

Convulsiones psicógenas no epilépticas o convulsiones falsas

junio 2023 | Brian Chicoine, MD - Director médico, Centro de síndrome de Down para adultos

Periódicamente nos hacen preguntas sobre "convulsiones falsas". También se les ha llamado "pseudoconvulsiones", pero ahora se denominan con mayor precisión convulsiones no epilépticas o convulsiones psicógenas no epilépticas (PNES). Algunos también las llaman crisis paroxísticas no epilépticas (también PNES). Hay un vídeo de descripción general disponible en el sitio web de la Epilepsy Foundation, que se abre en una ventana nueva. Cuando uno presencia el evento, tiene la apariencia de una convulsión. Sin embargo, una evaluación adicional (descrita a continuación) revela que el evento no tiene las anomalías correspondientes en el electroencefalograma (EEG).

Las familias generalmente describen que la persona sufre lo que parece ser una convulsión. Los síntomas pueden incluir movimientos involuntarios, falta de conciencia de su entorno, movimientos temblorosos, rigidez y otros. Otras descripciones reportadas por familias y personal de personas con síndrome de Down incluyen:

1. Asegurar al individuo que estos eventos no son ataques epilépticos.
2. Abordar inquietudes psicológicas y tratar problemas de salud mental (por ejemplo, ansiedad, depresión).
3. Desensibilización y reprocesamiento del movimiento ocular (EMDR).

Según la Epilepsy Foundation, “EMDR integra elementos de muchas psicoterapias, incluidas las terapias psicodinámicas, cognitivo-conductuales, interpersonales, experienciales y centradas en el cuerpo. Durante EMDR, el paciente presta atención a experiencias pasadas y presentes en breves dosis secuenciales mientras simultáneamente se concentra en un estímulo externo. Luego se le indica al paciente que permita que el nuevo material se convierta en el foco de la siguiente serie de atención dual. Esta secuencia de atención dual y asociación personal se repite muchas veces durante la sesión”.

Se sabe menos sobre las convulsiones psicógenas no epilépticas en personas con síndrome de Down. Dado que las crisis epilépticas son más comunes en personas con síndrome de Down, en ocasiones las CPNE pueden pasarse por alto. Muchas personas con síndrome de Down no pueden expresar sentimientos subjetivos de enfermedad psicológica o estrés. Por lo tanto, un individuo con síndrome de Down puede ser diagnosticado erróneamente con ataques epilépticos si no se reconocen otros síntomas de PNES. Sin embargo, no está claro si este es un problema significativamente común en personas con síndrome de Down o si es tan común en personas con síndrome de Down en comparación con personas sin síndrome de Down. Es necesario realizar más estudios para comprender mejor esta afección en personas con síndrome de Down.

Déficit de Atención y/o Déficit de Atención con Hiperactividad

Diciembre 2022 | Brian Chicoine, MD y Dennis McGuire, PhD, LCSW - Centro de síndrome de Down para adultos. Chicago

*Este artículo fue adaptado de Bienestar mental en adultos con síndrome de Down: una guía para las fortalezas y desafíos emocionales y conductuales, segunda edición.

¿Qué es el trastorno por déficit de atención/hiperactividad?

Los trastornos por déficit de atención son trastornos neurológicos que presentan los siguientes síntomas:

- Problemas con la atención,
- Comportamiento impulsivo y
- Distractibilidad.

Algunas personas tienen principalmente una actitud distraída. Otros tienen una conducta principalmente hiperactiva/impulsiva. (Tenga en cuenta que, en el DSM-5, ambos tipos de trastornos por déficit de atención se incluyen en la categoría general de trastorno por déficit de atención/hiperactividad o TDA/H.

Para ayudar a hacer distinciones entre los dos subtipos, utilizaremos las abreviaturas ADD-In para el TDA/H sin hiperactividad y TDAH para el TDA/H con hiperactividad). Además, algunas personas tienen un tipo combinado que tiene síntomas tanto de falta de atención como de hiperactividad/impulsividad.

Con estudios que muestran tasas de prevalencia de aproximadamente el 11 por ciento en niños sin discapacidad intelectual (Visser et al., 2014), el TDA/H es una de las afecciones neurológicas más comunes diagnosticadas en niños. En niños con síndrome de Down, un estudio encontró una tasa de prevalencia del 43,9 por ciento (Ekstein et al., 2011), aunque estudios anteriores habían encontrado tasas de prevalencia similares a las de niños sin síndrome de Down (Cohen y Patterson, 1998; Myers y Pueschel, 1991). .

Algunos médicos han escrito que otras afecciones, incluidos los problemas del sueño, los problemas de visión y audición y las enfermedades de la tiroides, pueden parecerse al TDA/H en niños con síndrome de Down (McBrien, 2012) y que, por lo tanto, el TDA/H podría diagnosticarse erróneamente.

El TDA/H a menudo afecta significativamente el desempeño académico y laboral de un niño, así como su funcionamiento y desarrollo social y emocional. Los problemas de atención y la distracción pueden dificultar que las personas se concentren y realicen tareas esenciales de manera organizada. Además, debido a la impulsividad, las relaciones con jefes y amigos pueden verse afectadas porque la persona puede tener problemas para esperar o guardarse los comentarios para sí misma. Un niño también puede tener dificultades para concentrarse en las conversaciones, lo que

puede hacer que parezca que no está interesado en otras personas. Algunas personas con esta afección también tienen dificultades para controlar sus emociones y comportamientos debido a la impulsividad y pueden volverse agresivas cuando se sienten frustradas o estresadas.

El TDAH infantil se reconoce desde hace muchos años, pero sólo recientemente se ha descubierto que afecta a un número considerable de adultos. Los adultos pueden tener los mismos problemas de falta de atención, impulsividad, desorganización y distracción que los niños, y esto puede tener el mismo efecto en su funcionamiento social, emocional, académico u ocupacional que en los niños. La hiperactividad parece ser menos común en adultos con TDAH, incluso en personas que tuvieron hiperactividad cuando eran niños. Las personas pueden “superar” la hiperactividad a medida que llegan a la edad adulta.

Aunque no hay investigaciones disponibles sobre las tasas de trastornos por déficit de atención en adultos con síndrome de Down, hemos evaluado una cantidad significativa de personas que padecen esta afección. Esto incluye a muchas personas con antecedentes de trastorno por déficit de atención con hiperactividad que parecían superar la hiperactividad en la edad adulta. Al igual que los adultos sin discapacidad intelectual, a menudo siguen teniendo problemas de atención e impulsividad y, por lo tanto, suelen beneficiarse de medicamentos que les ayuden a gestionar mejor estos problemas. También hemos visto algunos adultos con síndrome de Down que continúan teniendo hiperactividad, aunque el TDAH con hiperactividad es menos común en la edad adulta en personas sin síndrome de Down.

Síntomas del TDAH

¿Cómo se ve el TDAH (la forma hiperactiva de TDA/H) en adultos con síndrome de Down? Para responder a esta pregunta, puede resultar útil describir primero los síntomas típicos en los niños. Aunque muchos niños tienen altos niveles de actividad, los niños diagnosticados con este trastorno son tan activos que los padres a menudo los describen como "rebotando en las paredes". Los adultos con síndrome de Down que tienen TDAH muestran algunos de los mismos comportamientos hiperactivos que los niños. Muchos tienen problemas para dormir, hablan constantemente y distraídamente y no pueden quedarse quietos ni concentrarse el tiempo suficiente para realizar deportes, actividades o tareas escolares o laborales esenciales. El nivel de actividad en adultos con síndrome de Down puede no ser tan intenso como en niños con TDAH (con o sin síndrome de Down), pero, en comparación con otros adultos, su nivel es extremo. Este tipo de comportamiento puede resultar difícil para los cuidadores de adultos y niños.

¿Es TDAH o algo más?

La buena noticia sobre el TDAH es que las personas reciben ayuda debido a la intensidad de los síntomas y el impacto en las personas y sus cuidadores. Los síntomas simplemente no se pueden ignorar. Además, el TDAH es una afección conocida y ampliamente investigada que afecta a niños y adultos. Debido a esto, es probable que los maestros, pediatras y otros profesionales diagnostiquen esta afección cuando un niño o un adulto con síndrome de Down llega con hiperactividad. La mala noticia sobre el conocimiento generalizado del TDAH es que el comportamiento hiperactivo puede diagnosticarse como TDAH cuando en realidad la hiperactividad es causada por otra cosa.

Al revisar las referencias de personas a las que se les ha diagnosticado previamente TDAH, hemos descubierto que a menudo existe una explicación o diagnóstico alternativo para el comportamiento observado. Un diagnóstico preciso puede ser un desafío aún mayor para las personas con síndrome de Down que tienen una capacidad limitada para informar verbalmente problemas o síntomas.

Por ejemplo, según nuestra experiencia, a las personas con trastorno bipolar se les puede diagnosticar erróneamente TDAH porque el comportamiento maníaco puede parecer un comportamiento hiperactivo. Sin embargo, el comportamiento maníaco es sólo una parte del cuadro sintomático y verlo de esta manera puede conducir a tratamientos que pueden empeorar el problema. Por ejemplo, los medicamentos estimulantes (que a menudo se usan para tratar el TDAH) pueden aumentar el comportamiento maníaco o aumentar la intensidad de las fluctuaciones del estado de ánimo. Una anamnesis cuidadosa, que probablemente muestre las fluctuaciones del estado de ánimo (entre manía y depresión) características de este trastorno, puede mejorar la precisión del diagnóstico.

De manera similar, la manía puede diagnosticarse erróneamente como TDAH. Al igual que con el trastorno bipolar, esto puede llevar al uso de estimulantes, que pueden empeorar e intensificar la manía. La manía es a menudo una condición que ocurre cíclicamente y a menudo tiene altibajos, mientras que el TDAH suele ser más consistente en síntomas y nivel de intensidad.

También hemos visto personas con trastornos del espectro autista a las que se les diagnosticó TDAH. El autismo y el TDAH pueden coexistir en un mismo

individuo y ambos pueden coexistir en una persona con síndrome de Down. Se necesita una evaluación cuidadosa para descifrar si el diagnóstico es TDAH, autismo o ambos. Por ejemplo, algunos individuos pueden tener un comportamiento similar al hiperactivo, particularmente cuando están ansiosos o sobreestimulados. Si la atención se centra únicamente en la hiperactividad y el diagnóstico del TDAH, pasar por alto aspectos clave del trastorno del autismo, como la falta de relación con los demás y el deterioro de la comunicación, puede conducir a un diagnóstico inexacto. Sin el diagnóstico correcto, es posible que las personas no reciban el tratamiento médico y conductual esencial para el componente del autismo.

La ansiedad también puede diagnosticarse erróneamente fácilmente como TDAH. Este es particularmente el caso de las personas con síndrome de Down que tal vez no puedan verbalizar sus sentimientos pero expresan ansiedad a través de un comportamiento agitado e hiperactivo. ¿Cómo se separa la ansiedad del TDAH? Recomendamos ser particularmente sensible a la historia y longevidad de los síntomas presentados. El TDAH está presente en la primera infancia y se produce a lo largo de la vida de la persona. La intensidad de los síntomas puede cambiar con la edad, pero el trastorno seguirá presente de alguna forma reconocible en la edad adulta. Por otro lado, si el comportamiento “hiper” de la persona parece comenzar durante un momento estresante, entonces es más probable que el comportamiento sea ansiedad. Además, si el TDAH de la persona se presenta sólo en determinados entornos, como el aula de una escuela, esto puede significar que el entorno es estresante. A menudo, encontramos que la persona está sobre o insuficientemente estimulada en el ambiente estresante.

Finalmente, y quizás lo más importante, los síntomas del TDAH pueden ser simplemente el medio preferido de la persona para comunicar conductualmente la presencia de una situación estresante. Nuevamente, esto es particularmente probable en niños y adultos con síndrome de Down que tienen limitaciones para verbalizar pensamientos o sentimientos. Por lo tanto, un comportamiento que se parece al TDAH puede estar comunicando que existe un trastorno físico, un déficit sensorial (visual o auditivo), un cambio o pérdida estresante o un factor estresante ambiental. Como enfatizamos al evaluar cualquier cambio de comportamiento o síntoma psicológico, solo podemos llegar a la causa o fuente de un comportamiento si nosotros, como profesionales y cuidadores, nos convertimos en detectives y examinamos tantas áreas como sea posible (por ejemplo, física, sensorial, cambios ambientales y de etapas de la vida). Esta puede ser la única manera de determinar si son posibles otras razones o explicaciones para el comportamiento de la persona.

Síntomas del complemento ADD-in

Si se sobrediagnostica el TDAH, probablemente el ADD-In (falta de atención, sin hiperactividad) esté infradiagnosticado. Los niños y adultos con ADD-In suelen ser mucho menos perturbadores y difíciles de manejar que aquellos con TDAH. Sin embargo, es posible que tengan muchas menos probabilidades de ser diagnosticados y tratados por esta afección. Los estudios han demostrado que una cantidad sustancial de niños y adultos sin síndrome de Down no son identificados ni tratados por esta afección debido a la naturaleza más sutil de los síntomas (especialmente en comparación con personas con hiperactividad) (Ginsberg et al., 2014; Jensen & Cooper, 2002; Murphy y Barkley, 1996). Hemos descubierto que el diagnóstico puede ser

incluso más problemático para las personas con síndrome de Down que para otros grupos. Aparte de la dificultad de identificar los síntomas, el ADD-In puede no considerarse porque puede atribuirse con demasiada facilidad al síndrome de Down, incluso cuando las conductas no son características del síndrome de Down (Reiss et al. 1982).

Los niños y adultos con esta afección pueden flotar como si estuvieran en una niebla o en un estado de ensueño. Tienen grandes dificultades para concentrarse en las tareas escolares o laborales. Pueden tener problemas en situaciones sociales porque les cuesta escuchar a los demás o leer señales sociales. El estado de distracción y ensueño puede ser un problema aún mayor para las personas con síndrome de Down porque tienden a tener excelentes memorias visuales, que pueden aprovechar para “espaciarse”. Es posible que sus compañeros se burlen de ellos llamándolos “cadetes espaciales” o “soñadores”. ADD-In puede tener un profundo efecto negativo en la escuela, el trabajo o las relaciones sociales del individuo y esto, a su vez, puede tener un impacto desastroso en la autoestima de la persona.

Dada la naturaleza de los síntomas, ¿cómo diagnosticamos y tratamos el ADD-In en personas con síndrome de Down? Llevamos años tratando a adolescentes y adultos con síndrome de Down y, sin embargo, consideramos que se trata de un diagnóstico desafiante que puede pasarse por alto en personas con síndrome de Down. Aún así, hemos descubierto que varias pistas pueden ayudarnos a nosotros, así como a los cuidadores y padres, a identificar ADD-In en este grupo. Estas pistas se relacionan con diferentes presentaciones de síntomas en personas con síndrome de Down que tienen ADD-In en comparación con personas con el trastorno que no tienen síndrome de Down. También existen diferencias importantes entre las

personas con síndrome de Down que tienen y no tienen ADD-In que pueden ser instructivas.

En primer lugar, en cuanto a la presentación de los síntomas, una característica clave de las personas con ADD-In en personas sin síndrome de Down es que suelen ser caóticos y desorganizados. A menudo tienen grandes dificultades para establecer y seguir rutinas consistentes, lo que dificulta realizar las tareas diarias de manera confiable y eficiente. La resultante falta de un orden predecible suele ser muy frustrante para ellos y para sus familiares.

Hemos visto un patrón similar en algunas personas con síndrome de Down que tienen TDAH (TDA/H con hiperactividad), pero no en personas que tienen ADD-In (sin hiperactividad). Estos individuos tienen sentido del orden a pesar de tener síntomas de déficit de atención. A menudo pueden completar de manera confiable las tareas de la vida diaria, las tareas domésticas y laborales, si estas actividades son parte de su rutina habitual. Sus rutinas y ritmos parecen guiarlos a pesar de sus problemas de atención.

La dificultad clave que estas personas parecen tener a menudo es lidiar con el tiempo libre o no estructurado que está fuera de su rutina. Esto nos lleva a una diferencia importante entre las personas con síndrome de Down que tienen y no tienen ADD-In. En pocas palabras, las personas con síndrome de Down y ADD-In tienen grandes dificultades para entretenerse. En nuestra experiencia, esto contrasta con la mayoría de las personas con síndrome de Down, que suelen ser muy buenas para entretenerse y ocuparse durante su tiempo libre.

A lo largo de miles de entrevistas, hemos oído hablar repetidamente de adolescentes y adultos que realizan actividades especiales que disfrutan en su tiempo libre. Ejemplos de estas actividades incluyen dibujar, copiar palabras o letras, bordar, mirar televisión o películas, mirar fotografías familiares o incluso limpiar la habitación. De hecho, la mayoría de las personas con síndrome de Down son tan buenas para entretenerse que los padres y cuidadores a menudo se quejan de que dedican demasiado tiempo a estas actividades. Por lo tanto, cuando alguien no puede hacer esto, debería ser una señal de alerta para los cuidadores y profesionales, incluso si la persona es capaz de seguir las rutinas diarias.

Medicamentos

Los medicamentos son una parte importante del tratamiento para el TDAH y el ADD-In. Los medicamentos pueden ayudar a mejorar la atención, reducir la impulsividad y reducir la hiperactividad. Los medicamentos se dividen en dos categorías generales: estimulantes y no estimulantes.

Los medicamentos estimulantes estimulan el sistema nervioso central. Curiosamente, esto reduce los síntomas, incluida la hiperactividad. Los medicamentos aprobados incluyen metilfenidato (Concerta, Metadate y Ritalin; también disponible en parche, Daytrana), dextroanfetamina (Dexedrine), dexmetilfenidato (Focalin) y anfetamina/dextroanfetamina (Adderall). Los efectos secundarios de los medicamentos estimulantes en adultos incluyen nerviosismo, dificultad para dormir, tics motores, palpitaciones, pérdida de apetito, irritabilidad y otros. Encontrar el medicamento adecuado puede llevar algún tiempo. Incluso si alguien no responde bien a un estimulante, puede responder a uno de los otros medicamentos.

La otra opción es un medicamento no estimulante. Las opciones aprobadas por la FDA incluyen atomoxetina (Strattera) para niños y adultos y guanfacina (Intuniv) para niños. La atomoxetina inhibe la recaptación de la sustancia química cerebral norepinefrina, que se cree que desempeña un papel en la regulación de la atención. Puede causar efectos secundarios que incluyen problemas para dormir, fatiga, aumento de la sudoración, fatiga, palpitaciones y otros. La guanfacina estimula los receptores adrenérgicos alfa-2 y los efectos secundarios incluyen presión arterial baja, frecuencia cardíaca baja, somnolencia y otros. Algunas personas se benefician del uso de una combinación de un medicamento estimulante y guanfacina y/o atomoxetina. Bupropión (Wellbutrin) es un antidepresivo que también se ha utilizado para el TDAH y el ADD-In. La clonidina (Catapres) pertenece a la misma clase de medicamentos que la guanfacina y se ha utilizado para el TDAH, pero no cuenta con la aprobación de la FDA (Administración de Alimentos y Medicamentos).

Referencias

Cohen, W. I., & Patterson, B. J. (1998). Neurodevelopmental disorders in Down syndrome. In T. Hassold & D. Patterson (Eds.), *Down syndrome: A promising future, together*. New York: Wiley-Liss.

Ekstein, S., Glick, B., Weill, M., Kay, B., & Berger, I. (2011). Down syndrome and Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD). *Journal of Child Neurology*, 26(10), 1290–1295.

Ginsberg, Y., Quintero, J., Anand, E., Casillas, M., & Upadhyaya, H. P. (2014). Underdiagnosis of attention-deficit/hyperactivity disorder in adult patients: A review of the literature. *Primary Care Companion for CNS Disorders*, 16(3).

Jensen, P. S., & Cooper, J. R. (Eds.). (2002). *Attention Deficit Hyperactivity Disorder: State of Science—Best Practices*. Kingston, NJ: Civic Research Institute.

McBrien, D. (2012). Attention problems in Down syndrome: Is this ADHD? University of Iowa Stead Family Children's Hospital. Retrieved Sept. 3, 2020, from <https://uichildrens.org/health-library/attention-problems-down-syndrome-adhd>.

Murphy, K. R., & Barkley, R. A. (1996). The prevalence of DSM-IV symptoms of AD/HD in adult licensed drivers: Implications for clinical diagnosis. *Comprehensive Psychiatry*, 37, 393–401.

Myers B.A., & Pueschel, S. (1991). Psychiatric disorders in a population with Down syndrome. *Journal of Nervous & Mental Disorders*, 179, 609–613.

Reiss, S., Levitan, G. W., & Szysko, J. (1982). Emotional disturbance and mental retardation: Diagnostic overshadowing. *American Journal of Mental Deficiency*, 86, 567–574.

Visser, Susanna, N. et al. (2013). Trends in the parent-report of health care provider-diagnosed and medicated attention-deficit/hyperactivity disorder: United States, 2003–2011. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 53(1), 34– 46.e2.

Regresión en las Personas con Síndrome de Down

¿Qué es la regresión?

La regresión es un término general para la pérdida de habilidades de desarrollo previamente adquiridas en un individuo. Esto puede ser en las áreas de la vida diaria, el lenguaje, las habilidades/funciones motoras o la interacción social.

La regresión puede ocurrir en semanas o meses, o más rápidamente, y el transcurso del tiempo puede ayudar a determinar la causa probable de la regresión. La regresión puede deberse a muchas cosas y se asocia con una marcada disminución de una función previamente establecida.

Una de las causas de la regresión es un trastorno específico que se conoce como trastorno de regresión del síndrome de Down (DSRD), trastorno desintegrativo del síndrome de Down (DSDD) o regresión inexplicable en el síndrome de Down (URDS) y estos términos a veces se usan indistintamente. En este documento, utilizaremos "trastorno de regresión del síndrome de Down" (DSRD).

¿Cuáles son algunos de los síntomas asociados con el trastorno de regresión del síndrome de Down?

- Aislamiento social de amigos, familiares y compañeros de escuela/.
- Pérdida del lenguaje o disminución del lenguaje o Disminución o pérdida del habla, pérdida del uso de ciertas palabras, cambios en la estructura de las oraciones, “habla de bebé”, hablar en un susurro
- Pérdida de conocimientos previamente adquiridos hitos o habilidades del desarrollo
- Pérdida de independencia en actividades o necesidad de ayuda significativa con las actividades (p. ej., ya no puede ir al baño o usar el baño de forma independiente, alimentarse, vestirse o bañarse solo cuando antes podía)
- Desarrollo de características similares al autismo que no estaban presentes previamente (inicio en semanas, no crónico) o Disminución del contacto visual, repetición de cosas que dicen otras personas o repetición de líneas de películas/televisión, disminución de la muestra de empatía o emociones hacia los demás, ira o frustración con o sin arrebatos de comportamiento, estereotipia (movimientos repetitivos de las manos o del cuerpo), falta de interés en los demás
- Cambios en la actividad motora (rigidez, movimientos lentos, congelación, tics y/o movimientos adicionales que no tienen un propósito) o Movimientos repetitivos sin propósito (aleatorios), resistencia al movimiento pasivo (rigidez) y pérdida repentina del tono (cataplexia) a veces también se puede observar o “congelación” o lentitud en el movimiento.

- A veces, esto puede parecer una marcha lenta y arrastrada en la que los pies no se levantan del suelo. Catatonia es un término que describe la rigidez de los músculos cuando se colocan en ciertas posiciones (como mover un maniquí). Las personas con catatonia también pueden moverse lentamente o no iniciar bien los movimientos, mantener posturas extrañas o pueden tener hiperactividad repetitiva o sin propósito
- Cambio en los patrones de alimentación (p. ej., no querer o no tener interés en comer, lentitud extrema al comer) o Esto puede o no estar asociado con la pérdida de peso.
- Insomnio y dificultad para dormir
- Comportamientos compulsivos y/u obsesivos (p. ej., alinear juguetes, rigidez con rutinas que no estaban presentes previamente, hablar solo de un espectáculo/actividad/juego específico)
- Muecas faciales (cara contorsionada como si tuviera dolor o saborear algo agrio) o movimientos repetitivos de la boca que pueden imitar el comportamiento de masticación
- Contenidos de pensamientos o experiencias extraños (psicosis) o Esto puede incluir alucinaciones (ver o sentir cosas que no existen), delirios (creer en cosas que no son ciertas), alteraciones conciencia, o distorsiones de los recuerdos/conocimiento histórico.
- Estado de ánimo y afecto inapropiados (llorar aparentemente sin razón, reír incontrolablemente para sí mismos incluso en una situación que de otro modo sería solemne)
- Agresividad hacia uno mismo o hacia los demás → Aumento del diálogo interno o inicio de un diálogo interno que no estaba presente previamente Es de destacar que las personas con DSRD a menudo

tienen un inicio subagudo (menos de 3 meses) de estos síntomas en lugar de una disminución más gradual.

Si usted o un ser querido presenta alguno de estos síntomas, recomendamos una evaluación acelerada por parte de un experto. La presencia de "desencadenantes" que preceden a la aparición de los síntomas puede estar presente y puede incluir eventos negativos de la vida, cambios en el ambiente hogareño/escuela y enfermedades médicas u hospitalizaciones.

¿Necesito ser evaluado?

Si su ser querido experimenta alguno de estos síntomas, se recomienda una evaluación inmediata.

Puede haber problemas médicos o psicológicos que causen síntomas que imiten el DSRD y que podrían ser reversibles. Por lo tanto, es muy importante que una persona con síndrome de Down obtenga una evaluación médica temprana si muestra síntomas de regresión como los descritos anteriormente. Aunque los médicos no lo saben con certeza, también se supone que el diagnóstico y el tratamiento tempranos pueden mejorar los resultados.

¿Cuáles son las otras causas de regresión en personas con síndrome de Down?

- – Médico: Las personas con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de desarrollar varias afecciones médicas. Esto puede incluir apnea obstructiva del sueño (AOS), hipotiroidismo, trastornos de la columna cervical y enfermedad celíaca, por nombrar algunos. Si bien no se ha hecho una asociación directa con estas condiciones médicas y la regresión, es muy importante que trabaje con su proveedor médico para

descartar cualquier posible diagnóstico médico que pueda ser un factor que contribuya a la presentación de los síntomas.

- – Psiquiátrico/Psicológico: Se sabe que las personas con síndrome de Down tienen tasas más altas de depresión, ansiedad, catatonia, trastornos del espectro autista y trastorno por déficit de atención que las personas neurotípicas. La presencia de estas condiciones psiquiátricas en un individuo con síndrome de Down se complica por el hecho de que la discapacidad intelectual casi siempre también está presente, lo que limita la capacidad del individuo para expresar lo que está experimentando, pensando o sintiendo. Una hipótesis de la regresión es que es provocada por una enfermedad psiquiátrica o es consecuencia de ella. o No existe un “análisis de sangre” para diagnosticar trastornos psiquiátricos/psicológicos. Un profesional psiquiátrico o psicológico puede utilizar herramientas de detección, listas de verificación de síntomas, entrevistas y alguna evaluación formalizada para determinar qué diagnóstico se ajusta. o La catatonia ha sido reconocida como una característica común asociada con DSRD.

- La catatonia puede ser causada por condiciones psiquiátricas y/o médicas. Los síntomas pueden pasarse por alto fácilmente. Es importante detectar la catatonia porque existen tratamientos específicos para la catatonia. Las benzodiazepinas (especialmente lorazepam/Ativan) son eficaces para el tratamiento de la catatonia, pero otros medicamentos psiquiátricos también pueden ser útiles. Un tratamiento llamado terapia electroconvulsiva (TEC) también es eficaz para tratar a personas con regresión. o Las personas con regresión mediada por psiquiatría/psicología también pueden responder a

antidepresivos, medicamentos anticonvulsivos (medicamentos para las convulsiones/estabilizadores del estado de ánimo), medicamentos antipsicóticos y/o terapia electroconvulsiva (TEC). ♣ Se recomienda consultar con un especialista antes de iniciar estas intervenciones. Cada paciente es único y no existe un único medicamento o intervención que sea mejor, lo que puede requerir probar varios medicamentos diferentes antes de encontrar una respuesta positiva. o Los trastornos del espectro autista son más comunes en personas jóvenes con síndrome de Down. Para la regresión crónica o de desarrollo lento, el autismo comórbido puede ser una posible explicación, especialmente cuando se descartan otras causas. El propio trastorno del espectro autista (independientemente de la presencia del síndrome de Down) también se asocia con una mayor incidencia de catatonía.

- ─ Neurológico: las personas con síndrome de Down corren el riesgo de sufrir múltiples enfermedades neurológicas. Es importante descartar entidades comunes como convulsiones (también llamadas epilepsia), demencia (también llamada enfermedad de Alzheimer), accidentes cerebrovasculares y enfermedades mitocondriales. Dada la mayor prevalencia de estos trastornos en el síndrome de Down, generalmente recomendamos que todas las personas con síndrome de Down que experimenten regresión sean evaluadas por un neurólogo, preferiblemente uno familiarizado con la evaluación de personas con síndrome de Down, o un médico familiarizado con la enfermedad de Alzheimer en el síndrome de Down.

Algunas de las pruebas que los neurólogos pueden solicitar incluyen un EEG (que evalúa la presencia de convulsiones y/o epilepsia), una resonancia magnética (que se realiza con y sin contraste para evaluar las causas estructurales de la regresión y los cambios cerebrales asociados con la inflamación y la infección) y, a veces, una prueba de la médula espinal. punción (también llamada punción lumbar) que ayuda a evaluar infecciones, cambios en los neurotransmisores e inflamación. Los médicos también pueden ordenar un tipo especial de resonancia magnética llamada ARM que se usa para observar los vasos sanguíneos, específicamente en el cerebro y el cuello. A veces, los pacientes recibirán un tipo especial de tomografía computarizada llamada CTA en lugar de ARM, según la necesidad de sedación y el tipo de imágenes disponibles en el hospital específico. o A algunas familias les han dicho que su ser querido con síndrome de Down y regresión tiene “la enfermedad de Alzheimer de inicio temprano”. Esto es muy raro en personas menores de 40 años y se deben descartar otras causas antes de llegar a este diagnóstico. o Si una persona con síndrome de Down experimenta algún inicio repentino.

Algunas de las pruebas que los neurólogos pueden solicitar incluyen un EEG (que evalúa para convulsiones y/o epilepsia), resonancia magnética (realizada con y sin contraste para evaluar para causas estructurales de regresión y cambios cerebrales asociados con inflamación e infección) y, a veces, una punción lumbar (también llamada punción lumbar) que ayuda a evaluar la infección, los cambios en los neurotransmisores y inflamación.

Los médicos también pueden solicitar un tipo especial de resonancia magnética llamada ARM, que se utiliza para observar los vasos sanguíneos, específicamente en el cerebro y el cuello.

A veces los pacientes recibirán un tipo especial de tomografía computarizada llamada CTA en lugar de MRA dependiendo de la necesidad de sedación y del tipo de imágenes disponibles en el hospital específico.

A algunas familias les han dicho que su ser querido con síndrome de Down y La regresión tiene “enfermedad de Alzheimer de aparición temprana”. Esto es muy raro en personas menos mayores de 40 años y se deben descartar otras causas antes de llegar a este diagnóstico.

Si una persona con síndrome de Down experimenta algún inicio repentino (<24 horas) síntomas de debilidad, dificultad para hablar, dificultades de visión, problemas para tragar, dificultad para caminar o asimetría facial, esto podría indicar una emergencia médica y se recomienda evaluación urgente.

→ **Neuroinmunológico:** en un subconjunto de individuos con síndrome de Down y regresión,

Se ha encontrado inflamación del cerebro. Esto generalmente se identifica y confirma a través de una punción lumbar, EEG y resonancia magnética cerebral. Las punciones lumbares (a pesar del nombre) requieren una aguja que se inserta entre los huesos de la columna en un espacio lleno de líquido que rodea la médula espinal. El líquido que rodea el cerebro y la médula espinal se analiza en un laboratorio para

Informe a los médicos si hay evidencia de infección que requiera tratamiento o si hay son células inmunes que podrían estar causando inflamación.

Si se encuentra inflamación, existe alguna evidencia basada en casos que sugiere el uso de terapia de base inmune puede ser útil en DSRD,

Se recomienda un especialista en esta área. Las causas de la inflamación en el cerebro son variables y, a veces, el término "encefalitis autoinmune" puede ser aplicado.

Aunque ese término puede usarse con fines descriptivos, sigue siendo No está claro si este proceso es en realidad una encefalitis autoinmune o no.

Los anticuerpos específicos como se señaló anteriormente pueden ser útiles en los casos en que existe una sospecha de fenómeno neuroinmunológico. o se ha identificado que las inmunoterapias son beneficiosas en ambos individuos. con y sin anomalías diagnósticas en dos estudios grandes, sin embargo, no todas las personas deben recibir estos tratamientos. Discusión de los riesgos y beneficios.

Se recomienda el uso de inmunoterapia con su equipo de atención multidisciplinario.

Inmunológico/Endocrinológico: las personas con síndrome de Down corren el riesgo de sufrir una serie de Trastornos inflamatorios y endocrinos como enfermedad de la tiroides, enfermedad celíaca, afecciones reumatológicas (incluidas afecciones inflamatorias de la piel como la psoriasis) y diabetes. Aunque estos están más relacionados con síntomas prolongados (crónicos) de regresión, descartar o descartar estas enfermedades es valioso ya que son tratables.

→ **Genético:** la mayoría de las personas con síndrome de Down tienen trisomía (tres copias) de

cromosoma 21. A pesar de estos puntos en común, otras variaciones genéticas están presentes en todos.

Por tanto, la posibilidad de tener más de una variación genética en una sola persona está bien establecido y reportado. Dependiendo de los síntomas y la presencia de otros problemas médicos, las pruebas pueden incluir un panel específico o un análisis más amplio, denominado como secuenciación completa del exoma. Las pruebas metabólicas de sangre u orina a veces pueden detectar variación genética, pero no todas las personas con regresión requieren variación genética o metabólica.

— **Nutricional/Ambiental:** Algunos casos de regresión pueden ser causados por niveles severos de vitaminas, deficiencias, exposición a metales pesados o toxinas o infección. Estos son menos frecuentes reportado en personas con regresión, pero también puede evaluarse, especialmente si hay una antecedentes de exposición o alimentación o dieta muy restringida.

Identificar la posible causa de regresión en una persona con síndrome de Down es muy importante ya que las terapias que se pueden ofrecer son diferentes dependiendo de la causa.

El caso de regresión es exactamente igual al siguiente.

Nosotros, como comunidad médica, todavía estamos aprendiendo las mejores formas de realizar pruebas, diagnosticar y tratar a las personas.

con DSRD y un diálogo abierto entre usted y su médico es la mejor manera de optimizar la atención.

¿Qué pruebas se deben realizar?

Como existen muchas causas potenciales de regresión en personas con síndrome de Down, proponemos un amplio estudio que analiza diversas causas en función del perfil de cada individuo

Es necesario realizar todas las pruebas antes de comenzar un tratamiento, aunque algunas pruebas (como la resonancia magnética) o punción lumbar puede ayudar a guiar los tratamientos más adecuados para empezar.

¿Existe algún tratamiento?

No existe un tratamiento único para las personas con DSRD.

Si se encuentra regresión, su(s) médico(s) pueden trabajar juntos para brindarle las mejores opciones de tratamiento.

Recomendamos buscar consulta con un experto en psiquiatría, neurología y/o un proveedor familiarizado con el tratamiento de personas con síndrome de Down y regresión antes de comenzar una terapia. Se recomienda la atención multidisciplinaria de ser posible.

Es posible que sus médicos le recomienden un tratamiento mientras aún espera que le realicen las pruebas. Normalmente, esto no interferirá con la precisión de las pruebas cuando se realicen después de comenzar un tratamiento.

Para considerar la terapia inmune (por ejemplo, esteroides o IgIV), usted debe estar bajo cuidado de un neurólogo o inmunólogo con experiencia previa en el uso de inmunoterapia.

Al considerar medicamentos psiquiátricos o TEC, debe trabajar con un psiquiatra o Neurólogo familiarizado con el síndrome de Down. Al buscar la atención de profesionales de la salud aliados incluir psicólogos, terapeutas y trabajadores sociales también puede ser beneficioso cuando esta ayuda esté disponible.

¿Existen ensayos clínicos o investigaciones disponibles para la regresión del síndrome de Down?

Los profesionales que trabajan con la comunidad con síndrome de Down están investigando activamente las causas y tratamiento para la regresión en personas con síndrome de Down.

(

Síndrome convulsivo en personas con síndrome de Down y Alzheimer

Abril 2019 | Brian Chicoine, MD - Director médico, Centro de síndrome de Down para adultos

Las convulsiones son más comunes en todas las personas que desarrollan la enfermedad de Alzheimer (tanto personas con síndrome de Down como sin ella) que en las personas que no desarrollan la enfermedad de Alzheimer. Sin embargo, la incidencia de convulsiones como síntoma de la enfermedad de Alzheimer es mayor en personas con síndrome de Down que en personas sin síndrome de Down.

Para las personas sin síndrome de Down, las convulsiones suelen ocurrir más tarde en el curso de la enfermedad de Alzheimer. Para las personas con síndrome de Down, a veces las convulsiones son uno de los primeros síntomas.

Los tipos de convulsiones pueden variar desde convulsiones mioclónicas hasta convulsiones tónico-clónicas (de gran mal). Las convulsiones mioclónicas son breves y a menudo implican sólo un movimiento brusco de un brazo o una pierna (aunque también pueden afectar el tronco). Las convulsiones tónico-clónicas incluyen temblores y rigidez, a menudo de todo

el cuerpo, y generalmente se asocian con caídas y/o un cambio de conciencia.

Se pueden utilizar con éxito muchos medicamentos anticonvulsivos diferentes para tratar las convulsiones asociadas con la enfermedad de Alzheimer. El tipo de convulsión es uno de los factores en la selección del medicamento. Los efectos secundarios y la tolerabilidad también contribuyen a la elección del medicamento.

Si las convulsiones son poco frecuentes o leves, podemos comenzar con una dosis más baja de medicamento para limitar los efectos secundarios. La sedación y el aumento de la confusión son efectos secundarios potenciales de la mayoría de los medicamentos para las convulsiones y dosis más bajas pueden limitar los efectos secundarios.

Si las convulsiones son frecuentes y/o graves, consideramos comenzar con una dosis más alta para limitar (de forma más rápida y definitiva) las complicaciones de las convulsiones no tratadas. Sin embargo, las dosis más altas suelen estar asociadas con más efectos secundarios.

Las sacudidas mioclónicas leves y poco frecuentes suelen ser bien toleradas sin tratamiento y, en ocasiones, los efectos secundarios de los medicamentos se toleran menos que las sacudidas mioclónicas. Sin embargo, a veces las sacudidas mioclónicas pueden ser mal toleradas. Por ejemplo, las sacudidas repetidas del brazo pueden dificultar la alimentación o las sacudidas dramáticas del tronco (aunque sean una sacudida poco frecuente) pueden provocar que el individuo se caiga. El tratamiento puede ayudar con la dificultad para comer o las caídas.

Las convulsiones que experimentan algunas personas no responden bien a un medicamento. Aumentar la dosis hasta la dosis máxima recomendada es un primer paso. Es posible que algunas personas no toleren la dosis máxima recomendada debido a los efectos secundarios.

El siguiente paso puede ser agregar un medicamento adicional o cambiar a un medicamento diferente. A veces, agregar un nuevo medicamento seguido de retirar el primero es un enfoque exitoso. Especialmente si las convulsiones son graves, una vez que se controlan y se toleran los medicamentos, el proveedor puede recomendar no realizar más cambios (es decir, no suspender el primer medicamento). A veces se necesitan más de dos medicamentos.

A veces se debe tomar una decisión para equilibrar los efectos secundarios con un control óptimo. En otras palabras, a veces los efectos secundarios o incluso la gravedad de las convulsiones limitan la capacidad de eliminarlas por completo. Una convulsión ocasional puede ser inevitable. Sin embargo, en la mayoría de los casos, es posible eliminar las convulsiones con efectos secundarios limitados. Aunque, con el tiempo, las convulsiones pueden reaparecer y es posible que sea necesario cambiar la medicación.

Existe una amplia gama para el tratamiento de las convulsiones que incluyen levetiracetam (Keppra), ácido valproico (Depakote), lamotrigina (Lamictal), gabapentina (Neurontin) y otros.

El levetiracetam es un medicamento más nuevo y, a menudo, se utiliza con éxito. Muchos lo toleran bien. Los efectos secundarios observados incluyen sedación, particularmente en dosis más altas.

Muchas personas han tolerado el levetiracetam comenzando con una dosis más baja y aumentándola según sea necesario.

Por el contrario, algunas personas se agitan con levetiracetam. Esto puede requerir reducir la dosis o cambiar a un medicamento diferente.

MENOPAUSIA Y EFECTOS SOBRE LA COGNICIÓN EN LA MUJER CON SÍNDROME DE DOWN

¿Cuál es el efecto de la menopausia sobre la cognición en mujeres con síndrome de Down?

La menopausia, definida como el cese de la menstruación (período) durante 12 meses, ocurre a una edad ligeramente más temprana en las mujeres con síndrome de Down que en las mujeres sin síndrome de Down. Se informa que la edad promedio de la menopausia en mujeres con síndrome de Down es 48 años (Seltzer et al., 2001). La edad media de la menopausia entre las mujeres blancas de los países industrializados oscila entre 50 y 52 años, con ligeras evidencias de un aumento histórico de la edad de la menopausia a lo largo del tiempo. Estos inicios parecen variar según la raza y el origen étnico y se ven afectados por factores demográficos y de estilo de vida (Gold, 2011).

Algunas mujeres sin síndrome de Down informan cierta confusión y deterioro de la memoria a medida que llegan a la menopausia. Sospechamos que esto también es cierto para algunas mujeres con síndrome de Down. Es difícil delimitar en qué medida el cambio se debe a la menopausia y en qué medida a otros factores (como la enfermedad de Alzheimer), especialmente en las primeras etapas. Es más probable que el deterioro progresivo sea la enfermedad de Alzheimer. Curiosamente, Coppus et al. (2010) informaron

una correlación significativa entre la edad de la menopausia y el diagnóstico de demencia en mujeres con síndrome de Down. En su estudio, la edad temprana de la menopausia se asoció con un riesgo 1,8 veces mayor de demencia.

Hace varios años, hubo mucho interés sobre si el estrógeno o la terapia de reemplazo hormonal (ERT/HRT) podrían prevenir la confusión o incluso la enfermedad de Alzheimer en mujeres (con o sin síndrome de Down). Los estudios sobre el efecto de la TRE/TRH en la prevención de la confusión y/o la enfermedad de Alzheimer en mujeres sin síndrome de Down no han sido concluyentes y son contradictorios. Algunos estudios muestran una disminución de la demencia, otros no muestran ningún efecto y otros muestran un aumento de la demencia. No conocemos ningún estudio que se haya realizado específicamente en mujeres con síndrome de Down sobre el uso de ERT/HRT para prevenir la enfermedad de Alzheimer. Sin embargo, en un artículo de 2018, Schupf et al. Señaló que las mujeres con síndrome de Down tienen un intervalo corto entre la menopausia y el inicio del deterioro cognitivo. Escriben que esto "sugiere una oportunidad para evaluar la eficacia de la ERT/HRT para retrasar o prevenir la demencia en esta población de alto riesgo, aunque las cuestiones relativas a la formulación óptima y el momento de la terapia hormonal aún no están resueltas". Por lo tanto, se necesitan más estudios.

En conclusión:

Sospechamos que al menos cierta confusión leve y deterioro de la memoria pueden estar asociados con la menopausia en mujeres con síndrome de Down.

La menopausia precoz se asocia con un mayor riesgo de demencia en mujeres con síndrome de Down.

No conocemos ningún estudio que demuestre que tomar ERT/HRT trate el deterioro de la memoria o prevenga la enfermedad de Alzheimer en mujeres con síndrome de Down.

Referencias

Coppus, A.M., Evenhuis, H.M., Verberne, G.J., Visser, F.E., Eikelenboom, P., van Gool, W.A., Janssens, A.C., & van Duijn, C.M. (2010). Early age at menopause is associated with increased risk of dementia and mortality in women with Down syndrome. *Journal of Alzheimer's Disease*, 19(2), 545-50. <https://doi.org/10.3233/JAD-2010-1247>

Gold, E.B. (2011). The timing of the age at which natural menopause occurs. *Obstetrics and Gynecology Clinics of North America*, 38(3), 425-440. <https://doi.org/10.1016/j.ogc.2011.05.002>

Schupf, N., Lee, J.H., Pang, D., Zigman, W.B., Tycko, B., Krinsky-McHale, S., & Silverman, W. (2018). Epidemiology of estrogen and dementia in women with Down syndrome. *Free Radical Biology & Medicine*, 114, 62-68. <https://doi.org/10.1016/j.freeradbiomed.2017.08.019>

Seltzer, G.B., Schupf, N., & Wu, H.S. (2001). A prospective study of menopause in women with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 45(Pt 1), 1-7.

Epilepsia y síndrome de Down

Las convulsiones son ondas de actividad eléctrica anormal en el cerebro. El cerebro tiene múltiples células nerviosas que crean y reciben impulsos eléctricos que ayudan a las células a comunicarse entre sí. Durante una convulsión, estos impulsos eléctricos son anormales y, a menudo, excesivos, lo que puede provocar comportamientos, conciencia y movimientos anormales.

Definición de epilepsia:

La epilepsia es la tendencia a tener convulsiones recurrentes.

Las convulsiones pueden ser más comunes en personas con síndrome de Down (SD). Existe una correlación entre las convulsiones y la enfermedad de Alzheimer y las personas con síndrome de Down tienen una mayor incidencia de la enfermedad de Alzheimer. Un estudio demostró que hasta el 84% de los pacientes con síndrome de Down y enfermedad de Alzheimer sufrían convulsiones.

Causas de las convulsiones:

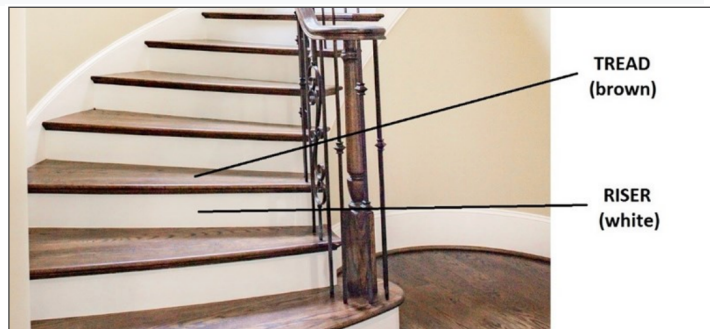
Epilepsia: disfunción cerebral con actividad eléctrica anormal intermitente. Puede estar relacionado con una lesión cerebral, un derrame cerebral o una infección. También puede heredarse.

Convulsiones provocadas: pueden ser causadas por niveles bajos de azúcar en sangre, desequilibrios de electrolitos o ciertos medicamentos.

Consejos para Subir y Bajar Escaleras en Forma Segura

Convulsiones no epilépticas: no causadas por una actividad cerebral anormal. Puede ser por desmayos, trastornos musculares o una condición psicológica.

Abril 2023 | Katie Frank, PhD, OTR/L y Abby Rowley, LCSW - Centro de síndrome de Down para adultos Subir y bajar escaleras puede resultar un desafío para algunas personas con síndrome de Down. El envejecimiento, las diferencias en la percepción de la profundidad, la marcha inestable y otros problemas pueden contribuir a la dificultad para subir escaleras. Las sugerencias a continuación pueden ayudar a subir y bajar escaleras de forma segura.



- Asegúrese de que haya al menos un pasamanos. Lo mejor es tener dos pasamanos (uno en cada pared o lado cuando sea posible).
- Mantenga las escaleras bien iluminadas. Cuando sea posible, incluya luces en las paredes arriba y abajo de la escalera.
- Retire fotografías y otras decoraciones de las paredes de la escalera para minimizar las distracciones.

- Utilice una cinta antideslizante en la huella del escalón.
- Proporcione contraste entre la banda de rodadura y la contrahuella del escalón. Considere usar diferentes colores de pintura o cinta adhesiva para la banda de rodadura y la contrahuella.
- Si es posible, agregue un telesilla.
- Los cuidadores pueden usar un cinturón de seguridad para ayudar a su ser querido a subir y bajar escaleras.
- Cuando todo lo demás falla, deslízate hacia arriba y hacia abajo sobre tu trasero.
- Para las personas que tienen miedo de subir o bajar escaleras, aquí hay algunas estrategias instantáneas que pueden resultar útiles:
- Ofrezca apoyo físico, como sostener la mano o el brazo de la persona.
- Déle tiempo a la persona para que se prepare para subir o bajar las escaleras.
- Anime al individuo a utilizar estrategias calmantes, como respirar profundamente.
- Utilice frases tranquilizadoras como:
- "Podemos tomarnos todo el tiempo que necesites".
- "Estaré aquí contigo".
- "Agarrémonos de la barandilla".
- "Contemos nuestros pasos a medida que avanzamos".
- Considere caminar frente a la persona y dejar que se sujete de sus hombros. Si puede caminar hacia atrás, mire hacia la persona y sostenga sus manos. Además de guiar a la persona, puede bloquear o limitar su campo de visión para que no se sienta tan abrumado por la altura.

Prevención de la Apnea Obstructiva del Sueño

- Elogie los esfuerzos/intentos del individuo para subir o bajar escaleras.

Mayo 2019 | Service of Educational resources Mayo Clinic

La apnea del sueño ocurre cuando el aire no entra y sale normalmente de los pulmones mientras se duerme.

Hay tres tipos de apnea del sueño:

Apnea obstructiva del sueño: las vías respiratorias se cierran cuando la persona respira para que el aire no pase a los pulmones.

Apnea central del sueño: el cerebro no envía señales apropiadas a los músculos respiratorios, por lo que los músculos no impulsan el aire dentro y fuera de los pulmones.

Apnea del sueño obstructiva y central combinada

Los factores de riesgo de la apnea del sueño incluyen obesidad, circunferencia del cuello grande, vías respiratorias estrechas, ser hombre, edad avanzada, antecedentes familiares, uso de alcohol o sedantes, tabaquismo y congestión nasal.

La apnea del sueño es significativamente más común en personas con síndrome de Down. Las razones más probables tienen que ver con la anatomía y fisiología de las vías respiratorias. La apnea obstructiva del sueño es el tipo más común en personas con síndrome de Down.

¿Qué se puede hacer para prevenir o disminuir el riesgo de apnea del sueño?

El control del peso es una forma de reducir el riesgo de apnea del sueño. Si bien las personas con síndrome de Down que tienen un peso corporal normal pueden tener apnea del sueño, la obesidad aumenta las posibilidades de tener apnea del sueño y probablemente la hace más grave.

Minimizar la congestión nasal también puede reducir o prevenir la apnea del sueño. La congestión nasal se puede controlar mediante diversos medios según la causa.

Limitar el alcohol y los sedantes también puede limitar la apnea del sueño. Dejar de fumar puede ser útil. Sin embargo, sólo unas pocas de las personas con síndrome de Down a las que hemos atendido (de más de 6000 que hemos atendido) han fumado, por lo que parece ser un factor de riesgo limitado en las personas con síndrome de Down.

¿Qué pasa con las opciones quirúrgicas?

Existen algunos tratamientos quirúrgicos. En realidad, estas no son medidas de prevención, pero pueden ayudar con la apnea del sueño. En los niños, la extirpación de las amígdalas y las adenoides puede abrir las vías respiratorias y reducir (o eliminar) la apnea del sueño. También se puede considerar la cirugía para abrir una vía respiratoria estrechada por otras razones. La cirugía para abrir las vías respiratorias tiende a ser menos efectiva en adultos con síndrome de Down en comparación con niños con síndrome de Down. Existe un procedimiento quirúrgico más nuevo llamado Inspire que utiliza un dispositivo implantado similar a un marcapasos para mover la lengua hacia adelante y abrir las vías respiratorias. Nuevamente, esto es realmente un tratamiento, no una prevención.

En resumen, las posibles medidas preventivas para la apnea del sueño incluyen:

Mantener un peso saludable

Manejo de la congestión nasal

Evitar fumar

Apnea Obstructiva del Sueño y Uso de la Máquina CPAP

Limitar el alcohol y los sedantes.

Shweta Gandhi, DO - Family Medicine Resident, Advocate Lutheran General Hospital

Las personas con síndrome de Down son más susceptibles a la apnea obstructiva del sueño. Sus vías respiratorias superiores suelen ser más pequeñas debido a una lengua más grande y un maxilar (mandíbula superior) más pequeño.

Otros factores pueden contribuir a un paso de las vías respiratorias más estrecho, como un tono muscular más bajo, obesidad, agrandamiento de las amígdalas e hipotiroidismo.

Analizaremos la CPAP y consejos para un uso exitoso.

CPAP significa **P**resión **P**ositiva **C**ontinua en las vías **R**espiratorias. Se administra mediante una máquina que sopla aire en las vías respiratorias superiores a una presión constante preestablecida. La máquina está conectada mediante una manguera de aire a una máscara que se coloca en la cara mientras se duerme. La presión positiva expande las vías respiratorias superiores y evita su colapso.

El ajuste de presión óptimo se identifica durante un estudio de titulación (ajuste), durante el cual se prueban diferentes presiones para determinar la presión más baja necesaria para prevenir la obstrucción.

Si bien la CPAP puede parecer engorrosa al principio, la mayoría de las personas se adaptan con éxito a ella y aprenden a asociar su uso con sentirse mejor durante el día.

La máquina CPAP

La máquina CPAP consta de 3 partes; el motor, la manguera y la máscara. El motor toma aire ambiental y lo presuriza para brindar la cantidad perfecta de presión de aire que necesita para eliminar la obstrucción. La manguera simplemente lleva el aire del motor a la mascarilla. La mascarilla viene en todas las formas y tamaños para ayudar a la persona a sentirse cómoda al usarla.

Hay 3 tipos diferentes de mascarillas: almohada nasal, mascarilla nasal y mascarilla facial completa. La almohadilla nasal, la más pequeña, sólo entra por las fosas nasales. Permite a los usuarios usar sus anteojos y es bueno para personas que duermen activamente y dan vueltas y vueltas mucho, pero no es ideal para personas que respiran por la boca. La mascarilla nasal es triangular y se ajusta sobre la nariz. Es mejor para ajustes de presión más altos y permite un flujo de aire más natural que la almohada. Una vez más, no son ideales para quienes respiran por la boca o para quienes padecen alergias y congestión nasal significativa. La mascarilla facial cubre la nariz y la boca. Esto es ideal para quienes respiran por la boca y quienes tienen obstrucción o congestión nasal.

Consejos y trucos para CPAP

Para sentirse cómodo al usar la mascarilla, comience a usar el CPAP durante períodos cortos durante el día mientras se relaja o mira televisión. Esto ayudará a que su familiar se sienta cómodo usando la mascarilla y le ayudará a sentirse más natural al conciliar el sueño por la noche.

Haga de la CPAP parte de su rutina antes de acostarse. Como sabemos, a nuestras personas con síndrome de Down les gusta tener una rutina en sus vidas. Agregar CPAP a la rutina nocturna ayudará a que se sienta más natural y, al mismo tiempo, les ayudará a sentirse más descansados por la mañana y a tener más energía durante el día.

Haz pequeños ajustes hasta que quede perfecto. Hacer pequeños ajustes en casa con las correas y el arnés puede ayudar a que sea más cómodo. Vea qué tipo de mascarilla es más cómoda para dormir mejor.

La mayor cantidad de problemas ocurren cuando la mascarilla no se ajusta correctamente. Si la máscara es demasiado pequeña, no sellará correctamente y el aire puede escaparse por el costado y entrar en los ojos.

Si tiene congestión nasal, esto puede deberse a su CPAP. Puede utilizar un aerosol nasal salino o un descongestionante para ayudar. Hable con su proveedor de atención médica antes de comenzar a tomar descongestionantes o antihistamínicos.

La CPAP puede provocar sequedad en la boca, la garganta o la nariz. Muchos dispositivos tienen un humidificador calentado para ayudarle a respirar aire cálido y húmedo a través de la mascarilla.

Si alguno de estos consejos no funciona, comuníquese con su centro del sueño o con su proveedor de atención médica.

El Diagnóstico Dual: Síndrome de Down y Autismo

National Down Syndrome Society

Se estima que alrededor del 16-18% de las personas con síndrome de Down también presentan un trastorno del espectro autista (TEA).

El grupo de trabajo DS-ASD del Grupo de Interés Médico sobre el Síndrome de Down de EE. UU. colaboró con Autism Speaks para crear una página que describe los síntomas asociados con el síndrome de Down y el TEA concurrentes, muestra las formas en que el autismo se presenta de manera diferente en las personas con síndrome de Down y proporciona recursos a las familias. y médicos sobre DS-ASD.

El síndrome de Down y el autismo son condiciones de oportunidad, lo que significa que cualquier persona, en cualquier lugar, independientemente de su raza, credo o nivel socioeconómico, puede tener un hijo con cualquiera de las dos condiciones. Se cree que hasta el 18%¹ la investigación sugiere hasta un 39%² de individuos con síndrome de Down también presentan trastorno del espectro autista. Ambos síndrome de Down y el autismo puede ser un desafío cada una por separado, sin la combinación, sin embargo cuando se combinan los desafíos se multiplican y puede ser bastante complejo.

Comportamientos a notar

Antes de los 3 años:

- Comportamientos motores repetitivos
- Fascinación y contemplación de luces, ventiladores de techo,
 - dedos
- Movimientos oculares episódicos
- Rechazo extremo de alimentos
- Juego inusual con juguetes u otros objetos.
- Deterioro del lenguaje receptivo
- Lenguaje hablado poco o nada significativo,
- gestos o señales

Niños a partir de los 3 años y mayores:

- Historia de regresión del desarrollo
- Hiper o hipoactividad, poca atención, impulsividad.
- y mala organización
- Vocalizaciones inusuales
- Capacidad de respuesta sensorial inusual
- Dificultad con cambios en la rutina o familiar.
- alrededores
- Ansiedad extrema, temor o agitación
- Trastornos del sueño
- Comportamientos disruptivos
- Adolescentes y adultos:
- Falta significativa de respuesta social o relación con
- familia o amigos
- Falta de interés o capacidad para desarrollar relaciones.
- con compañeros

- Antisocial, ansioso o temeroso en presencia de personas.
- ellos no saben
- Comportamientos motores estereotipados y repetitivos intensificados
- Obsesión o fascinación por objetos inanimados.
- Falta de habilidad o interés en el juego creativo.
- Manipulación de objetos de forma rígida.
- Sensibilidad intensificada a ciertos tipos de información sensorial.
- Berrinches y arrebatos frecuentes, así como ataques verbales o
- agresión física
- Gran dificultad para adaptarse a las transiciones
- Caerse al suelo y negarse a moverse

Tenga en cuenta que muchos de estos comportamientos son normales para niños con síndrome de Down en ciertos puntos de desarrollo. Además, un niño con síndrome de Down puede experimentar un desarrollo relativamente normal pero luego retroceder desarrollando estos comportamientos entre los tres y siete años.

Cuando uno o dos de estos comportamientos se vuelven predecibles, extremos o resistente al cambio, su hijo puede beneficiarse de una evaluación exhaustiva del espectro autista trastorno realizado por un profesional con experiencia en trabajando con niños con síndrome de Down.

Qué hacer si sospecha de TEA

Si cree que es necesario realizar una evaluación, observe atentamente, tome notas y ármate con información actual.

Los padres que han sido persistentes y con el tiempo finalmente consiguen la respuestas a sus preguntas.

Al buscar una evaluación, asegúrese de preguntar si el proveedor tiene experiencia con Evaluación del autismo en una persona/niño con síndrome de Down.

También es importante hacer lo siguiente para cuidar usted mismo como cuidador:

- Aumenta tu círculo de apoyo, pide ayuda a familiares,
- amigos, personal de apoyo de la escuela, familia de la iglesia, etc.
- Busque un asistente de cuidado personal (PCA) o
- servicios de relevo
- Aquellos que se encuentran luchando con su
- Las emociones con respecto al segundo diagnóstico pueden beneficiarse de trabajar con un consejero profesional o la familia
- Únase a la conexión entre el síndrome de Down y el autismo
- Páginas de soporte de Facebook e Instagram
- Ubica grupos de soporte de chat en línea

Beneficios de saber

Muchos padres han expresado que una vez que su hijo recibió el diagnóstico adicional de autismo, se convirtió en el cuestión más importante.

Le diré que el autismo casi siempre “supera” al Síndrome de Down, con conductas difíciles y educativas.

Los desafíos son los principales problemas en sus vidas.

Un diagnóstico formal es importante porque:

1. Ayuda a obtener servicios escolares y comunitarios necesarios que diseñados para niños con autismo
2. Explicar por qué un niño con síndrome de Down y autismo se desarrollan y actúan de manera diferente

3. Ayuda a los padres y miembros de la familia extendida a entender mejor, apoyar y guiar a su hijo

Si bien los padres de niños con DS-TEA a veces pueden sentirse solos, se están intensificando los esfuerzos para que el apoyo y las ayudas estén disponibles.

Cada vez hay más conciencia de las necesidades de las personas con diagnóstico dual con DS-ASD, y se están realizando esfuerzos en diferentes partes del mundo para satisfacer esas necesidades.

Hay muchas razones para mantener la esperanza sobre la futuro.

A medida que se aprende más sobre la intersección de Síndrome de Down y autismo, contaremos con mejor atención a la salud y educación

Es probable que las estrategias se vuelvan más claras, allanando el camino para un mejor futuro,

Los soliloquios

Es común que las personas con síndrome de Down hablen solas como parte de su forma de comunicación y expresión. Hablar solos puede ser una forma de procesar información, practicar habilidades lingüísticas, expresar emociones o simplemente disfrutar de la comunicación consigo mismos.

Hablar solos puede ser especialmente común en personas con síndrome de Down que tienen dificultades en el habla o en la comunicación verbal. Puede ser una forma de practicar y mejorar sus habilidades lingüísticas, así como de fortalecer su autoconfianza y autoexpresión.

Es importante tener en cuenta que hablar solos no debe ser motivo de preocupación, a menos que interfiera significativamente con las actividades diarias o cause angustia a la persona o a los demás. En la mayoría de los casos, hablar solos es una forma normal y saludable de comunicación y expresión para las personas con síndrome de Down.

Los diálogos internos pueden ser útiles

Las familias y los cuidadores deben comprender que el diálogo interno no sólo es "normal" sino también útil.

El diálogo interno juega un papel esencial en el desarrollo cognitivo de todos los niños. El diálogo interno ayuda a los niños a coordinar sus acciones y pensamientos y parece ser una herramienta importante para aprender nuevas habilidades y un pensamiento de nivel superior.

Suzy, de tres años, dice para sí misma: "Esta pieza roja va en el agujero redondo".

Luego Suzy pone la pieza roja en el agujero redondo del rompecabezas.

Sospechamos que el diálogo interno tiene el mismo propósito útil de dirigir el comportamiento de los adultos con síndrome de Down.

Analicemos el caso de "Sam" (no es su nombre real), de veintidós años.

Su madre informó la siguiente escena:

Le pide a Sam que asista a una función familiar un domingo por la tarde. La rutina habitual de Sam es ir al cine los domingos por la tarde. Sam le dice a su madre que no irá con la familia. Entonces la madre le pide a Sam que lo piense mejor. Sam se va corriendo a su habitación y cierra la puerta.

Su madre escucha este diálogo:

"Deberías ir con tu familia, Sam".

"Pero quiero ir al cine".

"¡Escucha a tu mamá!"

"Pero el domingo es mi día de cine".

"Puedes ir el próximo domingo".

La madre de Sam dijo que él fue a la función familiar, con la condición de que podría ir al cine el domingo siguiente.

Es posible que Sam haya estado hablando con una persona imaginaria o discutiendo consigo mismo, pero Sam claramente logró hacer frente a una situación que no era de su agrado.

En los niños sin problemas de aprendizaje identificados, el uso del diálogo interno se internaliza progresivamente con la edad. Además, los niños con mayores capacidades intelectuales parecen internalizar antes su diálogo interno.

A medida que el diálogo interno se transforma en un pensamiento de nivel superior, se abrevia y el niño comienza a pensar en lugar de decir las instrucciones de su comportamiento. Por lo tanto, las dificultades intelectuales y del habla de los adultos con síndrome de Down pueden contribuir a la alta prevalencia del diálogo interno audible.

En general, las funciones del diálogo interno entre los adultos no están tan bien investigadas ni comprendidas.

La experiencia común sugiere que los adultos continúan hablando solos en voz alta cuando están solos y enfrentan tareas nuevas o difíciles.

Aunque esto puede ser mucho menos frecuente, los usos del diálogo interno del adulto parecen consistentes con los hallazgos sobre los niños. Los adultos hablan consigo mismos para dirigir su comportamiento y aprender nuevas habilidades. Debido a que los adultos son más sensibles al contexto social y es posible que no quieran que otros escuchen estas conversaciones privadas con ellos mismos, su diálogo interno se observa con menos frecuencia.

Los adultos con síndrome de Down muestran cierta sensibilidad sobre la naturaleza privada de su diálogo interno.

Al igual que Sam en el ejemplo anterior, los padres y cuidadores informan que el diálogo interno a menudo ocurre detrás de puertas cerradas o en entornos donde los adultos piensan que están solos. Tener problemas para juzgar lo que se supone que es privado y lo que se considera "socialmente apropiado" también puede contribuir a la alta prevalencia de un diálogo interno fácilmente observable entre los pacientes que visitan el Centro.

En la población general, el diálogo interno entre las personas mayores suele ser notable y, por lo general, fácilmente aceptado, al igual que ocurre con los niños. Entre las personas mayores, el aislamiento social y la creciente dificultad de la mayoría de las tareas de la vida diaria pueden ser explicaciones importantes de esta mayor frecuencia del diálogo interno. Para los adultos con síndrome de Down, estas explicaciones también tienen sentido. Los adultos con síndrome de Down corren un mayor riesgo de aislamiento social y los desafíos de la vida diaria pueden ser desalentadores.

Además, hemos descubierto que muchos adultos con síndrome de Down dependen del diálogo interno para expresar sentimientos como la tristeza o la frustración. Piensan en voz alta para procesar los acontecimientos de la vida diaria. Esto se debe a que sus deficiencias cognitivas o del habla inhiben la comunicación. De hecho, los cuidadores frecuentemente notan que la cantidad y la intensidad del diálogo interno reflejan el número y la intensidad emocional de los eventos de la vida diaria que experimentan las personas con síndrome de Down.

Para los niños, los ancianos y los adultos con síndrome de Down, el diálogo interno puede ser el único entretenimiento disponible cuando están solos durante largos períodos de tiempo.

Por ejemplo, una madre informó que su hija "Mary" pasó horas en su habitación hablando con sus "amigos de fantasía" después de que se mudaron a un nuevo vecindario. Una vez que Mary se involucró más en las actividades sociales y laborales de su nuevo vecindario, no tuvo el tiempo ni la necesidad de hablar con sus amigos imaginarios con tanta frecuencia.

Por lo tanto, el hecho de que los adultos con síndrome de Down utilicen el diálogo interno para afrontar la situación, desahogarse y entretenerse no debe verse como un problema médico o una enfermedad mental. De hecho, el diálogo interno puede ser una de las pocas herramientas disponibles para los adultos con síndrome de Down para afirmar el control sobre sus vidas y mejorar su sensación de bienestar.

Cuando preocuparse

La distinción entre diálogo interno útil y preocupante no es fácil. En algunos casos, incluso el diálogo interno muy alto y amenazador puede resultar inofensivo. Este uso del diálogo interno por parte del adulto con síndrome de Down puede no ser tan diferente del de alguien que rara vez dice malas palabras pero grita una palabra de cuatro letras cuando se golpea el pulgar con un martillo. Estos arrebatos pueden ser simplemente una salida inmediata, casi reflexiva, para algunas de las frustraciones de la vida.

Nuestro mejor consejo sobre cuándo preocuparse es escuchar atentamente los cambios en la frecuencia y el contexto del diálogo interno. Cuando el diálogo interno queda dominado por comentarios de autodesprecio y autodevaluación, la intervención puede estar justificada. Por ejemplo, puede ser bastante inofensivo cuando "Jenny" grita "Soy una tonta", una vez, justo después de no poder hornear un pastel desde cero. Sin embargo, si Jenny comienza a decirse una y otra vez "Soy una tonta y no puedo hacer nada bien", puede que sea el momento de preocuparse y hacer algo.

Un marcado aumento en la frecuencia y un cambio en el tono del diálogo interno también pueden indicar un problema en desarrollo. Por ejemplo, un cuidador informó que "Bob" había comenzado a hablar solo con más frecuencia y no sólo en su habitación del hogar grupal. Bob pareció perder

interés en sus compañeros de casa y pasó más tiempo en estas conversaciones consigo mismo. Bob hablaba consigo mismo, a veces en voz alta y de manera amenazante, en la parada de autobús, en el taller y en el hogar comunitario. A Bob le diagnosticaron una forma grave de depresión.

Durante un largo período de tiempo, Bob comenzó a responder a un antidepresivo y a su participación en un grupo de asesoramiento.

En otro caso, "Jim" (como Bob) mostró un aumento espectacular en su diálogo interno. Jim se negó a ir a su taller y a participar en las actividades sociales que antes disfrutaba. Resultó que el cambio de comportamiento de Jim no se debía a la depresión. En cambio, la familia de Jim y el personal de su taller descubrieron que Jim estaba siendo intimidado y acosado por un nuevo compañero de trabajo. Con la expulsión del matón de su taller, Jim recuperó gradualmente su sentido de confianza en la seguridad del taller. Su diálogo interno y su interés en participar en actividades volvieron a niveles anteriores.

Un estudio más profundo del contenido, el contexto, el tono y la frecuencia del diálogo interno de los adultos con síndrome de Down puede proporcionar una mayor comprensión de sus mundos internos privados.

Lo que hemos observado y escuchado de familiares y cuidadores sugiere que el diálogo interno es una importante herramienta de afrontamiento y sólo en raras ocasiones debe considerarse un síntoma de enfermedad mental grave o psicosis.

Un cambio dramático en el diálogo interno puede indicar un problema situacional o de salud mental. A pesar de la naturaleza extraña o inquietante del diálogo interno, nuestra experiencia en el Centro indica que el diálogo interno permite a los adultos con síndrome de Down resolver problemas, desahogar sus sentimientos, entretenerse y procesar los acontecimientos de su vida diaria.

Si tienes inquietudes específicas sobre el habla o la comunicación de una persona con síndrome de Down, es recomendable consultar con profesionales de la salud, como terapeutas del habla o especialistas en síndrome de Down, quienes pueden brindar orientación y apoyo adecuados.

Autores

Dennis McGuire, PhD is Coordinator of Psychosocial Services for the Adult Down Syndrome Project of the Institute on Disability & Human Development at the University of Illinois at Chicago.

Brian Chicoine, MD is Medical Director of the Adult Down Syndrome Center of Lutheran General Hospital.

Elaine Greenbaum, PhD was Research Coordinator at the Adult Down Syndrome Center of Lutheran General Hospital

Epilepsia y mujer

Reference

Dr. Elizabeth Schuster, MD

Mayo Clinic

La epilepsia es un trastorno neurológico caracterizado por convulsiones recurrentes. Si bien la epilepsia afecta tanto a hombres como a mujeres, existen algunas consideraciones únicas para las mujeres con epilepsia.

1. **Cambios hormonales:** los cambios hormonales durante el ciclo menstrual pueden afectar la frecuencia de las convulsiones en mujeres con epilepsia. Algunas mujeres pueden experimentar un aumento de las convulsiones durante determinadas fases de su ciclo menstrual.
2. **Anticoncepción:** Ciertos tipos de anticonceptivos hormonales, como las píldoras anticonceptivas, pueden interactuar con los medicamentos anticonvulsivos y reducir su eficacia. Es importante que las mujeres con epilepsia hablen sobre sus opciones anticonceptivas con su proveedor de atención médica.

3. **Embarazo:** Las mujeres con epilepsia pueden tener embarazos saludables, pero existen algunas consideraciones adicionales. Algunos medicamentos anticonvulsivos pueden aumentar el riesgo de defectos de nacimiento, por lo que es importante que las mujeres trabajen estrechamente con su proveedor de atención médica para encontrar el régimen de medicamentos más seguro. También son importantes la atención y el seguimiento prenatal periódicos.

4. **Menopausia:** la menopausia también puede afectar la frecuencia de las convulsiones en mujeres con epilepsia. Algunas mujeres pueden experimentar un aumento de las convulsiones durante la perimenopausia o la menopausia.

5. **Salud mental:** las mujeres con epilepsia pueden tener un mayor riesgo de desarrollar trastornos del estado de ánimo, como depresión y ansiedad. Es importante que las mujeres prioricen su salud mental y busquen apoyo si es necesario.

Diabetes en las personas con síndrome de Down

Las personas con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de desarrollar diabetes tipo 1 o tipo 2 en comparación con la población general. Esto se debe a una combinación de factores genéticos y de estilo de vida.

El síndrome de Down es una condición genética que se produce cuando una persona tiene una copia adicional del cromosoma 21. Esto puede afectar la forma en que el cuerpo produce y utiliza la insulina, la hormona responsable de regular los niveles de azúcar en la sangre.

Las personas con síndrome de Down también tienen un mayor riesgo de desarrollar obesidad, lo que puede aumentar aún más el riesgo de diabetes. Además, pueden tener dificultades para realizar ejercicio físico y seguir una dieta saludable, lo que también puede contribuir al desarrollo de la diabetes.

Es importante que las personas con síndrome de Down sean monitoreadas regularmente para detectar cualquier signo de diabetes y recibir el tratamiento adecuado. Esto puede incluir cambios en la dieta, medicamentos y ejercicio regular.

Además, es importante que las personas con síndrome de Down reciban educación sobre la diabetes y cómo manejarla. Esto puede incluir aprender a controlar los niveles de azúcar en la sangre, reconocer los síntomas de hipoglucemia y hiperglucemia, y saber qué hacer en caso de una emergencia.

En resumen, las personas con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de desarrollar diabetes debido a una combinación de factores genéticos y de estilo de vida. Es importante que sean monitoreadas regularmente y reciban el tratamiento adecuado para controlar la enfermedad.

Patologías de la Piel

Las personas con síndrome de Down pueden ser más propensas a ciertas patologías de la piel debido a factores genéticos, inmunológicos y de cuidado personal. Algunas de las patologías de la piel que pueden ser más comunes en personas con síndrome de Down incluyen:

Xerosis: La xerosis, o piel seca, es una condición común en personas con síndrome de Down. La piel tiende a ser más áspera, escamosa y propensa a la irritación. En muchas ocasiones la piel es tan seca que se agrieta, pica o aparecen rojeces conocidas también como eccemas. También es más frecuente desarrollar dermatitis atópica en todas sus variedades, desde la típica granizada que aparece en los brazos y mejillas que semeja la piel de gallina (llamada queratosis pilar) o datos crónicos de rascado haciendo que la piel se vea engrosada en zonas de pliegues. Para prevenir la aparición de eccemas y piel seca, recomendamos utilizar cremas hidratantes de manera regular, si se puede 1 o 2 veces al día y utilizar sustitutos de jabón.

Dermatitis atópica: La dermatitis atópica, también conocida como eccema, es una afección inflamatoria crónica de la piel que puede causar picazón, enrojecimiento y descamación. Las personas con síndrome de Down pueden tener una mayor predisposición a desarrollar dermatitis atópica. El tratamiento puede incluir el uso de cremas hidratantes, corticosteroides tópicos y evitar los desencadenantes conocidos.

Infecciones de la piel: Las personas con síndrome de Down pueden tener un sistema inmunológico comprometido, lo que las hace más susceptibles a infecciones de la piel, como furúnculos, celulitis o impétigo. El tratamiento

puede incluir antibióticos tópicos o sistémicos, dependiendo de la gravedad de la infección.

4. Rosácea: Aunque no hay una relación directa, algunas personas con síndrome de Down pueden tener un mayor riesgo de desarrollar rosácea, una enfermedad crónica de la piel que causa enrojecimiento facial, vasos sanguíneos visibles y protuberancias inflamadas. El tratamiento puede incluir medicamentos tópicos, orales o terapias láser.

Así mismo, tienen un mayor riesgo de desarrollar **infecciones, malignidad y envejecimiento prematuro**, debido a la alteración tanto de su inmunidad como a la reparación del ADN de las células.

Los pacientes con síndrome Down tienen más riesgo de desarrollar anticuerpos contra sus propio cuerpo por una alteración en su **inmunidad**, lo que hace que tengan más riesgo de desarrollar **vitiligo**, tiroiditis o hipotiroidismo así como alopecia areata. El vitiligo es una enfermedad donde el sistema inmune ataca las células que producen pigmento. Esto se manifiesta a través de la piel formando manchas blancas despigmentadas que pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo, pero son habituales en la cara, brazos y dorso de manos, así como en la región del sacro y rodillas. La alopecia areata es la aparición de parches redondeados sin pelo en piel cabelluda, cejas, pestañas o barba. Esta se produce por anticuerpos contra el folículo piloso, haciéndolo más propenso a caerse. En las personas con síndrome down, la alopecia puede ser tan extensa que se puede perder la totalidad del pelo en estas zonas. El tratamiento será el mismo para todos los pacientes, ya sea mediante corticoides tópicos o láser excímero para el vitiligo y en el caso de la alopecia areata mediante corticoides tópicos o agentes irritantes tópicos como la difenilciclopropenona.

También el riesgo de **infecciones** es mayor, ya sea por **virus, hongos o bacterias**. Las personas con síndrome Down tienen más riesgo de desarrollar foliculitis, forúnculos, abscesos, impétigo en cualquier zona de la piel. Las infecciones por hongos, los causantes de la tiña del cuerpo, hongos en las uñas y caspa en piel cabelluda o cara (dermatitis seborreica) son también muy frecuentes. Otras infecciones virales frecuentes son la aparición de verrugas y molusco contagioso.

Otras manifestaciones menos frecuentes son cambios en la coloración de la piel, dando el aspecto de parches moteados de color azulado llamado **cutis marmorata**. **Los siringomas**, que son pequeños granitos que aparecen en los párpados inferiores y en cuello, los cuales son completamente benignos y no recomendamos el tratamiento, ya que se trata de un tema estético y puede ser molesto.

En fin, muchas enfermedades de la piel se pueden encontrar en los pacientes con síndrome Down, lo que los hace aún más especiales en el tema de cuidado de la piel y que ameritan visitas regulares con su dermatólogo.

Es importante tener en cuenta que estas patologías de la piel pueden afectar a cualquier persona, no solo a aquellas con síndrome de Down. Sin embargo, es fundamental que las personas con síndrome de Down reciban atención médica adecuada y sigan un régimen de cuidado de la piel adecuado para prevenir y tratar estas afecciones.

Patologías Otorrinolaringológicas, y Trastornos del Habla en Personas con Síndrome de Down

Frédéric Venail, Quentin Gardiner, Michel Mondain

*Departamento de Otorrinolaringología Pediátrica
CHU Gui de Chauliac, Montpellier, Francia*

El **síndrome de Down** es la anomalía genética que ocurre más frecuentemente, alrededor de 1 por cada 600 nacimientos. El aumento en la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down ha hecho que aparecieran varios procesos patológicos que antes se desconocía. Entre ellos, los problemas otorrinolaringológicos (ORL) ocupan un puesto importante por su elevada incidencia y, a veces, por su gravedad.

El conocimiento preciso de la fisiopatología que está en la base de los trastornos ORL (la dismorfia facial, las anomalías de los *oídos* y de las vías respiratorias superiores y la inmunodeficiencia) ayuda a comprender las razones por las que se forma la obstrucción de las vías respiratorias superiores, el síndrome de la apnea obstructiva del sueño, la estenosis subglótica, la sordera, el retraso en el habla y las infecciones ORL que ocurren frecuentemente en estos niños.

La exploración hecha tempranamente y el tratamiento específico pueden conseguir que se eviten algunas de las secuelas a largo plazo, o al menos que mejore su pronóstico. Con el fin de ayudar a los profesionales sanitarios en su trabajo diario, hacemos una serie de recomendaciones que les ayuden a desarrollar un plan base para el manejo de los problemas ORL en los niños con síndrome de Down.

El notable aumento que se ha producido en la esperanza de vida de las personas con **síndrome de Down** nos obliga a considerar con renovado interés diversos procesos patológicos que surgen a lo largo de su vida. Entre ellos destacan los relacionados con las vías respiratorias superiores como son

la **garganta, la nariz y el oído** (nos referiremos a la otorrinolaringología: ORL). Los trastornos ORL aparecen con inusitada frecuencia en los niños con síndrome de Down, desde los primeros meses, y son causa de notables inconvenientes y consecuencias a largo plazo en forma de infecciones, problemas en la audición, en la respiración, en el sueño y en el habla. Muchos de los problemas se deben a anomalías tanto estructurales como funcionales del oído, la nariz, la garganta y el sistema inmunitario. Si se ejecuta un buen programa de exploración y prevención, muchos de estos trastornos pueden ser tratados y suprimidos o, al menos, notablemente mejorados con el consiguiente incremento en la calidad de vida de la persona.

Para entender mejor los mecanismos implicados en la aparición y el desarrollo de los trastornos ORL de los niños con síndrome de Down, describiremos primero las anomalías funcionales y morfológicas que los originan; después analizaremos los métodos que se utilizan para diagnosticarlos y tratarlos en estos niños. Y a partir de esta información propondremos un protocolo para la investigación y el manejo de estos cuadros desde el nacimiento a la adultez.

ANOMALÍAS FUNCIONALES Y ESTRUCTURALES

Dismorfia facial y síndrome de Down

Antes de su caracterización genética, el **síndrome de Down** fue reconocido por los rasgos fenotípicos específicos descritos en primer lugar por John Langdom Down en 1866. entre ellos se encuentran la dismorfia craneofacial y las anomalías óseas y de tejido blando que van asociadas.

Los principales son la braquicefalia, que aloja un cerebro que, en sus grandes rasgos estructurales, es básicamente normal, y una anomalía en la parte central de la cara que le da ese perfil de cara achatada (1). La **nariz es corta** con un puente nasal plano, y la cavidad oral es relativamente pequeña con tendencia a que haya protrusión (salida) de la lengua (2). Puede haber inestabilidad atlantoaxoidea en la columna cervical, que puede ocasionar compresión de la médula espinal y lesiones del cuello, y eso exige una exploración clínica y a veces radiológica hacia los 3 años de edad. Además, los senos paranasales pueden ser pequeños y tener obstruidas sus entradas debido a la hipertrofia de la mucosa.

Las anomalías de los tejidos blandos consisten en las fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, los pliegues epicánticos internos, las manchas de Brushfield en el iris, y las orejas hipoplásicas que muestran pliegues del pabellón alterados y con un asentamiento más bajo. El paladar óseo suele ser

más estrecho y en forma de ojiva (3); cuando coincide con una lengua más grande o hipotónica con tendencia a la protrusión, se aprecia una reducción de la cavidad oral lo cual ha de repercutir sobre la masticación y el habla.

Anomalías otológicas

Estas anomalías pueden abarcar a todo el sistema auditivo. El canal auditivo externo puede ser más estrecho en el 45-50% de los casos, especialmente en su parte media, y puede ser obstruida fácilmente por el cerumen y la descamación de la piel (4-8). Eso crea problemas de audición y dificultades para explorar la membrana del tímpano.

En el *oído medio*, el tímpano puede adoptar una posición oblicua (6). Puede haber una menor movilidad o una malformación en la cadena de huesecillos (en el 25% de los casos, lo que origina una pérdida en la audición de carácter conductivo. La conducción del sonido puede verse también alterada por la persistencia de tejido mesenquimatoso dentro de la cavidad timpánica (75% de los casos) .

Por último, en el **oído interno** puede haber anomalías como son la displasia tipo Mondini o tipo Sheibe, que originan una hidropesía endolinfática (el rasgo más frecuente) dentro de una cóclea corta, Muy rara vez se observa displasia cocleosacular (15). En el sistema vestibular, las únicas anomalías que se observan son malformaciones de los canales semicirculares. Parece que en el síndrome de Down existe también una reducción en el número de neuronas ganglionares espirales presentes en el hueso temporal, en comparación con las del resto de la población.

Algunos autores proponen que la degeneración del nervio auditivo pudiera deberse a una compresión progresiva del meato auditivo interno. A veces se aprecia una dehiscencia ósea del canal facial. Aunque estas anomalías se aprecian a veces (entre un 36,6 y un 71% de los casos), no hay una correlación directa entre la pérdida de oído y estas malformaciones.

Anomalías faringolaríngicas

Su principal rasgo es la disminución de su tamaño y la correspondiente vía respiratoria. Se debe a varios factores: una nasofaringe estrecha, la hipertrofia adenoamigdalara, y la hipotonía del velo del paladar debida a la disfunción de los músculos de las vías respiratorias altas. Además, esta hipotonía hace que se colapsen las entradas de las trompas de Eustaquio en la nasofaringe, que también son más cortas en los niños con síndrome de Down.

La laringe es corta y está colocada algo más cranealmente que lo habitual. La laringo- y la traqueomalacia son consecuencias frecuentes de la hipotonía y de la hipoplasia de los cartílagos laringotraqueales que acompañan. De modo menos frecuente se encuentran estenosis subglóticas (sobre todo posteriores) y estenosis traqueales, si bien lo hacen con mayor frecuencia que en la población general (4% de estenosis subglótica).

Deficiencia inmunitaria en los niños con síndrome de Down

No están claras las razones por las que los niños con síndrome de Down tienen una tasa alta de infecciones (2%) síndrome de Down se acompaña de una disfunción precoz del timo que implica a los linfocitos T. Aunque el número total de linfocitos T es normal, está aumentada la relación de linfocitos T8 citotóxicos supresores. Se encuentran disminuidos la actividad de las células citotóxicas naturales y el nivel de interleuquina-2, lo que contribuye a la disfunción de la célula T. Además, la función neutrófila también está alterada, contribuyendo así a la disminución de la función inmune. Es raro que el número de eosinófilos esté disminuido.

Es normal el nivel de producción de inmunoglobulinas (IgG), pero la relación entre los diversos subtipos se encuentra modificada. Están bajos los niveles de IgG2 e IgG4 y elevados los de IgG1 e IgG3.. La reducción de IgG4 guarda relación con el incremento del nivel de infección bacteriana. No se conocen los mecanismos que contribuyen a este aumento en el número y gravedad de infecciones, pero se sabe que la respuesta inmune pulmonar depende de este subtipo de IgG.

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LOS TRASTORNOS ORL EN EL SÍNDROME DE DOWN

Trastornos de la audición

La sordera de mayor o menor intensidad es la más frecuente de las afectaciones ORL que se observan en los niños con **síndrome de Down**. Es preciso tratarla precozmente para minimizar los problemas comunicativos y sociales. Entre el 38 y el 78% tienen una pérdida auditiva de conducción; y el 90% de estos casos se debe a una otitis media con efusión serosa (32). El otro 10% se debe a impactaciones de cerumen y descamación dérmica en el conducto externo, a conductos estrechos o a anomalías en la cadena de huesecillos.

Para diagnosticar un problema auditivo, todos los autores proponen una evaluación a base de una exploración clínica y una audiometría de tono puro o conductual (audiometría de observación conductual, audiometría con distracción o audiometría con juego condicionado) según sea la edad y la etapa de desarrollo del niño Shott y col. refieren sistemáticamente a los pacientes a una evaluación de potenciales auditivos evocados, mientras que otros prefieren sólo en los pacientes con grandes dificultades de evaluación. Realmente, se propone esta prueba más frecuentemente puesto que estos niños son clasificados en el grupo de bebés con alto riesgo de trastorno de audición.

La timpanometría realizada después de la valoración clínica fue propuesta por Kattan y col. Maroudias y col. e lino y col. Su objetivo era el detectar efusión del **oído medio** o anomalías de los huesecillos. La timpanometría fue anormal en el 36 a 56 % de los casos , mientras que la audiometría detectó una pérdida de audición de conducción en el 46,1 a 50 % de los casos, y una pérdida de audición de tipo neurosensorial en el 4 a 11,4 %. La timpanometría parece ser un buen método para explorar las pérdidas auditivas de conducción en los niños con síndrome de Down, ya que es rápida y suficientemente sensible. lino y col. son los únicos que recomiendan la evaluación mediante tomografía computerizada, pero este método no permite predecir el umbral de audición y su único objetivo es detectar anomalías del oído medio e interno. Hassman y col. (6) intentaron valorar la eficacia de las “distortion product otoacoustic emissions” (DPOAE) para evaluar los trastornos **audiológicos** de los niños con **síndrome de Down**. Sus estudios son difíciles de analizar. En muchos de estos pacientes las anomalías timpanométricas dificultaron la ejecución de las

DPOAE. De hecho, la correlación entre pérdida auditiva resultados de DPOAE se conocen sólo en los adultos con síndrome de Down. Dado que estos adultos sufren de una presbiacusia precoz, no queda bien definido el valor de las DPOAE.

La prevalencia de otitis media con acumulación de secreción está aumentada debido a varias anomalías anatómicas y funcionales, como son la obstrucción nasal crónica, la hipertrofia de adenoides y amígdalas, el colapso o cierre de las trompas de Eustaquio, y la repetición de otitis media agudas. Todo ello puede llevar a una esclerosis de las celdillas aéreas de la mastoides.

El tratamiento de las otitis medias en los niños con síndrome de Down es objeto actualmente de amplio debate. Debido a escasa eficacia del tratamiento médico y a la alta tasa de repeticiones de otitis media, se necesita un seguimiento muy estrecho y un tratamiento muy agresivo. En algunos puede estar indicada la adenoidectomía, pero este tratamiento quirúrgico sencillo no carece de problemas, porque puede provocar insuficiencia del velo del paladar y habla hipernasal por desequilibrio de los músculos de las vías superiores. La otitis media con secreción o efusión puede requerir la implantación de los tubitos de ventilación para facilitar el drenaje. Shott y col. mostraron claramente que la implantación precoz de tubitos (a partir de los 11 meses en adelante) conseguía una audición normal en el 98 % de casos con otitis media y efusión. Sin embargo, la eficacia es de corta duración porque los tubos se desprenden, como demostraron Iino y col. Y mientras los niños tengan disfunción del oído medio y de las trompas de Eustaquio, necesitarán que se les reimplanten los tubitos. Por desgracia, sabemos que la reimplantación repetida produce sus secuelas como es la perforación del tímpano (16 %). Puede que la utilización de tubitos en T a más largo plazo reduzcan la tasa de estas complicaciones. Sin embargo, recuérdese que los umbrales de audición con un tubito implantado puede ser más bajo de lo esperado debido a anomalías de los huesecillos. Más raras son otras complicaciones como por ejemplo el colesteatoma.

La etiología de la sordera neurosensorial en los niños con síndrome de Down no está clara. Incluso si las **anomalías de la cóclea**, antes descritas, guardan relación con la intensidad de la sordera, los umbrales no deben exceder los 40-50dBHL. Si la pérdida de audición es grave (umbral de 70 a 90 dBHL) o profunda (más de 90 dBHL) hay que buscar otra etiología, como puede ser una mutación en el gen GJB2 (conexina 26) . En el adulto con síndrome de Down, la sordera neurosensorial es un rasgo más común debido a la presbiacusia (17,24). El tratamiento de la sordera neurosensorial en los niños con síndrome de Down es similar al de los demás niños, es decir, prótesis acústicas, implantes cocleares y terapia de lenguaje. Pero el médico debe tener presente que la discapacidad intelectual y los problemas específicos de lenguaje de estos niños pueden interferir el tratamiento y exigir un abordaje especial por parte de un logopeda. La buena rehabilitación, que incluye la combinación de la enseñanza del lenguaje de signos, ayudará a mejorar el desarrollo lingüístico de estos niños.

Trastornos del habla

El habla es una función compleja que comprende los procesos de una audición normal, de la fonación y de la función del sistema nervioso central. La pérdida auditiva superior a 15 dBHL afecta al aprendizaje normal, el habla y el desarrollo cognitivo. Incluso si la audición es normal, el habla y el desarrollo cognitivo están alterados en el **síndrome de Down** (v. Chapman). Ya durante el primer año de vida se aprecia un retraso en el balbuceo. Es menor el número de peticiones no verbales; las palabras únicas y las combinaciones de dos palabras aparecen de acuerdo con sus etapas del desarrollo, pero hay una alteración de la calidad en conjunto del habla expresiva, tanto en lo que se refiere al vocabulario como a la sintaxis.

Como contraste, la comprensión del lenguaje guarda relación con la etapa del desarrollo, y el sistema de comunicación es global, utilizando el lenguaje oral acompañado de gestos. En la infancia se detectan deficiencias en la memoria verbal a corto plazo, lo que limita el desarrollo de la gramática y la comprensión del significado de las palabras. Se ha propuesto que hay una deficiencia en el bucle audiofonológico [en relación con los mecanismos de memoria a corto plazo; (véase **Cómo desarrollar la memoria**) lo cual induce a la producción de errores fonológicos y a una reducción de la inteligibilidad. Lo interesante es que el nivel de lenguaje comprensivo es superior al que cabría esperar del nivel de

expresión del habla. En la adolescencia, la sintaxis y el vocabulario del lenguaje expresivo siguen retrasados con respecto al **lenguaje comprensivo**. La inteligibilidad es un factor decisivo para comprender el habla de las personas con síndrome de Down y va a depender de su edad y del estado de su audición.

Un estudio realizado por Hamilton en 1993, en el que examinaba las dificultades del habla de los niños con síndrome de Down confirmó una hipótesis propuesta en 1976. Mediante el uso de la electropalatografía, se demostró que tanto el control muscular de la lengua como la coordinación entre los labios y la lengua y la planificación de las secuencias motoras estaban alterados.

Todas estas dificultades llevan a la disfasia, disartria, y problemas de articulación.

Los principales rasgos de los trastornos de voz que aparecen en los niños con síndrome de Down son la bronquedad, la ronquera y la aspereza. A la mayoría les cuesta presentar una voz “cantarina”.

El estudio de los trastornos de voz (disfonías) mediante electromiografía laríngea combinada con el análisis del perfil computerizado de voz, realizado por Pryce, demostró que se debían a la fatiga muscular provocada por el excesivo esfuerzo que se necesita para mover los músculos laríngeos que son hipotónicos. También la deshidratación puede incrementar la discapacidad vocal.

El tratamiento de los trastornos de comunicación forma parte del proyecto educativo en el que las personas con **síndrome de Down** aprenden a leer, a escribir, a hablar con voz inteligible, a contar el dinero, con el fin de incrementar su independencia en la vida cotidiana. Y esta educación ha de iniciarse pronto para tener éxito. La educación temprana del sonido ha de empezar a partir de los 3 meses, y después habrá de continuar la terapia del lenguaje hasta la edad adulta. Esta terapia se basa en tres líneas principales. En primer lugar, la terapia promueve la producción de sonido, a veces utilizando un sistema de retroalimentación.

A continuación, ha de perseguirse la mejoría del movimiento bucofacial para mejorar la inteligibilidad.

Por último, han de enseñarse estrategias que utilicen técnicas y visuales y gestuales para complementar el lenguaje hablado. De este modo, desde los 2 hasta los 6 años o más el aprendizaje del lenguaje de signos mediante técnicas visuales y gestuales puede mejorar la fluencia del lenguaje y el análisis y reconocimiento globales de las palabras.

El tratamiento de la alteración auditiva es primordial. El tipo y gravedad de esta alteración dictará el tipo de aparato apropiado para desarrollar la comunicación a través del canal auditivo. El aprendizaje del lenguaje en las personas con síndrome de Down puede continuar durante la edad adulta por lo que resulta apropiada la terapia a largo plazo. Por consiguiente, el detectar los trastornos de comunicación debe ser una de las principales preocupaciones del médico general porque su incidencia es alta y porque tiene amplias repercusiones sociales.

Trastornos de la respiración

La incidencia de obstrucción de las vías respiratorias superiores en los niños con **síndrome de Downes** del 14 %. De ellos, el 39,5 % sufre el síndrome de apnea obstructiva del sueño (AOS) , que se caracteriza por hipoventilación y desaturación de oxígeno durante la noche. En estos pacientes, la hipoxia crónica puede provocar hipertensión de la arteria pulmonar e insuficiencia cardíaca en niños con cardiopatías congénitas no operadas. La AOS con frecuencia no llega a diagnosticarse.

En un estudio de Marcus se vio que el 68 % de los niños con síndrome de Down tenían AOS que no se había sospechado clínicamente. Los rasgos clínicos consisten en una respiración ruidosa, ronquido, sueño alterado, posición sentada para dormir, somnolencia durante el día, modificaciones de la conducta. La etiología es la misma que en la población adulta, pero las causas pueden ser múltiples en el 38% de los casos.

La obstrucción de la faringe (por macroglosia, paladar ojival, micrognatia, hipertrofia amigdalara), los problemas funcionales (hipotonía del velo del paladar, sequedad de la mucosa, obesidad) y la obstrucción nasal (por estrechez de la vía respiratoria nasal, hipertrofia de adenoides, rinosinusitis con hipersecreción), todas ellas contribuyen a la intensidad de la AOS.

Hay otras causas de obstrucción de las vías respiratorias superiores, como son la faringomalacia, la laringomalacia, la traqueobroncomalacia y la estenosis subglótica. Pero en contraste con la AOS, este diagnóstico se suele hacer precozmente (hacia los 30 meses), especialmente si se acompañan de anomalías cardíacas. En el estudio de Jacobs y col. realizado sobre 518 pacientes, de los 71 que padecían obstrucción de las vías respiratorias superiores el 48 % tenía anomalías laringotraqueales y el 86 % anomalías faríngeas. De ellos, a treinta y nueve se les practicó endoscopia. En los que presentaban anomalías laringotraqueales, se apreció lo siguiente el 28 % tenía laringomalacia, el 59 % traqueobroncomalacia, el 23 % tenía estenosis subglótica y el 5 % estenosis traqueal. Los principales factores de riesgo para hacer estenosis subglótica, según Boseley y col. (2) y de Jong y col. eran el reflujo gastroesofágico y la repetición de intubaciones. Por desgracia, en este grupo de pacientes las intubaciones eran frecuentes por la alta incidencia de trastornos cardíacos y digestivos que exigían cirugía.

El tratamiento de la AOS consiste en la corrección de las diversas causas que contribuyen a la obstrucción de las vías aéreas. El oxígeno y la presión positiva continua en la vía respiratoria son útiles antes de pensar en la cirugía, o si la cirugía no corrige el cuadro de modo completo o si está contraindicada.

La limpieza profunda de la nariz (insuflación, ducha nasal) y el tratamiento antibiótico en los períodos agudos de infección son fundamentales para tratar la obstrucción nasal. La obstrucción nasal y faríngea puede mejorar con la adenoidectomía y la adenoamigdalectomía. Estos tratamientos mejoraron un tercio de los casos. Sin embargo, la macroglosia relativa sólo mejoró con la adenoamigdalectomía si iba asociada con una importante obstrucción nasal.

Los resultados de la uvulopalatofaringoplastia son menos evidentes, y la obstrucción respiratoria alta sólo mejoró en el 25 % de los casos, probablemente debido a la hipotonía muscular que acompaña.

En cambio, la plicación de las columnas amigdalares al hacer la amigdalectomía redujo la obstrucción de las vías respiratorias superiores en todos los pacientes a los que no se les había operado las anomalías del velo del paladar, según Jacobs y col. En el mismo estudio, los pacientes a los que se les practicó reducción del tamaño de la lengua o suspensión lengua-hioides mostraron menos tendencia a experimentar alivio de sus síntomas (70% de fracasos).

Aunque la laringomalacia puede ser tratada frecuentemente de modo conservador, la estenosis subglótica requiere a menudo un tratamiento quirúrgico, lo que supone la laringotraqueoplastia en una única fase, o una laringotraqueoplastia después de traqueostomía; el 94 % de los pacientes a los que se practicó cirugía para la estenosis subglótica requirieron traqueostomía, con su morbilidad asociada. Boseley y col. describieron 16 casos de pacientes con síndrome de Down con edades entre 2 meses y 11 años a los que se les practicó expansión laríngea debido a la estenosis subglótica; el 31 % necesitó más de un procedimiento para corregir la estenosis, aunque el 71 % fue por fin descanulado. Esta tasa es similar al resto de la población pediátrica con estenosis subglótica. Las complicaciones debidas a la cirugía fueron la infección de las vías respiratorias inferiores y la recurrencia de la estenosis. Las recurrencias guardaron relación con la gravedad de la lesión original y el reflujo gastroesofágico. Se ayudó a prevenir las recurrencias en estos niños mediante el uso de un tubo endotraqueal más pequeño que el que normalmente se utiliza en niños del mismo peso.

Cuando se tuvieron en cuenta todas las clases de intervención quirúrgica, la respiración mejoró en el 76 % de los niños y la hipertensión pulmonar disminuyó en el 97 %. Hubo fracasos cuando la causa de la obstrucción de las vías respiratorias superiores era multifactorial, con implicaciones estructurales, funcionales y del sistema inmunitario. Además de las técnicas mencionadas, Bell y col. propusieron osteotomías para adelantar el bloque maxilar-mandibular, con el fin de tratar AOS graves que cursan con micrognatia, en las que habían fracasado otros tratamientos. Se consiguió descanular en el 50 % sin mayores complicaciones, pero el estudio es sólo en 8 pacientes.

Trastornos infecciosos

Como se ha analizado anteriormente, existe deficiencia del sistema inmune en el 2 % de los **niños con síndrome de Down**, y son por tanto más susceptibles a las infecciones. Las más frecuentes afectan a la piel, las membranas mucosas, el sistema digestivo y las vías respiratorias. Para evitarlas, es preciso hacer un examen clínico cada 3 o 4 meses. Si hay deficiencia de IgG4, se puede administrar inmunoglobulinas por vía intravenosa para evitar la recurrencia de infecciones bacterianas.

Parece que son más frecuentes las laringitis con cruz, las bronquiolitis y las neumonías. Las rinitis y sinusitis crónicas pueden ocasionar otitis media aguda y crónica. Las infecciones del **oído externo** suelen deberse a la estenosis del conducto con obstrucción, o a una otorrea infectada con *Ps. aeruginosa* y *Staph. aureus* meticilina-resistente en casos de implantación de tubitos.

MANEJO PRÁCTICO DE LOS TRASTORNOS ORL EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN

Los **trastornos de la audición** en los niños con síndrome de Down son preocupación primordial por su alta prevalencia y por su importancia dentro de los problemas de la comunicación. La mayoría de los autores propone hacer un seguimiento de los niños en las primeras etapas del período neonatal con el fin de mejorar el posterior aprendizaje y el desarrollo del habla (8, 56). Respalamos las recomendaciones hechas por la English National Deaf Children's Society en relación con el seguimiento neonatal. Consideran que los bebés con síndrome de Down deben estar incluidos entre los de alto riesgo, a la hora de establecer las normas de los programas de seguimiento, al igual que los bebés prematuros.

El análisis de los potenciales evocados es el mejor método para explorar la audición neonatal por dos razones: la alta sensibilidad de la técnica, y la pobre experiencia con otras técnicas como es el DPOAE. El análisis de potenciales evocados ha de hacerse en el primer mes, preferiblemente con el niño dormido (tabla 1).

Tabla 1. Recomendaciones de análisis ORL en niños y jóvenes con síndrome de Down

Primer mes	3 meses a 5 años	5 años a la adultez
Evaluación de potenciales evocados auditivos	Cada 6 meses - Examen clínico con otoscopio - Timpanometría - Audiometría conductual - Logopedia	Cada año: - Examen clínico con otoscopio - Timpanometría - Audiometría conductual - Logopedia

Sin embargo, la sordera puede aparecer más tarde por lo que hay que mantener un seguimiento. Entre los 3 meses y 5 años se recomienda realizar exploraciones clínicas cada 6 meses (o menos si es necesario) con otoscopia, timpanometría y audiometría conductual (tabla 1).

En la evaluación de la audiometría, los resultados habrán de ser comparados con la etapa del desarrollo del niño, con la edad cronológica como demostró Flexer y col. Si no se tiene esto en cuenta, habrá una estimación exagerada de sorderas. Si el niño no quiere cooperar, se hará la exploración bajo anestesia. Entre los 5 años y la adolescencia, se hará una exploración completa anual, y la audiometría de tono puro sustituirá a la conductual, de acuerdo con evaluación del retraso en el desarrollo (tabla 1).

Por último, recuérdese que puede ser necesario hacer una evaluación genética y familiar en caso de que haya sordera neurosensorial (tabla 2).

El objetivo de este seguimiento otológico es detectar y tratar con rapidez las causas de las dificultades de audición, como son los tapones de cera o las otitis medias con derrame que tan frecuentemente suelen pasar asintomáticas. Si se sospecha la obstrucción de vías respiratorias altas o una AOS, hay que realizar endoscopia de las vías respiratorias altas.

La endoscopia, como la intubación, hade hacerse muy cuidadosamente debido a los riesgos neurológicos ocasionados por la inestabilidad atlantoaxoidea. Si el niño colabora, en cada ocasión se explorarán las vías nasales y faríngeas. Si hay que anestésiar por otra causa, se puede aprovechar para inspeccionar las vías respiratorias (tabla 2). Los padres han de conocer los riesgos de la AOS y se ha de hacer una historia cuidadosa para detectar los síntomas.

Tabla 2. Exploraciones adicionales en función de las situaciones clínicas

Situación	Exploración
Si se programa anestesia general. Cualquier síntoma de obstrucción de vías aéreas superiores	Laringoscopia faringolaringotraqueal bajo anestesia.
Alteración poco frecuente de las habilidades motoras. Caídas, desequilibrio.	Exploración vestibular y del equilibrio.
Historia familiar de sordera Sordera neurosensorial grave o profunda	Evaluación genética

Por último, todo niño con síndrome de Down se beneficiará de un análisis logopédico para evaluar y tratar los retrasos en el habla y los defectos de fonación y articulación. Si se realiza la evaluación de forma precoz, el tratamiento ya dependerá de las habilidades de desarrollo del niño y de su capacidad de cooperación.

El tratamiento precoz desde los primeros meses –por ejemplo, en los programas de atención temprana– permitirá mejorar las habilidades de aprendizaje del lenguaje (tabla 1). Padres y maestros han de formar parte del proyecto educativo, y han de ser conscientes de que el uso de prótesis y otras técnicas de apoyo pueden mejorar la capacidad auditiva de los niños, y eso influirá sobre la adquisición del lenguaje. Se vigilará la utilización de estos instrumentos de apoyo para evitar que se estropeen.

El lenguaje de signos puede ser una buena ayuda si el lenguaje hablado es pobre, con el fin de alcanzar la mejor comunicación.

Curiosamente, no hay informes sobre los posibles trastornos de equilibrio en los niños con síndrome de Down, por lo que no podemos dar datos. Suelen tener retrasos motores y dificultades en las habilidades de motor fino, y es posible que detrás de ello estén los trastornos de equilibrio. Podríamos pensar que los trastornos de equilibrio están infradiagnosticados, y que contribuyen a los problemas de la habilidad motórica. Proponemos explorar a estos niños mediante técnicas de videosintagmografía y posturografía (tabla 2), primero para definir la prevalencia de estos posibles trastornos y después para mejorar la rehabilitación motora.

CONCLUSIÓN

En el pasado, la deficiencia mental era el único rasgo que caracterizaba a las personas con **síndrome de Down**, las hacía dependientes de otras personas y las mantenía en los márgenes de la sociedad. Desde entonces, los esfuerzos tremendos realizados por las familias, los maestros y por las mismas personas con síndrome de Down han conseguido que la integración social sea mucho más alcanzable. Los niños con síndrome de Down tienen necesidades sanitarias específicas que deben ser especificadas para ayudarles en sus problemas concretos de audición, comunicación y respiración. Los papeles de los especialistas ORL, audiólogos, pediatras, obstetras, genetistas, médicos generales, logopedas y profesores especializados consisten en prevenir, buscar y tratar estos problemas. Este manejo multidisciplinar requiere que cada miembro del equipo conozca bien los trastornos ORL propios del síndrome de Down. Estas personas ahora viven hasta edades mucho más avanzadas que en el pasado y la mayoría de ellas ansía alcanzar su potencial máximo. Esto se puede conseguir mejorando su calidad de vida y aumentando su autonomía e integración social, y en parte eso se obtiene mediante el tratamiento adecuado de sus problemas ORL. No es posible actualmente hacer un diagnóstico pre-concepción para reducir la aparición del síndrome de Down; por eso el esfuerzo actual va dirigido al diagnóstico prenatal.

Aunque no podemos curar a los niños de su anomalía cromosómica, podemos aliviar muchos de sus problemas ORL si los diagnosticamos tempranamente. Las recomendaciones que damos en esta revisión ayudarán,

esperamos, a los profesionales sanitarios a determinar un plan-guía para el manejo de los trastornos del niño con síndrome de Down en su práctica diaria.

El presente trabajo ha sido traducido para su publicación en Canal Down21 con la autorización de Wetsminster Publications. El trabajo original ENT and Speech Disorders in Children with Down Syndrome: an Overview of Pathophysiology, Clinical Features, Treatments, and Current Management fue publicado en Clinical Pediatrics 43(9): 783- 791, 2004.

•

•