

Laia Balanzategui Merino, Amaia Casanova Salvatierra y Alba Ruiz De Francisco

**SÍNDROME DE DOWN E HIPOTONÍA.
UNA REVISIÓN SISTEMÁTICA**

TRABAJO FIN DE GRADO

Dirigido por Sara Llutart Peri

Grado de Fisioterapia



UNIVERSITAT ROVIRA i VIRGILI

**Reus
2025**



**FACULTAT DE MEDICINA
I
CIÈNCIES DE LA SALUT**

*Vistiplau pel lliurament i defensa del
Treball de Fi de Grau de Fisioteràpia*

En/na..... **Sara Llutart Peri**en la
seva tasca com a tutor, considera que

EL TREBALL PRÀCTIC ANOMENAT:

**SÍNDROME DE DOWN E HIPOTONÍA.
UNA REVISIÓN SISTEMÁTICA**

REALITZAT PER:

.....
Laia Balanzategui Merino

.....
Amaia Casanova Salvatierra

.....
Alba Ruiz de Francisco



ÉS ADEQUAT I, EN CONSEQÜÈNCIA, EN RECOMANA LA DEFENSA

Signatura tutor/ data

AGRADECIMIENTOS

Nos gustaría transmitir nuestro agradecimiento a todas las personas que han sido partícipes de toda esta etapa académica y del proceso de realización de este Trabajo de Fin de Grado.

En primer lugar, a nuestras familias, por su apoyo durante estos cuatro años, por siempre estar a nuestro lado y creer en nosotras de forma incondicional. Gracias por ser nuestro mayor apoyo y enseñarnos el valor del esfuerzo y la perseverancia.

A nuestros amigos, por habernos visto crecer y acompañarnos mutuamente en toda esta etapa, haciendo de Reus un hogar y un sitio al que volver. Ojalá sigamos viéndonos crecer y celebrando cada paso.

En especial, al Carrer Sant Jaume 15, por haber sido lugar seguro y habernos convertido en compañeras de vida más que de carrera.

También queremos expresar nuestra gratitud al profesorado de la universidad, por compartir su conocimiento, por su dedicación y por motivarnos constantemente a superarnos. En especial, gracias a Sara Llutart Peri por su orientación, por ayudarnos en la planificación y por sus sugerencias a lo largo del desarrollo de este trabajo.

Llevar a cabo este proyecto supone el fin de una de las mejores etapas de nuestras vidas, donde nos hemos formado como fisioterapeutas, además de haber crecido como personas.

Gracias.

ABREVIATURAS

- SD: Síndrome de Down
- AOS: Apnea obstructiva del sueño
- Ptc CO2: Anhídrido carbónico
- PRISMA: *Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses*
- PUBMED: Base de datos de literatura biomédica
- PICO: Población, Intervención, Comparación y “Outcome”
- TD: Desarrollo Típico
- OM: Rango de Movimiento
- NC: niños normales
- MVPA: Actividad Física Moderada o Vigorosa
- LPA: Actividad Física Ligera
- IESS: Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles
- CPAP: Presión Positiva Continua en la Vía Aérea
- SPP: Placa Palatina Estimulante
- ORT: Terapia Miofuncional Orofacial
- PUMA: Arnés de soporte parcial del peso corporal para ayuda de movilidad portátil
- GMFM: Medida de la Función Motora Gruesa

RESUMEN

- **Introducción**

La trisomía 21 se debe a la existencia de un cromosoma 21 excedente, tratándose de un trastorno genético que supone manifestaciones en los sistemas del cuerpo humano, sobre todo en los sistemas cardiovascular, neurológico y musculoesquelético, aunque existen variaciones ¹.

Por otro lado, la hipotonía es clasificada como un trastorno del tono muscular, siendo la disminución del tono muscular esquelético y de la resistencia al estiramiento pasivo, que afecta al mantenimiento de la postura y a la anticipación del movimiento ².

La hipotonía es una de las características más comunes en individuos con SD, así como, una baja estatura, una densidad neuronal reducida, hipoplasia cerebelosa, inestabilidad atlantoaxoidea y discapacidad intelectual ¹.

La intervención fisioterapéutica en esta patología, especialmente en menores de 18 años., participa en el desarrollo motor y funcional mediante, por ejemplo, el ejercicio terapéutico, mediante el cuál podemos mejorar el control sensoriomotor y neuromuscular ³.

- **Objetivo**

Analizar el efecto de la hipotonía en pacientes pediátricos con SD y del tratamiento enfocado a la misma.

- **Material y métodos**

Se han revisado los registros en PROSPERO, se han seguido las recomendaciones PRISMA y se han utilizado resultados obtenidos de PubMed, Biblioteca de Cochrane, Medline y PEDro.

- **Resultados**

Una vez aplicados los criterios de selección, se han elegido 8 artículos, de los cuales 2 de 8 hablan de la relación del SD y la AOS, además de comparar diversos tratamientos de la misma. Por otro lado, 6 de 8 estudios tratan diversas afecciones o patologías asociadas al SD, como pueden ser la hipotonía, la alteración de la coordinación y desarrollo motor, el control de tronco, el IESS, la alteración del control postural lingual, la rigidez articular y la relación entre el área de contacto dinámico pie-suelo y las alteraciones del equilibrio, entre

otros. Comparando así diversos tratamientos y enfoques para cada una de ellas. Los artículos seleccionados proporcionaron resultados significativos.

- **Conclusión**

La hipotonía en niños con síndrome de Down afecta su desarrollo y calidad de vida, por lo que debe tratarse multidisciplinariamente. Aunque existen intervenciones eficaces, la falta de estudios limita la aplicación clínica de la fisioterapia.

- **Palabras clave**

Síndrome de Down; Hipotonía; Fisioterapia; Ejercicio.

ABSTRACT

- **Introduction**

Down's syndrome or Trisomy 21 is due to the existence of an extra chromosome 21. It is a genetic disorder that involves manifestations in the different systems of the human body, especially in the cardiovascular, neurological and musculoskeletal systems, although there are variations between individuals¹.

Hypotonia, on the other hand, is classified as a muscle tone disorder, which is defined as a decrease in skeletal muscle tone and resistance to passive stretching, affecting both posture maintenance and movement anticipation².

Muscle hypotonia is one of the most common features in individuals with DS, as well as short stature, reduced neuronal density, cerebellar hypoplasia, atlantoaxial instability and intellectual disability¹.

Physiotherapeutic intervention in this pathology, especially in infants and adolescents, participates in motor and functional development through, for example, therapeutic exercise, by means of which we can improve sensorimotor and neuromuscular control³.

- **Objectives**

To analyse the effect of hypotonia in paediatric patients with Down's Syndrome and of treatment focused on this hypotonia.

- **Material and Methods**

Records have been reviewed in PROSPERO, PRISMA recommendations have been followed and results obtained from PubMed, Cochrane Library and PEDro have been used.

- **Results**

Once the selection criteria had been applied, 8 articles were chosen, of which 2 out of 8 deal with the relationship between Down's Syndrome and OSA, as well as comparing different treatments for it. On the other hand, 6 of 8 studies deal with various conditions or pathologies associated with Down's Syndrome, such as hypotonia, altered motor coordination and development, trunk control, IESS, altered lingual postural control, joint stiffness and the relationship between the dynamic foot-floor contact area and balance disorders, among others. Thus comparing various treatments and approaches for each of them. The selected articles provided significant results.

- **Conclusions**

Hypotonia in children with Down syndrome affects their development and quality of life, so it requires multidisciplinary treatment. Although effective interventions exist, the lack of studies limits the clinical application of physical therapy.

- **Key words**

Down Syndrome; Hypotonia; Physiotherapy; Exercise.

1. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) o trisomía 21, es un trastorno genético caracterizado principalmente por discapacidad intelectual asociada a varias características como ojos almendrados, baja estatura, hipotonía muscular, inestabilidad atlantoaxial, densidad neuronal reducida, hipoplasia cerebelosa, discapacidad intelectual y defectos cardíacos congénitos, entre otras. El fenotipo del SD implica manifestaciones que afectan a múltiples sistemas corporales como pueden ser el sistema musculoesquelético, neurológico y cardiovascular.

Las personas con SD también muestran una mayor propensión en cuanto al desarrollo de ciertas condiciones de salud se refiere, por ejemplo, hipotiroidismo, enfermedades autoinmunes, apnea obstructiva del sueño, epilepsia, problemas auditivos y visuales, trastornos hematológicos (incluida la leucemia), infecciones recurrentes, trastornos de

ansiedad y Alzheimer precoz. Este síndrome se da en todas las poblaciones, pero las diferencias en la edad materna en el momento de la concepción entre países y etnias influyen en el número de nacidos vivos.

El desarrollo psicomotor de los niños que padecen SD se ve afectado tanto desde un punto de vista motor como de uno cognitivo ¹. Generalmente, estos niños comienzan a caminar alrededor de los 3 años y tienen un rendimiento limitado en cuanto al equilibrio. La función motora engloba el conjunto de habilidades motrices cuya ejecución se puede observar y medir en términos de orientación, desplazamiento, velocidad y aceleración. También incluye acciones coordinadas e intencionales que forman parte de las interacciones diarias del niño, como cruzar obstáculos y caminar sobre terrenos irregulares.

En cuanto a la adquisición de las funciones motoras gruesas y finas en los niños con SD, cabe destacar que esta es diferente a la de los niños con desarrollo típico, principalmente debido al nivel de desarrollo del sistema nervioso central, la hipotonía, la presencia de reflejos primitivos y la hipermovilidad articular⁴.

En el último siglo, la esperanza de vida de estas personas ha aumentado de 9 a 60 años.

El SD se divide en dos tipos, el Síndrome de Down por translocación, que puede ser hereditario, un cromosoma 21 adicional se une a otro cromosoma. El síndrome de Down mosaico o trisomía parcial 21, el cual es el resultado de una mutación durante la mitosis, en la que el embrión tiene una combinación de células típicas, así como células con una tercera copia del cromosoma 21.

La fisioterapia ofrece una gran variedad de prácticas que abarcan desde la primera infancia hasta la vejez, contribuciones únicas como parte de un equipo multidisciplinario en el manejo de enfermedades crónicas y específicamente, experiencia en ejercicio y actividad física. En los primeros años de vida la atención se centra en optimizar las habilidades motoras y minimizar el desarrollo de patrones de movimiento compensatorios anormales. Durante la adolescencia y la adultez temprana, la atención se centra en maximizar la salud física y mental. En la edad adulta, la atención se centra en mantener la función, retrasar el deterioro físico debido al envejecimiento prematuro.

Por lo general, los bebés con síndrome de Down aprenden a caminar, pero tardan en alcanzar este hito. La probabilidad de que un niño con síndrome de Down camine a los 24 meses es del 40%, a los 30 meses es del 74% y a los 36 meses es del 92%⁵.(sd and exercise).

La presencia de hipotonía central y laxitud ligamentosa limita la habilidad del movimiento y causa déficit de equilibrio y coordinación. En niños con SD, también puede observarse retraso en la adquisición de hitos motores como volteo, gateo, sedestación y marcha. Un buen desarrollo motor es fundamental para establecer relación con el entorno. El retraso del mismo puede, a su vez, verse afectado por un déficit cognitivo, emocional y social añadido.

Teniendo en cuenta la plasticidad neuronal del cerebro en desarrollo, es necesario aplicar un tratamiento precoz fundamentado en la evidencia científica ^{6 7}. (down syndrome AND exercise). Existe una alta prevalencia de apnea obstructiva del sueño (AOS) en niños con síndrome de Down (SD), a veces asociada con hipoventilación alveolar. Los niños con SD tienen un aumento de PtcCO₂ independientemente de la presencia de AOS y su gravedad. Esto puede deberse a hipotonía de los músculos respiratorios y/o alteración del control ventilatorio ⁸.

En lo relacionado con sujetos jóvenes con SD, estos se caracterizan por déficits en el equilibrio y la estabilidad postural. Una forma de combatirlos es a través de intervenciones de ejercicio. Estos déficits representan una seria limitación funcional para esta población y pueden incluso aumentar los retrasos o deficiencias motoras, aumentar los riesgos de inestabilidad corporal, caídas y lesiones relacionadas con caídas y dar lugar a limitaciones de actividad o restricción de participación ⁹.

La hipotonía, o resistencia reducida al movimiento pasivo puede identificarse en el 4,25% de los neonatos nacidos a partir de las 35 semanas de gestación. Mientras que la hipotonía congénita puede ser de origen central o periférico. La hipotonía central representa entre el 60% y el 80% de los casos. La hipotonía central es concurrente con muchos trastornos genéticos como el SD. Las intervenciones terapéuticas de los fisioterapeutas en casos de niños con hipotonía a menudo se centran en el logro de los hitos del desarrollo, la mejora de la postura y la estabilidad postural, la fuerza, la resistencia y la mejora de la función y la actividad ¹⁰.

2. OBJETIVOS

El objetivo principal de esta revisión sistemática es identificar la afectación de la hipotonía en niños con Síndrome de Down y analizar las intervenciones dirigidas a esta patología para conocer sus efectos y efectividad.

Para alcanzar este objetivo, la búsqueda de artículos deberá cumplir, a su vez, los siguientes objetivos específicos:

- Seleccionar artículos que cumplan los criterios de inclusión y exclusión que se mencionan posteriormente.
- Definir la condición genética revisada.
- Determinar la dominancia de la hipotonía en casos de Trisomía 21.
- Reconocer intervenciones eficaces que eviten o disminuyan la hipotonía.
- Valorar cuales son los distintos aspectos de la hipotonía en pacientes pediátricos teniendo en cuenta la condición genética.
- Evaluar las intervenciones con resultados positivos.
- Comprobar la evidencia de la intervenciones en la mejora de la calidad de vida de los pacientes pediátricos.

3. MATERIAL Y MÉTODOS

Para garantizar la validez y una mayor calidad en esta revisión sistemática se han empleado varios métodos. En primer lugar se aseguró la no existencia de una revisión sistemática con objetivos iguales o similares a los que se quieren alcanzar mediante la base de datos PROSPERO (International Prospective Register of Ongoing Systematic Reviews) ¹¹. Esta comprobación se realizó mediante una búsqueda en esta plataforma de “Down syndrome AND hypotonia”, para la cual se encontraron 20 revisiones sistemáticas registradas, pero no con el mismo objetivo general.

A partir de aquí, los artículos fueron seleccionados siguiendo la estrategia PICO (*Población, Intervención, Comparación y “Outcome” o Resultados*) modificado, ya que se ha excluido la fase de comparación para poder establecer las bases de la búsqueda ¹².

Una vez seleccionados los artículos, se analizó el sesgo de cada uno de los estudios para evaluar la fiabilidad y la validez de estos.

3.1 Criterios de elegibilidad

Antes de seleccionar los distintos estudios utilizados en esta revisión sistemática, estos han sido sometidos a un proceso de inclusión y de exclusión, siguiendo el anteriormente mencionado acrónimo PICO modificado.

Figura 1. Criterios de inclusión y exclusión según la estrategia PICO.

PICO	Criterios de inclusión	Criterios de exclusión
<i>Problema (P)</i>	Pacientes con Trisomía 21 que presentan hipotonía de 0 a 18 años.	Personas mayores de 18 años con o sin Trisomía 21 y/o hipotonía.
<i>Intervención(I)</i>	Intervenciones fisioterapéuticas que traten la hipotonía y/o retrasen o eviten la aparición de esta.	Intervenciones no fisioterapéuticas y/o no se dirijan a la hipotonía o déficit motor.
<i>Outcome o Resultados (O)</i>	Aparición de mejora en la fuerza, tono muscular, movilidad y funcionalidad.	Resultados no significativos o empeoramiento.

3.2 Estrategia de búsqueda

Una vez definidos los criterios de selección de artículos, la búsqueda bibliográfica se llevó a cabo entre el día 3 de marzo de 2025 y el día 9 de abril de 2025. Con el fin de definir la estrategia de búsqueda se utilizaron palabras clave: (DOWN SYNDROME) AND (HYPOTONIA)

Para ello, se utilizaron las siguientes fuentes de información, tanto generales como específicas, de revisiones sistemáticas:

- PUBMED: Base de datos de literatura biomédica.
- The Cochrane Library: El Registro Central Cochrane de Ensayos Controlados
- PEDro: Base de datos de evidencia de fisioterapia.

En lo que se refiere a las palabras clave, fueron las siguientes:

- **Pubmed:**
 - “Down Syndrome” AND “Exercise”
 - “Down Syndrome” AND “Hypotonia”
 - “Down Syndrome” AND “Respiratory apnea”
 - “Down Syndrome” AND “Physiotherapy”
- **Pedro:**
 - “Down Syndrome” AND “Hypotonia”
- **Cochrane Library:**
 - “Down Syndrome” AND “Hypotonia”

Para delimitar y precisar la búsqueda, utilizamos los siguientes filtros:

- **Pubmed:**
 - Últimos 5 años
 - Free full text
 - Seres humanos
 - Niños desde el nacimiento hasta los 18 años
- **Pedro:**
 - Últimos 5 años
- **Cochrane Library**
 - Entre Enero de 2020 y Abril 2025

3.3 Proceso de selección de los estudios

A la hora de llevar a cabo la selección de artículos utilizados en esta revisión sistemática, se siguieron los criterios de la guía PRISMA 2020: Criterios de inclusión, selección y cribado de estudios en la revisión sistemática ¹³.

Las bases de datos en las cuales se realizó esta búsqueda y selección de artículos fueron Pubmed, Pedro y Cochrane library.

Los criterios de inclusión son:

- Tipo de trabajo:
 - Revisiones sistemáticas y ensayos clínicos.
- Tipo de paciente:
 - Pacientes <18 años.
 - Pacientes con SD que padezcan y/o hayan padecido hipotonía.
- Tipo de tratamiento:
 - Pacientes que reciban y/o hayan recibido alguna de las siguientes intervenciones fisioterapéuticas: terapia de estimulación motora, técnicas de propiocepción y control postural, Terapias en movimiento y Coordinación, Hidroterapia y/o Técnicas de estiramiento.
- Idioma:
 - Español o inglés.
- Periodo
 - Trabajos publicados en los últimos 5 años (2020 - 2025)

Por otro lado, los criterios de exclusión han sido:

- Tipo de trabajo: Opiniones, estudios con un único caso y editoriales.
- Artículos sin posibilidad de acceso a texto completo gratuito.

La fase de selección se llevó a efecto siguiendo diferentes puntos:

- Inicialmente se acotó la búsqueda mediante la exclusión de artículos donde el título de los cuales no concordaba con el tema a tratar, en este caso, la hipotonía en pacientes pediátricos (0-18 años) con SD.
- A continuación, se revisó el resumen de los artículos seleccionados y se escogieron aquellos que cumplieran los criterios de inclusión de la estrategia PICO.
- Se identificaron los artículos duplicados.
- Posteriormente se realizó una lectura de los seleccionados, confirmando así el cumplimiento de los criterios de inclusión.
- Finalmente se incluyeron en la revisión sistemática y se extrajo la información necesaria de cada uno.

Para la selección de los estudios y obtención de los datos se han seguido las recomendaciones planteadas en el capítulo 7 del Manual Cochrane.

En conclusión, mediante el seguimiento de los pasos de la guía Prisma, se han eliminado aquellos estudios que no cumplieran los criterios de inclusión y por tanto no servían para llevar a cabo la revisión, resultando un total de 8 artículos y estudios clínicos seleccionados para ser utilizados.

3.4 Análisis de los datos

En cuanto a la selección de los estudios, se han seguido los parámetros PICO. Teniendo en cuenta los criterios de inclusión y exclusión previamente mencionados, como pueden ser la edad de los individuos estudiados, sus características, el tratamiento realizado, los objetivos de cada intervención, las técnicas utilizadas, resultados obtenidos y por último, las conclusiones finales.

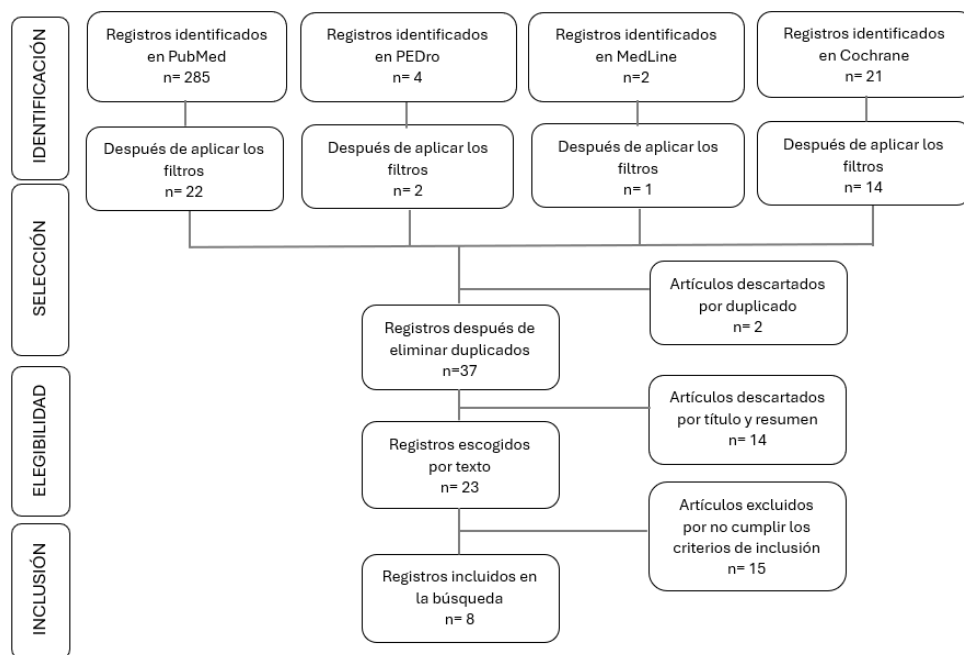
4. RESULTADOS

4.1 Resultados de búsqueda

La búsqueda ha sido realizada en las bases de datos Pubmed, Pedro y Cochrane. En la base de datos de Pubmed, se obtuvieron 285 resultados. A continuación, se aplicaron una

serie de filtros que acotaron los resultados a 22 artículos. No hubo artículos duplicados. Seguidamente se descartaron 11 artículos que no cumplían los criterios de inclusión, principalmente por no tratar el SD, sino otras patologías y síndromes.

Se revisaron los 11 artículos restantes, publicados entre 2020 y 2025 que sí cumplían los criterios de inclusión y por tanto fueron seleccionados para formar parte de esta revisión sistemática. La mayor parte de estos artículos se centran en patologías asociadas a este síndrome y el tratamiento y enfoque para el abordaje de las mismas, prevaleciendo siempre la importancia de la hipotonía en este tipo de pacientes.



La cantidad de estudios artículos es adecuada para llevar a cabo la revisión sistemática realizada.

4.2 Características de los estudios

En esta revisión sistemática hemos utilizado 8 ensayos clínicos, dándonos un total de 470 participantes de entre 0 y 18 años.

En la siguiente tabla les mostramos las características (autor y año, participantes, intervenciones, medidas y conclusiones) de cada ensayo clínico.

Tabla 2: Características de los estudios seleccionados

AUTOR Y AÑO	PARTICIPANTES	INTERVENCIONES	MEDIDAS	CONCLUSIONES
Wenwen Yu et al., 2020	Niños con SD (< 18 años) y AOS leve.	Examinar los cambios polisomnográficos de los niños con SD y AOS leve tratados con medicación. Se incluyeron pacientes tratados con fármacos (corticoides intranasales y/o montelukast) o en observación con una duración mínima de 3 meses y con PSG basales y de seguimiento.	Medidas polisomnográficas	El tratamiento farmacológico no mejoró significativamente las medidas polisomnográficas en niños con SD y AOS leve. Factores como la hipotonía y la macroglosia relativa, pueden explicar la ineficacia del tratamiento médico para la AOS en esta población.
Khallaf et al., 2021	28 niños y adolescentes con SD y 28 adolescentes/niños sin SD.	Se utilizó el Cuestionario Oxford de Tobillo y Pie para medir la discapacidad relacionada con problemas de tobillo/pie en todos los sujetos. Se utilizó una colchoneta sensible a la presión para evaluar el área de contacto y el índice del arco. Además, se utilizó un sistema de equilibrio Biodex para medir la estabilidad postural.	Relación entre el área dinámica de contacto pie-suelo y las alteraciones del equilibrio en adolescentes con síndrome de Down.	Los adolescentes con SD mostraron áreas de contacto más grandes en la parte media del pie y el antepié con respecto a los niños que no tenían SD. El deterioro del equilibrio en adolescentes con SD es un problema multifactorial no relacionado con cambios en el área de contacto del pie.
Koo et al., 2022	6 niños varones con síndrome de Down y 7 niños sanos con desarrollo típico (TD) de la misma edad.	Se evaluó la fuerza de las articulaciones utilizando un dinamómetro isocinético y realizaron cinco ensayos de salto con caída con una sola pierna utilizando una plataforma de fuerza y un sistema de captura de movimiento.	Relación entre la fuerza muscular y la rigidez articular en niños con síndrome de Down durante el aterrizaje.	Los movimientos anormales observados entre los pacientes con SD no se debieron a la diferencia en la rigidez de la extremidad inferior, sino a la utilización de diferentes mecanismos de aterrizaje con cambios en el ROM.

Yamanaka et al., 2023	69 niños con SD y 68 NC en los grados 4-6 que asisten a la escuela primaria en Japón.	Se utilizaron ítems y métodos similares para evaluar los atributos, las características físicas y la actividad física, incluyendo el sexo, la edad, el grado, la estatura y el peso, que se obtuvieron de un cuestionario completado por los padres en el caso de los niños con SD y por el individuo en el caso de NC. La actividad física se calculó utilizando un acelerómetro triaxial validado.	La cantidad de actividad física ligera a vigorosa (horas met/día) en niños con y sin SD.	En los niños con SD con hipotonía de la musculatura, puede ser posible mantener la actividad física diaria total prolongando la duración de la LPA. El LPA también debe tenerse en cuenta en la evaluación de la actividad física diaria de los niños con SD.
Nagarajan et al., 2023	124 niños de la India con IESS confirmada genéticamente, sin etiología estructural-genética y estructural-metabólica definida. Se incluyeron niños recién diagnosticados o en seguimiento con diagnóstico previo de IESS genético, evaluados entre enero de 2018 y junio de 2022.	Se realizó una evaluación presencial detallada excepto aquellos que no pudieron acudir para el seguimiento o habían caducado. Estas excepciones se sometieron a una evaluación telefónica y a una revisión retrospectiva de las historias. Se utilizó una proforma estructurada prediseñada para capturar los detalles clínicos, los detalles de las investigaciones y el tratamiento en cada centro.	Panorama del síndrome genético de espasmos epilépticos infantiles.	El espectro de la IESS genética es heterogéneo. En conjunto, los trastornos monogénicos son la causa más común de IESS genético. La trisomía 21, entre otras, es una de las causas comunes de la IESS genética. La hipotonía central fue uno de los hallazgos notables observados en niños con IESS genético.

<p>E Finch et al., 2024</p>	<p>Mujer de 17 años con SD, defecto del canal auriculoventricular completamente reparado, asma y obesidad que se presentó con ronquidos, apneas observadas, somnolencia diurna y una nueva preferencia por dormir sentado.</p>	<p>La paciente se sometió a Auto CPAP, cirugía otorrinolaringológica, cirugía ortognática y cirugía bariátrica.</p>	<p>Abordaje multisistémico para el tratamiento de la AOS en el síndrome de Down.</p>	<p>La AOS no tratada puede tener consecuencias graves y las personas con SD tienen un riesgo mucho mayor de AOS en comparación con la población general. El tratamiento puede ser difícil porque muchos casos son refractarios a la adenoamigdalectomía y el cumplimiento de la CPAP puede ser subóptimo a pesar de los mejores esfuerzos. Debido a que los niños con SD tienen factores de riesgo multisistémicos para la AOS, puede ser útil considerar el manejo desde un enfoque multisistémico.</p>
<p>Ferreira et al., 2023</p>	<p>4 niños del sexo masculino con trisomía 21, con una edad promedio de 6,7 años y una desviación estándar de 7,8 meses, que utilizaron la placa palatina estimulante en asociación con terapia miofuncional.</p>	<p>Los niños utilizaron el plato durante 6 meses e hicieron ejercicios basados en la terapia de regulación orofacial, y sus padres recibieron instrucciones sobre cómo alimentarlos y eliminar los hábitos orales deletéreos. En la primera sesión y al final del tratamiento, se grabó en vídeo la cara de cada niño durante 5 minutos en reposo, y dos investigadores analizaron de forma independiente su postura habitual de la lengua y los labios. Los participantes que comenzaron el tratamiento antes y tuvieron los cambios posturales más severos tuvieron una mayor mejora en la postura de la lengua y los labios.</p>	<p>Terapia miofuncional orofacial asociada al uso de la placa palatina estimulante en niños con trisomía 21</p>	<p>La SPP asociada a la terapia miofuncional tuvo mejores resultados en la postura habitual de la lengua y los labios en los pacientes que iniciaron la terapia a los 1 y 2 meses de edad y presentaron peores condiciones posturales en la evaluación inicial.</p>

<p>Norouzi et al., 2022</p>	<p>40 niños diagnosticados con SD, con una edad de entre 6 y 10 años, diagnosticados de una coordinación motora pobre y con habilidad para seguir instrucciones de mínimo dos pasos. Se les asignó en dos grupos aleatoriamente, uno al que se le tratara con el entrenamiento de Dohsa-hou y otro de control.</p>	<p>En grupos de 6 a 9 participantes, tanto en el grupo de control como los que reciben el entrenamiento de Dohsa-hou se harán sesiones de 45-60 minutos, 3 veces por semana durante 7 semanas seguidas. La intervención se centra en el deseo de moverse o relajarse voluntariamente, para convertir los patrones de extensión o flexión de una desviación postural, en un patrón correcto. Las principales tareas se centran en relajar el cuerpo, la marcha, mantenerse sobre las rodillas y tumbarse, todo de manera natural.</p>	<p>Coordinación bimanual de la muñeca: Sentados en una silla, dos potenciómetros lineales colocados en una mesa enfrente, registraban el desplazamiento del asa durante una prueba de 20 segundos. Solo permiten los movimientos de flexión y extensión de muñeca respecto a la línea media.</p>	<p>Se muestra una mejora significativa en el grupo que había recibido el entrenamiento Dohsa-hou frente al de control, ya que la coordinación bimanual había mejorado y el número de errores se había reducido, mejorando así el control motor. Además, estas mejoras seguían siendo aparentes a las 4 semanas de terminar la intervención.</p>
-----------------------------	--	--	--	---

Abreviaturas: SD: Síndrome de Down, AOS: Apnea Obstructiva del Sueño, TD: Desarrollo Típico, ROM: Rango de Movimiento, NC: niños normales, LPA: Actividad Física Ligera, IESS: Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles, CPAP: Presión Positiva Continua en la Vía Aérea, SPP: Placa Palatina Estimulante, PUMA: Arnés de soporte parcial del peso corporal para ayuda de movilidad portátil.

4.3 Análisis del riesgo de sesgo

Una vez seleccionados los artículos, se ha analizado el riesgo de sesgo de los 9 artículos, siguiendo los criterios del capítulo 8, “Evaluación del riesgo de sesgo en los estudios incluidos”, del Manual Cochrane.

Se han tenido en cuenta: el sesgo de selección por la aleatorización y ocultación de la asignación; el sesgo de realización, con el cegamiento de los participantes y del personal; dentro del sesgo de detección, el cegamiento de los evaluadores; el sesgo de desgaste, por datos de resultados incompletos; y el sesgo de notificación, a causa de una notificación selectiva incompleta.

Tabla. 3. Análisis de riesgo de sesgo

	Sesgo de Selección		Sesgo de realización	Sesgo de detección	Sesgo de desgaste	Sesgo de notificación	Riesgo del ciego
	Aleatorización	Ocultación de la asignación	Ciego de participantes e investigador	Ciego de evaluador	Datos de resultados incompletos	Notificación selectiva de los resultados	
Wenwen Yu et al., 2020	-	N/A	-	+	-	+	Alto
Khallaf et al., 2021	-	-	-	+	+	+	Moderado
Koo et al., 2022	-	N/A	-	+	+	+	Bajo
Yamanaka et al., 2023	-	N/A	-	-	+	+	Alto
Nagarajan et al., 2023	-	-	-	+	+	+	Moderado
E Finch et al., 2024	N/A	N/A	-	-	+	+	Bajo
Ferreira et al., 2023	N/A	N/A	-	+	+	+	Bajo
Norouzi et al., 2022	+	+	-	-	+	+	Bajo

- : Alto riesgo de sesgo, +: Bajo riesgo de sesgo, N/A: No aplicable

En el siguiente gráfico se muestra el balance de riesgo de cada sesgo de todos los artículos en conjunto.



Figura 2: Gráfica de riesgo de sesgo separado por apartados.

4.4 Análisis de la calidad metodológica de los estudios

Tras evaluar el riesgo de sesgo de los artículos seleccionados, se identificó que 4 de los 8 estudios presentan un riesgo de sesgo bajo, cumpliendo con los estándares metodológicos establecidos por el Manual Cochrane.

Por otro lado, 2 artículos muestran un riesgo de sesgo moderado, y otros 2 fueron clasificados con un riesgo de sesgo alto. En el caso de estos últimos, el primer artículo al ser una revisión retrospectiva de historias clínicas, no fue un estudio aleatorizado, sino que los pacientes fueron asignados a tratamiento o a observación según decisiones clínicas, lo que introduce un fuerte sesgo de selección, también, este tipo de diseño no permite el cegamiento de los participantes ni del personal, lo que conlleva un gran sesgo de realización.

En lo que se refiere al artículo número 2, se trata de un artículo observacional con comparación entre dos grupos ya definidos, y en el que los pacientes y médicos ya sabían si se administraba medicación o solo se observaba, lo cual conlleva un alto riesgo de sesgo de sesgo de selección y realización.

Hubo algunos casos en los que el riesgo de sesgo no ha sido aplicable, ya sea por falta de información o por el tipo de estudio que se trataba.

En conjunto, puede afirmarse que la mayoría de los estudios (n=4) presentan una calidad metodológica adecuada con un bajo riesgo de sesgo y un total de 2 artículos presentan un sesgo moderado, lo cual refuerza la validez de esta revisión sistemática.

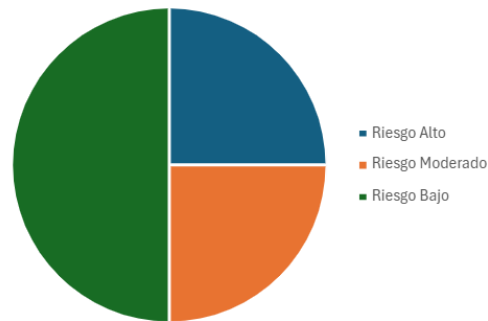


Figura 3: Gráfico de porcentajes de riesgo de sesgo

4.5 Análisis de los resultados de cada estudio

De los 8 artículos seleccionados finalmente, 4 de ellos son ensayos clínicos, 2 estudios experimentales, 1 estudio observacional y 1 caso clínico, de los cuales todos proporcionan hallazgos e información respecto a la afectación del bajo tono muscular en pacientes con SD.

Por otro lado, mientras que gran parte de los artículos seleccionados emplean y evalúan distintos métodos fisioterapéuticos para la intervención y estudio de la hipotonía, otros utilizan intervenciones ortésicas o médico-farmacológicas menos relevantes desde la perspectiva deseada de la revisión presente: el rol de la fisioterapia. De todas formas, todos los estudios seleccionados aportan información provechosa. A continuación mostraremos una tabla resumen de los resultados relevantes de cada artículo y después un desglose de dichos resúmenes.

Tabla 4: Resultados relevantes de los estudios

	Autor, año	Resultados relevantes
SD y AOS leve.	Wenwen Yu et al., 2020	Se evaluó el impacto de un tratamiento farmacológico en comparación con sólo observar su evolución. Los resultados no mostraron mejoras significativas en los parámetros del sueño, como el índice de apnea-hipopnea, en ninguno de los grupos tras el seguimiento. Esto sugiere que el tratamiento médico no fue eficaz, probablemente debido a características propias de esta población, como la hipotonía muscular y la macroglosia.

<p>Relación área dinámica de contacto pie-suelo - alteraciones del equilibrio.</p>	<p>Khallaf et al., 2021</p>	<p>Adolescentes con SD presentaron mayores áreas de apoyo en la parte media y delantera del pie, así como un menor equilibrio postural en comparación con sus pares sin SD. Aunque se observaron diferencias significativas en varios parámetros del pie y del equilibrio, no se encontró una relación directa entre el área de contacto plantar y la estabilidad. Esto sugiere que el deterioro del equilibrio en esta población tiene un origen multifactorial.</p>
<p>Relación fuerza muscular - la rigidez articular en aterrizaje.</p>	<p>Koo et al., 2022</p>	<p>Se compararon variables biomecánicas entre adolescentes con SD y controles con TD. El grupo con SD mostró una reacción vertical máxima del suelo significativamente más alta. Se identificaron correlaciones negativas entre la rigidez de las articulaciones (cadera y tobillo) y el ROM de la rodilla en el grupo SD.</p> <p>Los patrones de movimiento atípicos en adolescentes con SD no se explican por diferencias en la rigidez articular, sino por la adopción de estrategias distintas de aterrizaje, asociadas a variaciones en el rango de movimiento.</p>
<p>Actividad física ligera a vigorosa en niños con y sin SD.</p>	<p>Yamanaka et al., 2023</p>	<p>Los niños con SD presentaron una estatura y peso menores que sus pares con TD, aunque el porcentaje de obesidad fue mayor en el grupo SD. En cuanto a la actividad física, los niños con SD realizaron más actividad ligera diaria, pero menos actividad moderada y vigorosa que los TD. Aunque un menor porcentaje de ellos cumplió con la recomendación de 60 minutos diarios de actividad física moderada a vigorosa, la diferencia no fue significativa. Además, el gasto energético asociado a la actividad moderada, vigorosa y total fue menor en el grupo SD, mientras que fue mayor para la actividad ligera. En niños con SD e hipotonía muscular, prolongar la LPA puede ser una forma efectiva de mantener la actividad diaria total. Por lo tanto, la LPA debe incluirse en las evaluaciones de actividad física. Además, es crucial desarrollar programas educativos que fomenten la actividad física adaptada a las características físicas de estos niños.</p>
<p>Síndrome genético de espasmos epilépticos infantiles.</p>	<p>Nagarajan et al., 2023</p>	<p>Las causas genéticas principales incluyeron trisomía 21, ALDH7A1, SCN2A, CDKL5 y otros. Los hallazgos clínicos más comunes fueron retraso en el desarrollo, hipotonía central, microcefalia y características autistas. Aproximadamente el 60% respondió inicialmente a la terapia hormonal.</p>
<p>Abordaje multisistémico para el tratamiento de la AOS en el síndrome de Down.</p>	<p>E Finch et al., 2024</p>	<p>Los niños con SD tienen mayor riesgo de AOS debido a múltiples factores como macroglosia, hipertrofia adenoamigdalina, hipoplasia facial, hipotiroidismo, hipotonía y un IMC elevado.</p> <p>El avance maxilar y la cirugía bariátrica pueden ser tratamientos efectivos para la AOS grave en pacientes con SD, incluso cuando otros enfoques no han funcionado.</p>

		<p>La discapacidad intelectual no debe ser un factor que excluya a los niños con SD de tratamientos como la cirugía maxilar o bariátrica.</p> <p>La AOS no tratada puede tener consecuencias graves, y un enfoque de tratamiento multisistémico es crucial para un manejo efectivo de la AOS en niños con SD. La cirugía bariátrica, en particular, muestra resultados positivos en la pérdida de peso y la resolución de comorbilidades.</p>
<p>Terapia miofuncional orofacial asociada al uso de la placa palatina estimulante en niños con trisomía 21.</p>	<p>Ferreira et al., 2023</p>	<p>La edad y gravedad inicial mostraron gran relevancia en los resultados. El tratamiento temprano con SPP en niños con SD mostró mayores mejoras en los movimientos y la postura de los órganos orales, especialmente en los casos con condiciones iniciales más graves. La combinación de SPP con ORT es más eficaz que el tratamiento solo con SPP.</p> <p>Los mejores resultados observados se obtuvieron cuando el tratamiento comenzó antes de los 6 meses.</p>
<p>Mejora de la coordinación bimanual en niños con SD mediante entrenamiento Dohsa-hou.</p>	<p>Norouzi et al., 2022</p>	<p>El entrenamiento con Dohsa-hou mostró mejoras significativas en la precisión y consistencia de la coordinación bimanual en comparación con el grupo control. Dado que los niños con SD tienen un mayor riesgo de trastornos motores, este enfoque es una opción efectiva para mejorar su control motor.</p>

En el ensayo clínico de Wenwen Yu et al. (2020)¹⁴ se presenta la apnea obstructiva del sueño (AOS), una afección común en la infancia y puede tener consecuencias cardiovasculares, metabólicas, cognitivas y conductuales significativas si no se trata. En cuanto a la relación SD-AOS se ha informado que entre el 50 y el 75% de los niños con SD tienen AOS y la gravedad es de moderada a grave en casi la mitad. En lo que al tratamiento de la AOS se refiere, la adenoamigdalectomía se recomienda como tratamiento de primera línea en niños con hipertrofia adenoamigdalar. Sin embargo, esto no siempre es curativo, especialmente en los niños con SD ya que la mayoría de estos casos continúan teniendo AOS residual después de la adenoamigdalectomía, y por tanto, se recomienda la presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP) para los niños con contraindicaciones para la cirugía o la AOS persistente después de la operación.

Cabe señalar, sin embargo, que diversos factores como la baja adherencia al tratamiento y el riesgo de remodelación de la zona mediofacial con el uso prolongado limitan la efectividad de la CPAP, especialmente en casos de AOS leve. No obstante, considerando que la mayoría de los niños con SD presentan apnea de moderada a grave, el recurso a estrategias de fisioterapia respiratoria resulta una alternativa significativamente beneficiosa.

En el estudio de Khallaf et al., (2021)¹⁵ el síndrome de Down (SD) se asocia con hipotonía, laxitud ligamentosa, debilidad muscular y discapacidad intelectual, lo que afecta negativamente el equilibrio y el control postural. Estos déficits comprometen la movilidad y la participación en actividades diarias, especialmente debido a alteraciones estructurales en los pies como el pie plano, hallux valgus y otras deformidades frecuentes en esta población. Dichas alteraciones contribuyen a una base inestable para el movimiento, lo que aumenta el riesgo de caídas. El estudio muestra que los adolescentes con SD presentan mayor área de contacto en la parte media del pie y el antepié, así como un menor índice de arco, lo que está relacionado con la alta prevalencia de pie plano. A pesar de estas diferencias, no se encontró una correlación significativa entre el aumento del área de contacto plantar y la estabilidad postural. Esto sugiere que el deterioro del equilibrio en el SD es multifactorial, involucrando factores como hipotonía, déficits sensoriales, debilidad muscular proximal y retrasos en las respuestas posturales, más allá del área de apoyo plantar.

En el artículo de Koo et al., (2022)¹⁶ se expone que los niños con síndrome de Down nacen con un trastorno genético cromosómico que provoca deficiencias cognitivas, musculares y ortopédicas. Las articulaciones de las extremidades inferiores flexibles y la fuerza muscular reducida dificultan que los niños con SD generen suficiente fuerza plantar durante tareas que requieren un mayor rango de movimiento. Los resultados del análisis de correlación de Spearman mostraron una correlación negativa entre la rigidez de la articulación de la cadera y el ROM de la articulación de la rodilla y rigidez de la articulación del tobillo y ROM de la articulación de la rodilla para DS.

Yamanaka et al., (2023)¹⁷ Indican la importancia de que los niños con SD desarrollen un estilo de vida saludable para prevenir la obesidad de por vida. La AFMV ≥ 60 min/día o más de actividad física se considera beneficiosa para los niños con SD. Los niños con SD tuvieron menores cantidades de MPA, VPA y MVPA pero mayores cantidades de LPA y MVPA que los NC. En niños con SD con hipotonía de la musculatura, el mantenimiento de la actividad física diaria total puede ser posible ampliando la duración de la LPA.

En consecuencia, la LPA también debería tenerse en cuenta en la evaluación de la actividad física diaria de los niños con SD. Además, será necesario desarrollar y validar programas educativos de promoción de la actividad física que reconozcan la intensidad de las actividades correspondientes a las características físicas.

Nagarajan et al., (2023)¹⁸ indican que el espectro de los IESS genéticos es heterogéneo. En conjunto, los trastornos monogénicos son la causa más común de IESS genéticos. La trisomía 21, ALDH7A1, SCN2A, CDKL5 y ALG13 son las causas comunes de IESS genético. La hipotonía central, el retraso del desarrollo antes de la aparición de los espasmos, la aparición precoz de los espasmos (<6 meses de edad), los rasgos autistas y el dismorfismo facial fueron hallazgos notables observados en niños con IESS genético.

E Finch et al., (2024)¹⁹, expone el caso de una paciente de 17 años con Síndrome de Down que padece Apnea Obstructiva del Sueño (AOS) y obesidad severa. La AOS tiene una prevalencia de 69-76% de prevalencia en pacientes pediátricos con SD, y alguno de los factores que lo predisponen son: hipotonía general y de vías respiratorias, anomalías craneoencefálicas, obesidad, trastornos de la vía aérea y macroglosia. Los síntomas que presentaba la paciente eran ronquidos intensos, somnolencia y preferencia por dormir sentada, y la valoración inicial detectó y determinó los factores predisponentes mencionados anteriormente que dificultan la respiración.

En un primer momento se trató a la paciente con el tratamiento habitual: CPAP. Sin embargo, debido a la incomodidad expresada y el deseo de la madre de una mayor independencia se abandonó este tratamiento. Como alternativa, se realizaron varias cirugías (supraglotoplastia seguida de cirugía ortognática) e intervenciones (manga gástrica) que disminuyeron la obesidad y mejoran la apnea hasta alcanzar niveles normales. Gracias a estos tratamientos, la paciente duerme bien, lleva una vida activa físicamente, mantiene su peso y ha mejorado su calidad de vida.

En conclusión, los tratamientos habituales para el AOS en ocasiones no son suficientes para este tipo de pacientes y los tratamientos quirúrgicos más avanzados pueden ser más beneficiosos, y por tanto los pacientes diagnosticados con SD no se deben excluir de estas intervenciones ni de enfoques multisistémicos.

Ferreira et al., 2023²⁰, describen como la hipotonía muscular afecta el desarrollo orofacial, causando limitaciones funcionales en la succión, la respiración, la masticación y el habla y realizaron un estudio para investigar la efectividad de la terapia orofacial combinada con una placa palatina estimulante en niños con SD meses. Por un lado, la terapia orofacial consiste en ejercicios de estimulación muscular para tratar la hipotonicidad, y por el otro lado, la placa palatina se ocupa de mejorar la postura de la lengua y facilitar el cierre labial. Además, los tutores legales de estos pacientes recibieron pautas alimentarias y de eliminación de hábitos.

Este estudio de casos observacional lo realizaron 4 varones de 1 a 18 meses, y se compararon las evaluaciones finales frente a las iniciales. En los 4 pacientes se pudieron observar mejoras en la posición de la lengua y labios, sin embargo, estas fueron más significativas en aquellos pacientes en los que la intervención se llevó a cabo con edades más tempranas. Por tanto, este estudio concluye reconociendo el beneficio de la combinación de la terapia miofuncional orofacial con la placa palatina estimulante.

Norouzi et al., 2022²¹, se centró en el entrenamiento de Dohsa-hou, un método de rehabilitación japonés que incluye tanto entrenamiento físico como mental dirigido a facilitar el control de los sentidos corporales, y por tanto mejorar la precisión del rendimiento motor y la coordinación bimanual. La hipotonicidad presente en pacientes con SD tiene una influencia negativa en su “feedback” propioceptivo y, por tanto, en su control motor.

Para este ensayo controlado aleatorizado, un total de 40 niños con SD de entre 6 y 10 años fueron asignados a uno de los 2 grupos experimentales, entrenamiento de Dohsa-hou (sesiones de 45-60 minutos 3 veces por semana) o bien al grupo control. La precisión y coordinación bimanual se evaluó en 3 momentos; antes a la primera intervención, tras 7 semanas de intervención y 4 semanas después de finalizar la intervención (evaluación de seguimiento).

Una vez comparados los resultados de ambos grupos se mostró una mejora significativa en el grupo que había recibido el entrenamiento frente al que no, ya que la coordinación bimanual había mejorado y el número de errores se había reducido, mejorando así el control motor. Además, con la evaluación de seguimiento se comprobó que, además de efectivos, los resultados eran duraderos.

5. DISCUSIÓN

La presente revisión sistemática, explora la literatura de mayor actualidad con un moderado a alto grado de evidencia disponible para conocer la afectación de la hipotonía y patologías asociadas en pacientes con SD en el ámbito pediátrico, y comparar la eficacia de las distintas intervenciones posibles aplicables a la fisioterapia para mejorar la calidad de vida de estos pacientes. En los 8 artículos seleccionados y analizados, existen pocos resultados sobre los cuidados de la fisioterapia en pacientes con estas características, ya que, muchos de los artículos abordan tratamientos farmacológicos o quirúrgicos y no tanto intervenciones mediante ejercicio terapéutico dirigido al tratamiento de la alteración principal de interés.

Un tratamiento específico para la hipotonía, es importante para factores como, favorecer el desarrollo motor, autonomía, independencia, equilibrio, habla, respiración, y principalmente, para mejorar la calidad de vida del sujeto. Por otra parte, es importante tener en cuenta las particularidades de estos sujetos para la elección del tratamiento en el caso de la terapia física, ya que debe ser de fácil seguimiento y entretenido para una conveniente ejecución y adherencia.

Por lo tanto, el abordaje del SD mediante la fisioterapia, exige una comprensión integral de las múltiples comorbilidades asociadas, especialmente la hipotonía, la AOS, los trastornos del control motor y los déficits posturales. Los artículos revisados muestran una interrelación clara entre estas condiciones y las posibles intervenciones terapéuticas.

La hipotonía, es un rasgo común en el SD y está relacionado tanto con los problemas motores como con la AOS, se aborda de forma conjunta en varios estudios. Khallaf et al. (2021) y Koo et al. (2022) relacionan la hipotonía con déficits posturales y dificultades en la generación de fuerza plantar, hallazgos que se asocian con una base de apoyo inestable y un mayor riesgo de caídas. Estos estudios coinciden en el hecho de que el equilibrio y la estabilidad postural se ven comprometidos no solo por las alteraciones estructurales, como el pie plano, sino también por la debilidad muscular proximal y la deficiencia sensorial-propioceptiva, aspectos abordables mediante un tratamiento fisioterapéutico neuromuscular.

Siguiendo esta línea, el trabajo de Norouzi et al. (2022) introduce el entrenamiento Dohsa-hou, que mejora el control motor y la coordinación bimanual, actuando sobre la capacidad propioceptiva alterada por la hipotonía. Este enfoque, centrado en la percepción

corporal, relaciona los hallazgos de Koo et al. y Khallaf et al., al ofrecer una estrategia que integra el trabajo físico y sensorial, abordando el problema desde una perspectiva funcional. La necesidad de mantener la actividad física en esta población es evidente en Yamanaka et al. (2023), quienes destacan que los niños con SD presentan bajos niveles de MVPA, aunque pueden mantener niveles adecuados de LPA. Esta recomendación se relaciona directamente con la intervención fisioterapéutica en forma de programas adaptados de ejercicio sino que además fomentan la independencia y la funcionalidad general.

El artículo de Nagarajan et al. (2023) sitúa la hipotonía dentro de un campo neurológico más amplio, especialmente en pacientes con epilepsias genéticas como los IESS. Este contexto refuerza la idea de que la hipotonía y los retrasos en el desarrollo motor no son aislados, sino un componente de un conjunto más amplio que también debe ser tenido en cuenta en la planificación fisioterapéutica, integrando enfoques neurodesarrollativos, sensoriomotores y conductuales.

Por otro lado, la AOS es también una de las complicaciones más frecuentes en pacientes con SD, según Yu et al. (2020) y respaldado por Finch et al. (2024), quienes además indican factores predisponentes como la hipotonía general y orofaríngea, obesidad y anomalías anatómicas. Ambas investigaciones coinciden en que, aunque la CPAP y la adenoamigdalectomía son tratamientos estándar, su efectividad es limitada en esta población, lo que motiva la exploración de otras estrategias complementarias, como la fisioterapia respiratoria.

En este contexto, Ferreira et al. (2023) ofrecen una alternativa funcional con la terapia miofuncional orofacial y el uso de placa palatina estimulante, que mejora significativamente la postura lingual y el cierre labial, y por tanto, la función respiratoria, un aspecto directamente relacionado con la calidad del sueño y la sintomatología de la AOS. Esto enlaza con el estudio de Yu et al., al proponer intervenciones que, aunque no son curativas por sí mismas, pueden potenciar los resultados del tratamiento médico convencional de la apnea, especialmente cuando se inician a edades tempranas.

En resumen, los artículos revisados establecen relaciones terapéuticas claras. La hipotonía, los déficits posturales, el control motor deficiente, la AOS y la falta de actividad física no deben tratarse como problemas independientes, sino como componentes de un mismo cuadro que mediante la fisioterapia puede trabajarse desde un enfoque multidisciplinar, el cual es clave para mejorar la calidad de vida de los niños con SD y su inclusión funcional.

5.1. Limitaciones

Primeramente, se ha de destacar la escasa existencia de literatura que aborda la alteración del tono muscular en pacientes con SD. A pesar de que hay una gran investigación del síndrome, los artículos que refieren la afectación de la hipotonía en estos casos todavía plantean grandes deficiencias.

En segundo lugar, fue de gran dificultad el proceso de selección de artículos mediante los criterios de inclusión y exclusión descritos para obtener un número total adecuado de estudios para incluir en la presente revisión. Muchos resultados obtenidos no eran de utilidad ya sea por utilizar muestras de pacientes no deseados para la investigación (mayores de 18 años) o porque eran artículos anteriores a 2020. Además de la gran cantidad de ensayos clínicos planteados sin resultados publicados.

Seguidamente, resultó complejo encontrar estudios que cumplieran con los criterios de calidad de evidencia. Muchos de los ensayos clínicos inicialmente revisados, pese al correcto abordaje del tema de estudio y los prometedores resultados que pudieran llegar a ofrecer, mostraban marcados sesgos de selección de los participantes y de realización del estudio, falta de cegamiento de los participantes y/o de los investigadores, tamaño de muestra pequeño, y realización del ensayo en un solo centro hospitalario.

5.2. Líneas futuras

Una vez finalizada esta revisión sistemática, se considera conveniente apoyar a los investigadores para estudiar casos que abarquen la hipotonía en SD tratada mediante tratamiento fisioterapéutico y requerir más información a partir de ensayos clínicos con mayor calidad y alcance.

Como propuesta, las futuras investigaciones deberían incluir muestras más diversas y utilizar medidas de resultado validadas dando resultados consistentes.

Además, es importante destacar el valor de registrar cualquier tipo de información para los profesionales y estudiantes en formación que se están dedicando a este campo, debido a que existen numerosos casos en los que se llevan a cabo tratamientos y terapias efectivas y beneficiosas pero no son registradas, sin dar lugar a posibles estudios que puedan optimizar los resultados del tratamiento.

6. CONCLUSIÓN

Finalmente, tras el análisis de los resultados obtenidos de la revisión sistemática presente, se pueden establecer una serie de conclusiones relevantes que permiten conocer el impacto de la disminución del tono muscular en pacientes pediátricos con síndrome de Down.

En primer lugar, se ha observado que las alteraciones en el tono muscular que presentan estos pacientes afectan de manera considerable a su calidad de vida, limitando su desarrollo y por tanto su autonomía.

Asimismo, diversas intervenciones, tanto con terapia física como mediante procedimientos quirúrgicos, tratamientos farmacológicos y/u ortesis demuestran una mejoría significativa en los pacientes con SD que presentan un bajo tono muscular. Estas intervenciones deben comenzar desde la infancia, lo antes posible, cuando las habilidades motoras y cognitivas mejoran más rápidamente. Además, deben ser individualizadas, teniendo en cuenta las características del paciente.

Sin embargo, el rol de la fisioterapia frente a los cuidados de la hipotonía en pacientes con Trisomía 21 es un ámbito poco estudiado hasta la fecha, ya que se han encontrado numerosas limitaciones en los estudios revisados a la hora de buscar información, además de los pocos resultados. Esta falta de evidencia impide, en muchos casos, la aplicación de estos tratamientos e intervenciones estudiadas a la práctica terapéutica, y por tanto, la generalización de los resultados.

7. BIBLIOGRAFÍA

1. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Down syndrome. *Nat Rev Dis Primers* [Internet]. 2020;6(1):9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1038/s41572-019-0143-7>
2. De Santos-Moreno MG, Velandrino-Nicolás AP, Gómez-Conesa A. Hypotonia: Is it a clear term and an objective diagnosis? An exploratory systematic review. *Pediatr Neurol* [Internet]. 2023;138:107–17. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2022.11.001>
3. Rodríguez-Grande E-I, Vargas-Pinilla O-C, Torres-Narvaez M-R, Rodríguez-Malagón N. Neuromuscular exercise in children with Down Syndrome: a systematic review. *Sci Rep* [Internet]. 2022;12(1):14988. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1038/s41598-022-19086-8>
4. Rodríguez-Grande E-I, Buitrago-López A, Torres-Narváez M-R, Serrano-Villar Y, Verdugo-Paiva F, Ávila C. Therapeutic exercise to improve motor function among children with Down Syndrome aged 0 to 3 years: a systematic literature review and meta-analysis. *Sci Rep* [Internet]. 2022;12(1):13051. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1038/s41598-022-16332-x>
5. Shields N. Physiotherapy management of Down syndrome. *J Physiother* [Internet]. 2021;67(4):243–51. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jphys.2021.08.016>
6. Pino-Ramos SG-D, Romero-Galisteo RP, Pinero-Pinto E, Lirio-Romero C, Palomo-Carrión R. EFICACIA DE LA MARCHA EN CINTA RODANTE SOBRE EL DESARROLLO MOTOR DE NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL Y SÍNDROME DE DOWN [Internet]. *Medicinabuenosaires.com*. [citado el 25 de abril de 2025]. Disponible en: <https://www.medicinabuenosaires.com/PMID/34137695.pdf>
7. Garcia-Del Pino-Ramos S, Romero-Galisteo RP, Pinero-Pinto E, Lirio-Romero C, Palomo-Carrión R. Effectiveness of treadmill training on the motor development of children with cerebral palsy and Down syndrome. *Medicina (B Aires)*. 2021;81(3):367–74.
8. Richard N, Beydon N, Berdah L, Corvol H, Aubertin G, Taytard J. Nocturnal hypoventilation in Down syndrome children with or without sleep apnea. *Pediatr Pulmonol* [Internet]. 2020;55(5):1246–53. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/ppul.24703>
9. Martínez-González D, Cuesta-Vargas AI. ¿Las intervenciones con ejercicios mejoran el equilibrio en niños y adolescentes con síndrome de Down? Una revisión sistemática. *Fisioterapia* [Internet]. Disponible en: <https://academic.oup.com/fisioterapia/article/doi/10.1016/j.ft.2021.03.001>
10. Morgan C, Feters L, Adde L, Badawi N, Bancalé A, Boyd RN, et al. Intervenciones para mejorar los resultados sensoriales y motores en niños pequeños con hipotonía central: una revisión sistemática. *PubMed* [Internet]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33039353/>

11. National Institute for Health Research. About PROSPERO [Internet]. CRD York. Disponible en: <https://www.crd.york.ac.uk/PROSPERO/help/aboutprospero>
12. Morgan C, Novak I, Badawi N. Enriched environments and motor outcomes in cerebral palsy: systematic review and meta-analysis. *Pediatr Rehabil* [Internet]. 2020; Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0895435620305692>
13. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. La declaración PRISMA 2020: una guía actualizada para informar sobre revisiones sistemáticas. *BMJ* [Internet]. 2021;372:n71. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33782057/>
14. Yu W, Sarber KM, Howard JJM, Huang G, Hossain MM, Heubi CH, et al. Children with Down syndrome and mild OSA: treatment with medication versus observation. *J Clin Sleep Med* [Internet]. 2020;16(6):899–906. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.5664/jcsm.8358>
15. Khallaf ME, Fayed E, Sweif RE, Alsalem A. Relationship between dynamic foot-ground contact area and balance impairments in adolescents with down syndrome. *J Pediatr Rehabil Med* [Internet]. 2021;14(3):425–32. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3233/PRM-200764>
16. Koo D, Pathak P, Moon J, Panday SB. Analysis of the relationship between muscular strength and joint stiffness in children with Down syndrome during drop landing. *Technol Health Care* [Internet]. 2022;30(S1):383–90. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3233/THC-THC228035>
17. Yamanaka E, Inayama T, Okazaki K, Nakada T, Kojima M, Kita I, et al. The amount of light to vigorous physical activity (met's-hours/day) in children with and without Down syndrome attending elementary school in Japan. *Int J Environ Res Public Health* [Internet]. 2023;20(2):1293. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/ijerph20021293>
18. Nagarajan B, Gowda VK, Yoganathan S, Sharawat IK, Srivastava K, Vora N, et al. Landscape of genetic infantile epileptic spasms syndrome-A multicenter cohort of 124 children from India. *Epilepsia Open* [Internet]. 2023;8(4):1383–404. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/epi4.12811>
19. Finch CE, Raol N, Roser SM, Leu RM. Multisystem approach for management of OSA in Down syndrome: a case report. *J Clin Sleep Med* [Internet]. 2024;20(3):471–3. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.5664/jcsm.10914>