

### Patologías pulmonares raras asociadas a la trisomía 21

- Es importante conocer la asociación de la trisomía 21 con patologías pulmonares raras o poco frecuentes como la hem siderosis pulmonar o la mucoviscidosis.
- La manera de manifestarse, normalmente atípica, o el desconocimiento de la existencia de estas patologías asociadas a las personas con trisomía 21, suele retrasar el diagnóstico positivo dando lugar a una infravaloración de su prevalencia real y, en particular, a un tratamiento tardío.
- La hem siderosis pulmonar, si bien es una patología que se da con muy poca frecuencia, es 75 veces más frecuente en los niños con trisomía 21 que en la población neurotípica. El diagnóstico se caracteriza por la tríada: hemoptisis, anemia ferropénica y la presencia de opacidades alveolares o intersticiales en las imágenes pulmonares. En las personas con trisomía 21 es más precoz y más grave, suele complicarse con una hipertensión arterial pulmonar y las recaídas son más frecuentes. Dado que los síntomas de sangrado alveolar pueden ser discretos, se recomienda realizar una radiografía del tórax en todos los niños con trisomía 21 que presenten una anemia crónica o una disnea crónica y de etiología desconocida.
- El diagnóstico de mucoviscidosis debe plantearse ante un cuadro de infecciones respiratorias recidivantes. La prueba diagnóstica de referencia, que en este caso es la prueba del sudor, deberá plantearse como primera opción. Es necesario realizar un genotipado para adaptar el tratamiento al máximo.
- Una vez diagnosticadas, las personas con trisomía 21 deberán tener las mismas oportunidades de tratamiento que los pacientes neurotípicos.