemos anotar el nombre completo, si es compuesto y sus apellidos iniciando por el primero (paterno) después el segundo (materno). Escriba en letra imprenta legible.

Se acompaña la información de la nacionalidad del paciente SD, su número de identidad dependiendo del tipo de documento que presente: Registro Civil (RC), Tarjeta de Identidad (TI), Cédula de Ciudadanía (CC), Pasaporte (PP), o escribir otro tipo de documento que lo identifique (debe llenar el espacio con las letras correspondientes o el dato total)

IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE CON SINDROME DE DOWN

Nombre:	Primer Apellido:	Segundo Apellido:
---------	------------------	-------------------

Nacionalidad:	Número de Identidad:	Tipo:
---------------	----------------------	-------

DATOS DE NACIMIENTO

Hacen referencia al País, Departamento, Provincia, Región o en su defecto Vereda, correspondiente a la Ciudad respectiva.

El sexo del paciente con SD (M) para masculino o (F) para femenino, acompañado con la fecha del nacimiento compuesta por Año/Mes/Día (aammdd)

DATOS DE NACIMIENTO

País:	Provincia/Depto/Región	Ciudad:	Sexo:		Fecha:		
			M	F			

ESTABLECIMIENTO DONDE SE ATENDIÓ EL PARTO

Este grupo de datos comprende el nombre del Hospital o Clínica o Centro de Salud (Centro S.) o Puesto de salud (Puesto de S.), Consultorio Privado (Con.Priv) o Casa o en su defecto cualquier otro lugar, de no tener información al respecto se encuentra la casilla Sin Información (Sin Inf)

ESTABLECIMIENTO DONDE SE ATENDIÓ EL PARTO

Hospital:	Clínica:	Centro S:	Puesto S:	Con.Priv:	Casa:	Otro:	Sin Inf:
-----------	----------	-----------	-----------	-----------	-------	-------	----------

PERSONA QUE ATENDIO EL PARTO

Es una información muy importante, conocer quien atendió el parto de un paciente SD orienta este estudio frente a lo imperativo de el diagnóstico inmediato, para ello cuenta con las casillas de Médico, Enfermera, Auxiliar de Enfermería (Aux. Enfer), Promotor de Salud (Promotor S), Partera, o cualquier otra información, en su defecto si no hay información esta la casilla respectiva.

PERSONA QUE ATENDIO EL PARTO

Médico:	Enfermera:	Aux. Enfer:	Promotor S	Partera:	Otro:	Sin Inf.
---------	------------	-------------	------------	----------	-------	----------

ACTUALMENTE EL PACIENTE ASISTE A ALGUN CENTRO DE EDUCACIÓN ESPECIAL

En la casilla de "Centro" se debe anotar el nombre de la institución, seguido del tipo de servicio que le presta al usuario: si es un servicio especializado con un grupo de profesionales especialistas a disposición del paciente marcar el (E), si esta recibiendo tratamiento (T), si es un enfoque a la rehabilitación (R) o en su defecto si es transitorio, es decir el paciente va a compartir con otros SD, una educación similar entre grupos de niños normales (t).

El horario si es diurno (am) o jornada de la tarde (pm) o en su defecto doble jornada los dos a la vez. Es importante que el padre o representante quien decide contestar la encuesta nos indique según como él lo aprecia, el estado del SD, es decir: si es bueno (B), si es regular (R), o si es su evolución mala (M), igualmente

debemos rescatar el grado de satisfacción del padre de familia o representante del paciente: satisfecho (satisfecho) o insatisfecho (insatisfecho)

ACTUALMENTE EL PACIENTE ASISTE A ALGUN CENTRO DE EDUCACIÓN ESPECIAL

Centro:	Servicio:				Horario:		Situación SD			G. Satisfacción:	
	E	T	R	t	Am	pm	B	R	M	satisfecho	Insatisf

SECCIÓN 1.3. ANTECEDENTES PERINATALES:

HUBO DIAGNOSTICO PRENATAL DEL SINDROME DE DOWN

Se refiere a documentación adjunta a la historia clínica o que conserve el padre o representante que contesta la encuesta, sobre pruebas diagnósticas aplicadas durante el embarazo, que pudieran establecer embrión o feto afectado, igualmente cuenta con la casilla sin datos en caso de no tener información respectiva.

Es importante anotar entonces si se cuenta con alguna información la semana de embarazo en la cual se diagnosticó el SD, y calcular si es posible la edad gestacional del SD al nacer.

Sobre el tipo de parto si fue un parto vaginal normal, un parto por cesarea o una reanimación. Debe anotarse si el paciente SD recién nacido presentó ictericia

HUBO DIAGNOSTICO PRENATAL DEL SINDROME DE DOWN:

SI	NO	SIN DATOS
----	----	-----------

SEMANA EMBARAZO DX:	EDAD GESTACIONAL AL NACER:
---------------------	----------------------------

TIPO DE PARTO	SI	NO	SIN DATOS
PARTO VAGINAL			
PARTO POR CESAREA			
REANIMACIÓN			

ICTERICIA NEONATAL	SI	NO	SIN DATOS
--------------------	----	----	-----------

SECCION 1.4. DATOS RECIEN NACIDO

DATOS DEL RECIÉN NACIDO

En este segmento se recopilan datos relacionados con el paciente SD, al nacer como el peso registrado al nacer en gramos, la talla en centímetros y el perímetro cefálico en centímetros y además datos relacionados con hospitalización al momento de nacer.

DATOS DEL RECIÉN NACIDO

DATOS	UNIDADES	SIN DATOS
PESO AL NACER	gr	
TALLA	cm	
PERÍMETRO CEFÁLICO	cm	

HOSPITALIZACIÓN	SI	NO	SIN DATOS
-----------------	----	----	-----------

HUBO DIAGNÓSTICO NEONATAL DEL SINDROME DE DOWN

Se refiere al diagnóstico que se registra tan pronto el individuo nace hasta el primer mes de nacido, es importante conocer sobre carne y verificar el control de crecimiento y desarrollo que se le ha practicado a la fecha, cuantos controles lleva o se le practicaron si el individuo es mayor de un año.

HUBO DIAGNÓSTICO NEONATAL DEL SÍNDROME DE DOWN:

SI	NO	SIN DATOS					
EL PACIENTE TIENE CARNÉ		SI	NO				
VERIFIQUE CONTROL DE CRECIMIENTO Y DESARROLLO		SI	NO				
VERIFIQUE # CONTROLES REALIZADOS AL MENOR DE 1 AÑO		1	2	3	4	5	6

EVALUE, VERIFIQUE Y REGISTRE:

En cada visita que haga el entrevistador o en su defecto en cada consulta es necesario observar, verificar y registrar el desarrollo del paciente frente al lenguaje, actividad motora y conducta, de igual manera verificar si existen problemas visuales mediante la tabla de Snellen o auditivos mediante el examen especializado conocido como audiometría. Tirotropina (TSH) en recién nacidos o cualquier señal de maltrato.

EVALUACIÓN, VERIFICACIÓN Y REGISTRO

VISITA	VALORACIÓN DEL DESARROLLO. TIENE ALTERACIONES EN:						TIENE PROBLEMAS:				RECIÉN NACIDO		SEÑALES DE MALTRATO	
	LENGUAJE		MOTOR		CONDUCTA		VISUALES		AUDITIVOS		TSH		SI	NO
	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO		

TIPO DE MALTRATO QUE PRESENTA EN EL MOMENTO DE LA VISITA

Cada vez que se visita o asiste a la consulta es importante observar señales de maltrato, en muchos casos es frecuente, se caracteriza por el uso de la fuerza física en forma intencional (no accidental) por los padres u otras personas.

El maltrato físico es ocasionado por castigos aplicados mediante el empleo de golpes con la mano y los pies, correas, ramas, palos, hierros o alambres; pellizcos, jalones de pelos y orejas; puñetazos, latigazos, fracturas, quemaduras, estrujones, estrangulamiento o ahogamiento. Las repercusiones en cuanto a daños psicológicos y emocionales pueden ser graves.

Son señales de maltrato físico:

Moretones o contusiones en diferentes estados de cicatrización, marcas y señales de golpizas en la cara, labios, nariz, brazos, piernas, tronco, nalgas, genitales externos, etc.

Cicatrices o marcas como tatuajes.

Fracturas mal cicatrizadas, frecuentes y no tratadas.

Ausencia de cabello en algunas partes de la cabeza o hemorragia del cuero cabelludo.

Comportamiento externo (muy agresivo, muy retraído), melancolía (afección nerviosa caracterizada por una tristeza habitual), timidez, miedos, fobias, aislamiento, inseguridad, temor, etc.

Sobre el maltrato psicológico o emocional, se observan cuando las relaciones con el paciente contengan actitudes negativas que muestren carencia afectiva (hostilidad, crueldad, rechazo, etc). Este tipo de rechazo puede expresarse de diferentes formas:

Rechazo a la presencia o a los comportamientos de la niña o niño

Agresión verbal: empleo de gritos, insultos, amenazas, comparaciones, ridiculizaciones o humillaciones.

Lenguaje corporal: hay miradas o gestos de insatisfacción rechazo, burla, exclusión u hostilidad.

Chantaje afectivo: se resume en frases como: "ya no te quiero", "aprende de mi para que hagas las cosas bien", "si no haces lo que te pido te dejo de querer", frases como esta ocasionan a largo plazo perdida del amor propio.

Sobreprotección

Falta de estímulos afectivos, intelectuales, sociales

Exigencias en el cumplimiento de actividades que exceden las capacidades físicas o emocionales del niño o niña.

Utilización del niño o la niña para encubrir problemas de la pareja o para chatajear a otra persona

Resaltar defectos y provocar vergüenza.

Las señales físicas y de comportamiento que presentan mayor asociación con el maltrato psicológico o abuso emocional son: retraso en el desarrollo del lenguaje y otras áreas del crecimiento, dificultades de concentración, aislamiento, desconfianza, desmotivación, agresividad hacia objetos, personas o hacia sí mismo, problemas de salud, trastornos alimenticios, timidez, miedos, fobias.

El abuso sexual, es el acto que atenta contra la dignidad del niño mediante el uso de la fuerza física y el poder psicológico o moral, con el propósito de imponerle una conducta sexual en contra de su voluntad. Es una de las formas de maltrato que se ejerce con más frecuencia pero que menos se conoce, las principales formas de abuso sexual son:

Incesto (acto sexual entre padres e hijos, o entre hermanos)

Violencia sexual

Estimulación sexual directa (mediante caricias y manipulación de genitales)

Estimulación sexual indirecta (pornografía y exhibicionismo)

El abuso sexual tiene implicaciones graves tanto físicas como psicológicas para la víctima.

Algunas señales de abuso sexual son:

Olor extraño en los genitales

Secreción en pene o vagina

Dificultad para caminar o sentarse

Objetos extraños en vagina o recto

Encopresis (evacuación de las heces en lugares inadecuados, habiendo llegado a la edad en que pueden controlar el esfínter anal.

Enuresis (emisión involuntaria de orina superada la edad con la cual debe conseguirse el control de la vejiga)

Enfermedades de transmisión sexual y VIH positivo, especialmente en adolescentes

Contusiones o sangrado en la vagina y ano

Dolor, hinchazón o comezón en el área genital

Infecciones urinarias, dolor o ardor al orinar

Excesivo temor, nerviosismo extremo

Relatos de ser o haber sido víctima de abuso sexual

Timidez, miedo, fobias, inseguridad, baja autoestima.

Abuso o explotación económica, es la vinculación del niño en actividades laborales bajo condiciones que ponen en peligro su integridad física y emocional y sus posibilidades de socialización y educación, algunas señales son:

Recibe remuneración inadecuada (el salario en los menores deberá ser proporcional a las horas de trabajo y no podrá ser inferior al salario mínimo mensual vigente)

Horario laboral prolongado (a los niños entre 12 y 14 años se les autoriza trabajar hasta 4 horas diarias, únicamente en trabajos ligeros. A los niños entre 16 y 18 , se les autoriza trabajar hasta 8 horas diarias. El trabajo entre las 6 p.m. y las 6 a.m. es prohibido.

Trabajo que obstaculiza su educación

Trabajo y vida en la calle y en malas condiciones

Trabajo que perjudica el desarrollo social o psicológico

Trabajo que disminuye la dignidad y autoestima

Recuerde que los menores de edad necesitan autorización para trabajar incluso en trabajos independientes.

Esta autorización la debe expedir gratuitamente el Ministerio de Trabajo o las oficinas respectivas en cada localidad, es requisito indispensable para la autorización ser mayor de 12 años y menor de 18 años.

Negligencia o abandono, se considera abandono cuando no tiene padres o persona que responda por su crianza o educación, o que aún teniéndola, esta incumple con su obligación. Se expresa en desprotección, descuido y/o abandono absoluto o relativo.

El abandono relativo se refiere a un adulto responsable que a pesar de tener las posibilidades, no hace lo suficiente para satisfacer las necesidades básicas del niño (alimentación, educación, salud, vestido, vivienda, afecto, recreación) e incumple con sus obligaciones.

El abandono absoluto se refiere a privar al niño de la presencia de figura adulta, como sus padres u otros cuidadores, que se responsabilicen de su desarrollo integral, el niño vive en condiciones de mendicidad o vagancia. Algunas señales de abandono son:

Descuido en la higiene o aseo personal

Condiciones de mendicidad o vagancia

Accidentes frecuentes

Desordenes de la alimentación, bajo peso, desnutrición. Ausencia de cuidados médicos.

Timidez, miedos, fobias, inseguridad, temor, baja autoestima.

El maltrato institucional se refiere a la faltas de satisfacción de necesidades básicas de los niños, como consecuencia de la ausencia de garantías estatales para el acceso a los servicios sociales de subsistencia de quienes tienen a cargo su crianza y cuidado. El maltrato institucional se refleja en la oferta insuficiente de servicios sociales, en su baja calidad, ineficiencia, falta de oportunidades, deshumanización (mala atención a usuarios) y ausencia de integralidad de los mismos.

TIPO DE MALTRATO QUE PRESENTA EN EL MOMENTO DE LA VISITA

V I S I T A	TIPO DE MALTRATO												
	FISICO		PSICOLÓGICO		ABUSO SEXUAL		EXPLOTACIÓN ECONÓMICA		NEGLIGENCIA DE PADRES Y ABANDONO		INSTITUCIONAL		
	DM	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO	SI	NO

TIPO DE MALTRATO	ESPECIFIQUE
1. FISICO	
2. PSICOLOGICO	
3. ABUSO SEXUAL	
4. EXPLOTACION ECONOMICA	
5. NEGLIGENCIA DE PADRES Y ABANDONO	
6. INSTITUCIONAL	

Lactancia materna exclusiva hasta los seis meses, consiste en alimentar exclusivamente con leche materna al niño hasta los 6 meses de edad

LACTANCIA EXCLUSIVA HASTA LOS SEIS MESES	SI	NO	MESES:
--	----	----	--------

REGISTRE

Durante la consulta registre las alteraciones que presenta el paciente con SD, como anomalías de cadera, alteración a nivel de las articulaciones de la cadera, consiste en que la cabeza femoral se encuentra por fuera del acetábulo. El diagnóstico es clínico y radiológico, y una "X" en la columna SI. "X" en NO si no observa nada. Igualmente, alteraciones en genitales como ausencia de testículos o criptorquidea, la cual es la ausencia de uno o ambos testículos en la bolsa escrotal, presencia de fimosis o estrechez del prepucio que impide el descubrimiento del glande, malformación congénita que esta presente en el momento de nacer, malformaciones genitales alteración física de los genitales, en este caso debe describirla o registrarla.
REGISTRE

ALTERACIONES QUE PRESENTA	SI	NO
ANOMALÍAS DE CADERA:		
AUSENCIA DE TESTÍCULOS		
PRESENCIA DE FIMOSIS		
MALFORMACION CONGENITA		
MALFORMACION DE GENITALES		
OTRAS		

VERIFIQUE Y REGISTRE SEGÚN CARNÉ DE VACUNACIÓN

Es importante registrar el estado del paciente frente al esquema de vacunación, no tenerlo completo puede ser indicio de abandono o negligencia por parte de los padres o responsables del paciente
BCG si no tiene carné busque la cicatriz en el hombro o brazo (izquierdo o derecho). Si hay cicatriz, pregunte a la madre si lo vacunó y escriba "C" (cicatriz) si no hay cicatriz o la cicatriz no es de vacuna, escriba una rayita (-) y haga lo posible por vacunarle
DPT (Difteria, Tos ferina, Tétano) Polio y Hepatitis B, cada una de estas requiere de tres dosis para completar el esquema, registre la información marcando una "X" en cada casilla según el número de dosis recibidas.
Hemophilus influenza tipo B (Hib), se necesitan tres dosis hasta los seis meses de edad para completar el esquema. De los siete a los once meses solo se aplica dos dosis para completar el esquema, registre la información en las casillas correspondientes de acuerdo con la edad del niño, según el número de dosis recibidas.

VERIFIQUE Y REGISTRE SEGÚN CARNET DE VACUNACION:

ESQUEMA DE VACUNACION						
BIOLOGICOS	DOSIS			REFUERZOS		
	1	2	3	R1	R2	DA
1. BCG						
2. POLIO						
3. DTP						
4. ANTIHEPATITIS B						
5. ANTIHEMOFILUS						
6. TRIPLE VIRAL						
7. ANTIAMARILICA						

De acuerdo a la constitución física y los parámetros antropométricos descritos antes, debe establecerse la condición del paciente y saber si esta se encuentra en una fase correctiva, es decir si está en tratamiento nutricional.

SE ENCUENTRA EN TRATAMIENTO PARA DESNUTRICIÓN	SI	NO
---	----	----

El parasitismo es una causa de desnutrición, es importante que al paciente por lo menos una vez al año se le practique algún tipo de tratamiento antiparasitario.

DESPARACITADO EN EL ULTIMO AÑO	SI	NO
--------------------------------	----	----

Debe registrarse cualquier antecedente de cirugía, informando cual o cuales en el espacio continuo y corroborarlo con la casilla SI, o en su defecto NO si no lo hay.

ANTECEDENTES DE CIRUGIA	SI	NO
-------------------------	----	----

CUALES:

El niño presentó alguna enfermedad durante los primeros 7 días de vida, registre el código correspondiente a esta enfermedad con base en la clasificación internacional de enfermedades
En caso de no encontrarse la enfermedad o alteración escriba en el espacio Otras: el nombre de la enfermedad o alteración.

PRESENTA ALGUNA DE LAS SIGUIENTES ENFERMEDADES O ALTERACIONES					
DIAGNOSTICO			DIAGNOSTICO		
2639	DESNUTRICION SIN ESPECIFICACION		3789	ESTRABISMO SIN ESPECIF.	
2939	ASMA SIN ESPECIFICACION		7543	LUXACION CONG DE CADERA	
5539	HERNIAS		7803	SINDROME CONVULSIVO	
7599	ANOMALIAS CONGENITAS SIN ESPECIFICAR		0709	HEPATITIS VERICA	
2049	LEUCEMIA SIN ESPECIF.		CODIGO	OTRAS	

Si presenta lesiones por trauma, Indique el tipo de trauma según la siguiente lista:

- Quemaduras
- Fracturas
- Traumas de tejidos blandos
- Mutilaciones
- Trauma severo de cráneo
- Trauma ocular severo
- Luxación
- Otros

PRESENTA LESIONES POR TRAUMA	SI	NO
------------------------------	----	----

NÚMERO DE LESIONES O TRAUMATISMOS PRESENTADOS EN EL AÑO	
---	--

La discapacidad es toda restricción o ausencia, de la capacidad de realizar en la forma y dentro del margen que se considera normal para un ser humano, producida por una deficiencia, y se caracteriza por exceso o insuficiencia en el desempeño y comportamiento en una actividad normal o rutinaria los cuales pueden ser temporales o permanentes, reversibles o irreversibles, y progresivos o regresivos. Refleja alteraciones a nivel de la persona, se adopta la resolución 2390 para la aplicación de la ficha al igual que la del SISBEN, teniendo en cuenta que la actual clasificación de discapacidad es la del Decreto 917 de 1999.
Física (área del cuerpo afectado)

Mental o psiquica (comportamiento)

Sensorial puede ser: auditiva (relacionada con el sentido del oído), visual (la visión) y lenguaje (relacionado con el habla)

Otras.

TIENE DISCAPACIDAD	SI	NO
--------------------	----	----

TIPO DE DISCAPACIDAD	DISCAPACIDAD FISICA ZONA AFECTADA	CABEZA
		TRONCO
FÍSICA		MIEMBRO SUPERIOR
MENTAL O PSIQUICA		MIEMBRO INFERIOR
SENSORIAL	AUDITIVA	
	VISUAL	
	LENGUAJE	
OTRA		

Pregunte si alguna de las enfermedades siguientes se han observado en algún miembro de la familia

ANTECEDENTES DE ENFERMEDADES EN LA FAMILIA		
7803	SINDROME CONVULSIVO	
2939	ASMA SIN ESPECIFICACION	
1991	OTROS TUMORES MALIGNOS	
2500	DIABETES MELLITUS	
4019	HIPERTENSION ARTERIAL	
5850	INSUFICIENCIA RENAL CRONICA	
7340	PIES PLANOS	
0109	TUBERCULOSIS SIN ESPECIFICA.	
OTRAS COD.		

SECCION 2. PERSONAS DE LA FAMILIA

DATOS DE LA MADRE

IDENTIFICACIÓN

Nombre:	Primer Apellido:	Segundo Apellido:
---------	------------------	-------------------

Nacionalidad:	Número de Identidad:	Tipo:
---------------	----------------------	-------

DATOS DE NACIMIENTO

País:	Provincia/Depto/Región	Ciudad:	Sexo:		Fecha:		
			M	F			

NIVEL EDUCATIVO

Analfabeta:	Primaria:	Secundaria:	Técnico:	Universitario:
-------------	-----------	-------------	----------	----------------

ESTADO CIVIL

Madre soltera	Casada:	Unión libre:	Separada:	Divorciada:	Viuda:
---------------	---------	--------------	-----------	-------------	--------

ESTADO LABORAL

Desempleo:	Subempleo:	Empleo:	Otro:
------------	------------	---------	-------

AFILIACIÓN AL REGIMEN DE S.S.S. (ASEGURADORA)

EPS	ARP	ARS	OTRA:	NOMBRE:			
TIPO AFILIADO:		COTIZANTE		BENEFICIARIO		ADICIONAL	
TIPO USUARIO:		CONTRIBUTIVO	SUBSIDIADO	VINCULADO	PARTICULAR	OTRO	

ATENCIÓN PRENATAL (CONSULTA ATENDIDA POR:)

Médico:	Enfermera:	#visitas prenatales:	Mujer en edad fértil:	
			si	No

DATOS DEL PADRE

IDENTIFICACIÓN

Nombre:	Primer Apellido:	Segundo Apellido:
---------	------------------	-------------------

Nacionalidad:	Número de Identidad:	Tipo:
---------------	----------------------	-------

DATOS DE NACIMIENTO

País:	Provincia/Depto/Región	Ciudad:	Sexo:		Fecha:		
			M	F			

NIVEL EDUCATIVO

Analfabeta:	Primaria:	Secundaria:	Técnico:	Universitario:
-------------	-----------	-------------	----------	----------------

ESTADO CIVIL

Padre soltero	Casado:	Unión libre:	Separado:	Divorciado:	Viudo:
---------------	---------	--------------	-----------	-------------	--------

ESTADO LABORAL

Desempleo:	Subempleo:	Empleo:	Otro:
------------	------------	---------	-------

AFILIACIÓN AL REGIMEN DE S.S.S. (ASEGURADORA)

EPS	ARP	ARS	OTRA:	NOMBRE:			
-----	-----	-----	-------	---------	--	--	--

TIPO AFILIADO:	COTIZANTE		BENEFICIARIO		ADICIONAL	
TIPO USUARIO:	CONTRIBUTIVO	SUBSIDIADO	VINCULADO	PARTICULAR	OTRO	

OTRA PERSONA ADULTA QUE COMPARTE EL HOGAR

IDENTIFICACIÓN

Nombre:	Primer Apellido:	Segundo Apellido:
---------	------------------	-------------------

Nacionalidad:	Número de Identidad:	Tipo:
---------------	----------------------	-------

DATOS DE NACIMIENTO

País:	Provincia/Depto/Región	Ciudad:	Sexo:		Fecha:	
			M	F		

TIPO DE PARENTESGO (DESCRIBIR)

--

TIPO DE CONTACTO CON EL PACIENTE S.D. (DESCRIBIR)

--

NIVEL EDUCATIVO

Analfabeta:	Primaria:	Secundaria:	Técnico:	Universitario:
-------------	-----------	-------------	----------	----------------

ESTADO CIVIL

Padre soltero	Casado:	Unión libre:	Separado:	Divorciado:	Viudo:
---------------	---------	--------------	-----------	-------------	--------

ESTADO LABORAL

Desempleo:	Subempleo:	Empleo:	Otro:
------------	------------	---------	-------

AFILIACIÓN AL REGIMEN DE S.S.S. (ASEGURADORA)

EPS	ARP	ARS	OTRA:		NOMBRE:		
TIPO AFILIADO:	COTIZANTE		BENEFICIARIO		ADICIONAL		
TIPO USUARIO:	CONTRIBUTIVO	SUBSIDIADO	VINCULADO	PARTICULAR	OTRO		

Clasificación por edades de la personas que acompañan a la familia

- Niños y niñas SD menores de un año (0 a 11 meses)
- Niños y niñas SD de 1 a 5 años (12 a 71 meses)
- Niños y niñas SD de 6 a 9 años
- Hombre y mujer joven SD de 10 a 24 años
- Hombre y mujer adultos SD de 25 a 44 años
- Hombre y mujer adultos mayores de 45 años SD

ANEXO # 4

INSTRUMENTO PARA RECOLECCION DE DATOS DE LA HISTORIA CLINICA

PROGRAMA DE REGISTRO Y CONTROL EPIDEMIOLOGICO
 DEL SINDROME DE DOWN EN NARIÑO
 CONVENIO INTERINSTITUCIONAL
 FUSM – CEHANI-ESE

INSTRUMENTO PARA RECOLECCION DE DATOS DE LA HISTORIA CLINICA

HISTORIA CLINICA NR	PACIENTE NOMBRE APELLIDOS	FECHA NACIMIEN GENERO	CARNÉT AFILIACION PROCEDE	PADRE NOMBRE APELLIDOS	FECHA NACIMIEN AAMMDD	CARNET AFILIACION PROCEDE	MADRE NOMBRE APELLIDOS	FECHA NACIMIEN AAMMDD	CARNET AFILIACION PROCEDE	SGSSS EPS

Nota: la fecha debe registrarse AAMMDD,
 El género: Hombre, Mujer

No olvide anotar en la columna del carnet el estrato social al cual pertenece: 0, 1, 2, 3

