

Programa Iberoamericano de Salud para las personas con síndrome de Down



Para integrar los cuidados de salud de la persona con síndrome de Down con los característicos de la edad en el resto de la población general, diversas organizaciones científicas han elaborado programas de salud para personas con síndrome de Down para todo lo largo de la vida. En ellos se puntualiza sobre las necesidades específicas de los pacientes con trisomía 21, añadiéndolas a las propias de las diversas edades.

Los programas de salud suponen una ayuda importante para la atención a la salud a este grupo poblacional.

Basándonos en el derecho que la persona con síndrome de Down tiene derecho a la mejor salud posible, ante la evidencia de que un buen estado físico y mental favorece el desarrollo



integral de las personas con síndrome de Down y comprendiendo que resulta más beneficioso prevenir una enfermedad, o aliviarla en cuanto aparece, que hacerlo ya en fase avanzada, el programa de salud para personas con síndrome de Down tiene como objetivo conseguir su máximo bienestar físico y mental, mejorando la prevención y la detección precoz de cualquier alteración o enfermedad que se pueda presentar con mayor frecuencia en las personas con síndrome de Down.

Este Programa es un instrumento de información y consulta válido tanto para los profesionales de la medicina como para quienes conviven con personas con síndrome de Down.

Se trata de una guía saludable, práctica y pormenorizada, que se adapta a las diferentes necesidades individuales de desarrollo y crecimiento.

El seguimiento de unas pautas de salud adecuadas a la realidad de la persona con síndrome de Down es fundamental para fomentar su autonomía y crecimiento individual.

CONTENIDO

1. Justificación del Programa de Salud
2. Genética y diagnóstico
3. Desarrollo
4. Áreas de exploración
5. Inmunidad y prevención de enfermedades transmisibles en el síndrome de Down.
6. Vida adulta y edad avanzada ..
7. Salud mental y síndrome de Down
8. Enfermedad de Alzheimer y síndrome de Down
9. Terapéutica
10. Educación para la salud
11. Futuras líneas de investigación
12. Controles de salud y exploraciones por edades
13. Apéndices
14. Referencias

JUSTIFICACIÓN DEL PROGRAMA DE SALUD

Fomentar e impulsar la salud en el conjunto de toda la población es un objetivo fundamental de cualquier sociedad. En nuestro caso la extensión de esta meta a la población de personas con síndrome de Down (SD). Al ofrecer este Programa Español de Salud para Personas con SD nos identificamos con el término de salud, entendida como un estado de completo bienestar biológico-físico, psicológico y social. El Programa es un medio con el que intentamos aproximarnos a ese objetivo ideal de plenitud y bienestar, nunca alcanzado del todo. La necesidad de establecer o confeccionar un programa específico de Salud surge de la realidad biológica del propio SD. Por tratarse de una trisomía del cromosoma 21, la alteración genética desequilibra la función de numerosos genes

que en él se encuentran y, en consecuencia, pone en riesgo el pleno desarrollo y la función de diversos órganos y sistemas del organismo humano, en cualquier etapa de la vida. Sin embargo, no se puede desligar la visión sobre el SD de la conciencia del ser humano que es durante toda su vida, porque esta consideración condiciona de manera radical la forma de ver los problemas que plantea. La persona con SD es, ante todo y por encima de todo, una rica realidad intrínsecamente humana. Y como tal, plena de dignidad, merecedora de toda consideración como la que prestamos a cualquier otro ser humano. Una persona con SD no es una persona enferma (no sufre, no padece, su naturaleza está marcada por la trisomía) pero es ante todo un ser humano que, como cualquier otro, presenta un conjunto de cualidades y potencialidades que hay que ayudar a desarrollar, así

como de problemas físicos y psíquicos que es preciso atender. Por eso ante la enfermedad que puede acompañarla a lo largo de su vida es preciso que la profesión médica vea más allá de la discapacidad: tenemos ante todo un paciente normal, donde la naturaleza del SD no explica todo. Es imprescindible destacar a las madres y padres, y a los profesionales que les dan apoyo que cada persona con SD es única e intransferible, de modo que tanto sus potencialidades como sus problemas abarcan un espectro muy amplio y muy distinto de unos individuos a otros. La vida de las personas con SD ha cambiado radicalmente en los últimos decenios. No sólo se ha prolongado hasta alcanzar una media de esperanza de vida superior a los sesenta años, sino que ha mejorado notablemente su calidad de vida. Ese progreso se consigue mediante la acción concertada de familias y

profesionales en todos los ámbitos, y también con un adecuado seguimiento de su estado de salud a lo largo de su vida. Este Programa Español de Salud se ha planteado el objetivo de ser la herramienta de referencia del cuidado de la salud de las personas con SD.

Disponible para su uso por parte de familiares, profesionales médicos y sanitarios, y de las propias personas con SD. Orientado para aportar una información básica, fiable y significativa que permita una actuación preventiva en el ámbito de la salud, y también una aproximación de alto nivel profesional validada por los mejores expertos en relación a las personas con SD. En esta edición se han revisado y actualizado los contenidos, pero también se ha hecho hincapié en aspectos de la atención médica en la etapa adulta que habían estado más desatendidos en publicaciones anteriores. Igualmente se han

incorporado apartados nuevos en el ámbito de la salud mental, la enfermedad de Alzheimer, la inmunidad y prevención de enfermedades transmisibles, las perspectivas de investigación y la tablas de patologías más frecuentes, además de actualizar todos los contenidos de las áreas de exploración y desarrollo conforme a las últimas investigaciones, con la intención de aportar una visión muy actualizada y completa de los aspectos médicos y de salud de las personas con SD. Todo ello basado en los buenos avances y trabajo realizado en nuestro país en las últimas décadas, sobre todo el gran conocimiento clínico que han aportado diferentes Unidades de referencia del SD existentes en Barcelona, Madrid, Valencia, Granada... que son un ejemplo de lo que se podría promover en otras Comunidades Autónomas y que mejoraría radicalmente la atención médica y de

salud de las personas con SD en la etapa infantil y adulta, además de servir como guía para la atención a otras discapacidades intelectuales. En estas unidades de referencia se proporciona una atención integrada y global a la persona con SD, por parte de profesionales ampliamente formados que conocen las peculiaridades asociadas al SD. Al mismo tiempo, este Programa Español de Salud pretende reforzar el conocimiento y la prevención por parte de familias y de las personas con SD. Conseguir una buena educación en la salud, la práctica de hábitos saludables y un buen seguimiento de los programas de salud, es toda una garantía de bienestar y mejora general de la vida de las personas con SD, en complemento al resto de acciones y apoyos que se les aporta. Por último, nos gustaría recalcar la importancia que tiene la investigación del SD y que

seguirá teniendo en los próximos años. Potenciar la investigación médica, clínica y social del SD y desarrollar nuevos campos de conocimiento va a abrir posibilidades (ya vamos esbozando algunas) que aportarán cambios relevantes para las personas con SD. Los recursos dedicados a la investigación en nuestro país están muy por debajo del potencial intelectual y humano del que disponemos y de la colaboración que demuestran las familias hacia su exploración, necesaria para seguir avanzando e impulsando la investigación sobre el SD. Sólo nos queda confiar que nuestro país sepa reconocer esta realidad, ser conscientes del potencial que nos aportará y explorar a fondo sus posibilidades. En definitiva, esta 6ª edición del Programa Español de Salud pretende ser una herramienta de apoyo para las familias y el personal sanitario de las unidades

especializadas, de atención primaria y de los centros hospitalarios, que han de estar preparados para responder en cada edad a las necesidades y seguimientos preventivos que las personas con SD necesitan. Es importante que las asociaciones y fundaciones de familias de personas con SD difundan a fondo este Programa y hagan llegar a estos profesionales la información actualizada, mediante actividades de investigación, formación y divulgación. Pero también es imprescindible que surja una mayor implicación en su uso por parte de las administraciones públicas sanitarias, en su impulso y en su aplicación, aprovechando el fuerte punto de partida que implica esta iniciativa (que cumple este 2021 ya treinta años de existencia) y la ventaja traslacional de venir reforzada y promovida desde la propia sociedad civil, algo que le aporta un valor suplementario.

Siempre será un programa abierto a las observaciones que quieran aportar los profesionales de asistencia primaria (médicos de familia y pediatras) que lo llevan a cabo. Sus aportaciones ayudarán a enriquecer el objetivo principal: prestar servicio a todas las personas con SD y a sus familias. Finalmente, queremos dar nuestro más sincero agradecimiento al gran equipo de expertos y colaboradores que lo han hecho posible, y nuestro más profundo reconocimiento por el trabajo realizado.

*Mateo San Segundo García
Presidente
Down España*

GENÉTICA Y DIAGNÓSTICO



El síndrome de Down (SD) es una condición genética caracterizada en la mayoría de los casos por la presencia de 47 cromosomas en el núcleo de las células de un organismo humano, en lugar de los 46 que existen normalmente. Ese cromosoma adicional o extra pertenece al par 21, por lo que el SD se conoce también como Trisomía 21. Los cromosomas contienen los genes que son la base de la información que rige el desarrollo y constitución del organismo, y que se transmite de padres a hijos.

Normalmente, cada progenitor aporta a su descendencia la mitad de la información genética en forma de 23 cromosomas contenidos en el núcleo del óvulo (madre) o del espermatozoide (padre). Así el nuevo ser humano tiene 46 cromosomas distribuidos en 23 parejas (de la 1 a la 22, más la pareja de cromosomas sexuales: X-X para la mujer, X-Y para el varón).

Puesto que los cromosomas contienen los genes, eso significa que de cada gen hay dos copias. Por causas que aún desconocemos, el óvulo o el espermatozoide puede aportar 24 cromosomas en lugar de 23, dos de los cuales corresponden al par 21. En tal caso, en el momento de la fecundación, la fusión del óvulo con el espermatozoide originará la primera célula del nuevo ser que contendrá 47 cromosomas de los que 3 pertenecen al par 21; por tanto, tiene 3 copias de los genes que se encuentran en el cromosoma 21, en lugar de dos. Este desequilibrio de genes ocasionado por la presencia del cromosoma extra origina las modificaciones estructurales y funcionales que se manifiestan por último en el SD. “Síndrome” es un término médico que define el conjunto de síntomas y signos que tienden a aparecer de forma agrupada y que expresan la presencia de una alteración médica concreta, es decir, conforman un patrón identificable. “Down” es el apellido del médico inglés John Langdon Down que en 1866 descubrió y definió este síndrome.

Aunque en las primeras décadas del siglo XX se sospechaba ya que el SD podría deberse a alguna anomalía cromosómica, no fue hasta 1959 cuando los genetistas Jérôme Lejeune y Marthe Gautier en Francia asociaron de forma incontrovertible el SD con la presencia de tres cromosomas 21 en las

células: trisomía 21. Por consiguiente, sólo se puede diagnosticar con seguridad que una persona tiene SD si los estudios de laboratorio demuestran que sus células tienen tres cromosomas 21. Los signos y síntomas, incluidos los ecográficos fetales, son sólo datos presuntivos. La forma más frecuente de SD es la ya descrita: tres cromosomas 21 completos; se denomina trisomía regular o libre y aparece en el 95% de los casos.

El origen de este error es la mala separación de la pareja 21 al formarse el óvulo o el espermatozoide, en el momento de pasar de 46 cromosomas a 23 (meiosis): se llama no-disyunción. Este error aparece con mucha mayor frecuencia en el óvulo (85-90%) que en el espermatozoide (10-15%), lo cual no debe servir para culpar a la madre por ello. Desconocemos la causa originaria de la no-disyunción. Sólo sabemos con seguridad que cuanto mayor es la edad de la madre, mayor es la probabilidad de que tenga un hijo con SD, probabilidad que aumenta de forma exponencial a partir de los 35 años. Sin embargo, una mujer puede engendrar un hijo con SD a cualquier edad. En el 3-4% de los casos, la trisomía 21 se presenta en forma de translocación: se debe a que, al separarse los dos cromosomas 21 en la formación del óvulo o el espermatozoide, uno de ellos (o un trozo o segmento) queda unido a otro cromosoma (generalmente al 14 pero puede hacerlo a otros, incluido el 21) para formar una sola estructura.

Aproximadamente tres de cada cuatro translocaciones ocurren espontáneamente durante la fecundación. Las restantes son heredadas de los progenitores, única situación en la que el SD es causado por una condición cromosómica materna o paterna, en donde la madre o el padre se comportan como portador. Ni ella ni él tienen SD porque sus células sólo tienen dos cromosomas 21 (uno de ellos translocado), pero su óvulo o espermatozoide puede aportar esos 2 cromosomas 21 que se sumarán al cromosoma 21 de su cónyuge durante la fecundación.

La trisomía 21 por mosaicismo cromosómico (1-2%) significa que sólo una fracción de células del organismo tiene trisomía 21.

El mosaico surge en una fase posterior a la concepción, debido a una mala segregación de los cromosomas 21 en alguna de las divisiones iniciales de las células. Tendrán trisomía las células que deriven de la célula en donde hubo mala segregación; por eso, la fracción de células trisómicas puede ser muy variable entre un individuo y otro.

En cuanto a la probabilidad de que se repita la presencia del SD en futuros embarazos, esto dependerá del tipo genético. Si se trata de una trisomía regular, el riesgo de tener otro embarazo con SD será como mínimo del 1% pero puede ser mayor, el doble si la edad materna supera los 35 años. Si el antecedente es de un mosaico la recurrencia es inferior al 1%. Por el contrario, si se trata de una translocación estará condicionado por si se trata de un proceso de novo o si procede de uno de los progenitores. Si es de novo la probabilidad que se repita es baja, inferior al 1%. Por el contrario, si procede de uno de los progenitores dependerá del tipo: en las translocaciones entre un 14 y un 21 maternas el riesgo es del 10%, si es el padre el portador será del 3%. Si la translocación es entre 21 y 21, el 100% de la descendencia será SD.

En todos los casos es importante buscar un asesoramiento genético especializado.

PRUEBAS PRENATALES PARA EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE DOWN

En la actualidad podemos diagnosticar del SD durante el embarazo, pues al ser un síndrome originado por una alteración cromosómica que tiene lugar durante la concepción o muy poco después de ella, es posible conocer la información genética que tiene el feto.

Durante el embarazo existen dos tipos de pruebas para el diagnóstico del SD: las pruebas de presunción, no invasivas, y las pruebas de confirmación o invasivas. Las primeras no representan riesgo añadido para el feto y dan señales de alerta, mientras que las segundas comportan un cierto riesgo

adicional de pérdida fetal, pero aseguran el diagnóstico. a) Pruebas no invasivas, de presunción, de sospecha o cribado

Son básicamente de dos tipos: análisis ecográfico y análisis bioquímicos de sangre. Cribado prenatal ecográfico Dentro de las técnicas de cribado prenatal no invasivo, la ecografía es una de las más importantes y extendidas y se inicia muy tempranamente en el embarazo (10-12 semanas). Son múltiples los marcadores ecográficos que hacen sospechar que el feto pueda tener SD, aunque no todos ellos tienen el mismo valor pronóstico.

Uno de los marcadores más potentes es la translucencia nucal que indica la acumulación de líquido subcutáneo en la nuca del bebé. No es un signo definitivo de SD ya que puede aparecer en otras alteraciones.

Otro parámetro muy valorado es la presencia o no del hueso nasal del feto a las doce semanas. Su ausencia es orientativa, no diagnóstica, de que se trate de un feto con SD. Las cardiopatías congénitas están presentes en el 50% de los fetos con SD y muchas de ellas son detectables in útero mediante ecocardiografía.

Cribado o screening bioquímico

Se basa en la determinación en suero materno de una serie de sustancias bioquímicas de origen fetal o placentario. Varía, dependiendo de cuándo se realice. En el primer trimestre de gestación, el estudio más extendido es la valoración de los niveles en suero materno de la PAPP-A (Proteína A asociada al embarazo) y el nivel de la fracción beta libre de la HCG (Gonadotropina coriónica humana). Este análisis se debe realizar entre las 8 y 12 semanas de gestación.

En el cribado de segundo trimestre, la extracción de sangre materna ha de realizarse entre las 14 y 17 semanas de gestación ecográfica, de preferencia en la 15- 16. En este caso se sustituye la PAPP-A por los niveles de alfafetoproteína, y en ocasiones además se valoran los niveles de estriol.

Cribado combinado

Los valores se expresan en términos absolutos, pero para su ponderación informática se han de transformar en valores relativos, los MoM (Multiplo de la mediana), establecidos para cada semana de gestación. Estos datos, así calibrados, deben conjugarse con la edad materna ajustada al momento del parto, y los datos ecográficos (traslucencia nuchal) para establecer la probabilidad de que el feto tenga SD. El cribado del primer trimestre puede alcanzar una tasa de detección del 97% mientras que el del segundo llega al 90%. El resultado del cribado es un coeficiente de riesgo, una posibilidad sobre X de que ese feto tenga SD.

Se consideraba que un riesgo es alto cuando es superior a 1/270 y entonces es cuando se indicaba la necesidad de pruebas invasivas de confirmación.

Con la aparición de los test prenatales no invasivos (TPNI), basados en la detección de ADN fetal en sangre materna, la mayoría de protocolos han cambiado de cara a evitar estas pruebas invasivas que conllevan un riesgo de aborto no deseado en torno al 1%. Esto ha modificado el punto de corte y ha introducido el concepto de riesgo medio que abarca mayoritariamente del 1% al 1/1000 indicando ahí dicho test. Esto ha disminuido el número de pruebas invasivas, el de falsos positivos y falsos negativos, y ha incrementado la tasa de detección de fetos con trisomías 13, 18 y 21. No obstante, es preciso insistir en que incluso la mejor combinación del cribado ecográfico y bioquímico tiene sólo un valor predictivo, no diagnóstico.

El diagnóstico exige comprobar la presencia de tres cromosomas 21. b) Pruebas diagnósticas de confirmación Requieren métodos invasivos cuya finalidad es la obtención de una muestra de tejido fetal. Aunque son múltiples los tejidos fetales que se pueden obtener, los que por su accesibilidad son más fáciles de conseguir son tres: el líquido amniótico, la

placenta o corion y la sangre fetal. Así tendremos respectivamente la amniocentesis, la biopsia de corion y la cordocentesis.

Amniocentesis

Consiste en la obtención de una muestra de líquido amniótico, en el que hay células de descamación fetal, por lo tanto, con la misma dotación cromosómica que el feto.

La vía de acceso al líquido es por punción abdominal, siempre con control ecográfico. Esta técnica tiene un riesgo de pérdida fetal situado entre un 0,5% y un 1% cuando es realizada por profesionales debidamente preparados; este riesgo incrementa durante unos días el riesgo de pérdida fetal propio del embarazo. La amniocentesis debe realizarse preferentemente después de la semana 15 de gestación, ya que la poca cantidad de líquido amniótico existente antes de esa semana y el consiguiente incremento de riesgo de pérdida fetal desaconsejan realizar la prueba en periodos más precoces. La fiabilidad es muy alta, superior al 99%. Las células de la muestra pueden analizarse directamente en 24-48 horas, por los métodos de FISH o PCR.

El resultado definitivo es el estudio citogenético (cariotipo), para lo cual es preciso un cultivo celular, en cuyo caso el análisis puede demorarse entre 12-18 días. Biopsia de corion Consiste en la obtención de una muestra de corion, que es el tejido que posteriormente constituirá la placenta. Este tejido ha de tener la misma información genética que el feto, por proceder ambos de la misma célula original. Según la vía de acceso al tejido corial, el riesgo de pérdida fetal atribuible a este sistema de muestreo es de un 1% cuando lo practican profesionales experimentados. Este riesgo debe añadirse al de pérdida fetal propio del embarazo durante un periodo de unos días. Tiene que realizarse preferentemente entre las semanas 10 y 13 de gestación. Los resultados se obtienen al cabo de unos pocos días, entre 2-7 días para el análisis directo de la muestra y 12-15 días para los cultivos.

Cordocentesis

Es un método extraordinario que solo se utiliza en casos excepcionales. Consiste en la punción del cordón umbilical a través de la pared abdominal de la madre, para la obtención de sangre fetal; en el caso de SD sería para el estudio del cariotipo fetal.

En comparación con los otros métodos, su riesgo de pérdida fetal es alto, situado en el 3% cuando la punción se realiza en un centro experimentado. Esta prueba no se recomienda hacerla antes de las 20 semanas de gestación. Los resultados cromosómicos suelen tenerse antes de una semana. c)

Consideraciones

El diagnóstico prenatal del SD permite a la familia informarse sobre la naturaleza del SD, comunicarse con otras familias o grupos de apoyo para conocer mejor la situación, coordinar la asistencia del personal médico en el momento del parto, conocer los servicios de apoyo de que se puede disponer, prepararse emocionalmente para el nacimiento, o plantearse la interrupción del embarazo de acuerdo con la legislación vigente.

Toda exploración prenatal para detectar el SD debe ser voluntaria y es potestad de la familia el someterse o no a las diferentes técnicas diagnósticas o métodos de cribado. Para ello se les deben presentar todas las opciones de pruebas prenatales, informando de los objetivos que cada prueba consigue y sus inconvenientes. Una vez obtenidos los resultados, la familia también tiene derecho a información veraz.

El médico que informa, ginecólogo o genetista, debe ser imparcial y debe estar actualizado en la información sobre la naturaleza y posibilidades de las personas con SD.

Es obligación del profesional que atiende a la familia el facilitar dicha información o remitirles a otros profesionales que les faciliten la información que ellos desean. El médico debe respetar su decisión sin influir en ninguna dirección, dentro del ámbito de la ética médica, de los protocolos y de la legislación vigente.

COMUNICACIÓN DE LA PRIMERA NOTICIA

La forma en que se comunica a la familia que están esperando o que han tenido un bebé con SD tiene una gran relevancia, e influye en la experiencia emocional y en la adaptación de la familia. Se trata de un momento de gran incertidumbre en el que las emociones son muy intensas, lo que puede interferir en la comprensión de la información. El acompañamiento de los profesionales es vital en estas circunstancias.

La comunicación de la primera noticia no es una tarea simple y requiere de la debida preparación de los profesionales. Para ello, estos deben contar con herramientas que les permitan afrontar esa experiencia de la mejor manera posible. Se debe transmitir un mensaje actualizado, positivo y alejado de creencias poco realistas sobre qué es ser una persona con SD. La información ha de transmitirse de forma cercana, de manera que pueda ser comprendida por la familia. Es sustancial transmitir tranquilidad en base a expectativas realistas. Es necesario considerar en qué momento se da la primera noticia; si es antes o después del nacimiento y adaptar la comunicación a las circunstancias, proporcionando a la familia toda la información que precisen.

Hay varios factores a tener en cuenta en la comunicación de la primera noticia. Es necesario preparar la comunicación. Para ello el profesional debe tener toda la información de las pruebas diagnósticas, ya sean pruebas de diagnóstico prenatal o bien el diagnóstico se haya producido tras el nacimiento. Además es necesario comprender qué es el SD, contar con información actualizada y conocer los recursos disponibles.

La situación es un elemento muy importante en la comunicación de la primera noticia. Es aconsejable dar la noticia tan pronto como sea posible. Esto es especialmente importante en los casos de diagnóstico prenatal por

la posibilidad de interrumpir el embarazo o realizar otras pruebas diagnósticas.

El profesional debe proporcionar la información necesaria al respecto y la familia debe sentirse respetada para tomar una decisión libre e informada. Si el bebé ya ha nacido, el momento piel con piel es fundamental.

Si es posible, tener al bebé cerca cuando reciben la noticia les ayudará a crear el vínculo. La noticia debe comunicarse en el lugar adecuado, un espacio privado y tranquilo, y dedicarle el tiempo necesario. Es aconsejable que la familia esté acompañada, bien dar la información a ambos miembros de la pareja al mismo tiempo o, si esto no es posible, preguntar si quieren estar acompañados por otro familiar o allegado.

El profesional debe entender a la familia y considerar cuál es la información que quiere saber. Indagar en sus dudas y preocupaciones, observando sus reacciones emocionales para poder acompañarles en el proceso.

Es fundamental asegurarse de que la familia está comprendiendo la información y adaptar el proceso de comunicación a sus necesidades. Cómo se comunica la información es determinante para la comprensión de la información por parte de la familia, para el establecimiento de los vínculos familiares y para el afrontamiento de la situación de forma positiva. Se debe iniciar la comunicación de forma delicada y utilizar un lenguaje claro y sencillo, cuidando el lenguaje no verbal.

La familia necesita la información derivada de las pruebas diagnósticas, así como otras pruebas o pasos necesarios que haya que realizar, previa constatación de la conformidad de la familia con la realización de dichas pruebas.

Genética y diagnóstico

No es aconsejable ofrecer un listado de posibles patologías asociadas, pues aumentará la incertidumbre y preocupación de la familia. Se debe proporcionar información actualizada y realista sobre el SD, apelando a la

gran variedad individual, e incidiendo más en los aspectos positivos (lo que podrá hacer) que en los aspectos negativos (lo que no podrá hacer).

Es conveniente no ofrecer demasiada información en los primeros momentos para no sobrecargar a la familia. Es más útil sugerir fuentes de información fiables y de referencia para que puedan aclarar todas sus dudas a su ritmo y respetando sus espacios. La familia necesita expresar sus preocupaciones y plantear sus dudas.

Deben respetarse sus reacciones emocionales y ayudarles a evitar que se sientan culpables. Para evitar la culpabilidad, es importante que entiendan que el SD no tiene una causa conocida, sino que se produce de forma espontánea y cualquier persona puede tener un bebé con SD. En estos primeros momentos, las familias necesitan propuestas de acción; saber que no están solas.

Es conveniente explicar las necesidades del bebé y ofrecerles contacto con entidades de SD que les puedan proporcionar apoyo, información y recursos. La orientación hacia un servicio de Atención Temprana es fundamental.

FENOTIPO SÍNDROME DE DOWN

El fenotipo de las personas SD, comprende un conjunto de rasgos físicos, de presentación variable de una persona a otra, pero que les da un aspecto característico, que hace que al momento de examinarlos se tenga una sospecha diagnóstica. Estos rasgos dependerán de la activación e interacción del exceso de información que se transmitirá a través de los genes presentes en los tres cromosomas 21 entre ellos y con el resto del genoma. Son decenas los signos que se pueden asociar al SD, pero hay que tener en cuenta que ninguno de ellos es diagnóstico por sí mismo, por lo que se pueden reunir varios de ellos sin que se confirme la trisomía por estudio genético, y, por el contrario, en ausencia de los más característicos, obtener la confirmación por laboratorio. Por ello es necesario insistir en que el diagnóstico de certeza siempre será genético, no clínico. Lo más habitual que nos encontraremos será:

- Discapacidad cognitiva.
- Hipotonía muscular con hiporreflexia.
- Hiperlaxitud articular.
- Facies (apariencia) peculiar.

Otros signos externos

Se define la hipotonía como la disminución del tono muscular en forma generalizada o focal, que generalmente se asocia a déficit en el desarrollo psicomotor. Esta entidad puede asociarse a disminución de los movimientos espontáneos. Al coger a un bebé hipotónico, tiende a deslizarse entre las manos de quien lo sujeta ya que no existe una fuerza de resistencia que se oponga. Esta situación se observa con frecuencia cuando se alzan desde las axilas, ya que los brazos del bebé se elevarán sin oponer resistencia alguna. Puede haber un control disminuido o ausente de la cabeza, en donde esta puede caer hacia delante, atrás o hacia los lados. Es probable que el bebé hipotónico mantenga brazos y piernas extendidas, que es contrario a lo que haría uno con tono muscular normal. Como características importantes

deben mencionarse la disminución o ausencia de movimiento y la debilidad muscular.

La hiperlaxitud articular o ligamentosa se refiere a la mayor flexibilidad en las articulaciones. Algunas características son la posibilidad de doblar el dedo meñique hacia atrás más de 90 grados, poder tocar y alinear el pulgar con el antebrazo, doblar la mano hacia atrás más de 90 grados, o realizar una hiperextensión de 10 o más grados en las rodillas y codos.

A nivel cráneo-facial son habituales la braquicefalia con occipucio plano, el perfil facial plano, con nariz pequeña y/o ausencia de puente nasal, pabellones auriculares pequeños, displásicos y de implantación baja, boca pequeña, con lengua hipotónica y protusión lingual, y hendiduras palpebrales oblicuas y epicantus.

A nivel ocular es frecuente observar manchas de Brushfield en iris, estrabismo o cataratas congénitas.

El cuello es corto y ancho, con exceso de piel en la nuca.

En tronco y extremidades, se pueden observar unos miembros superiores e inferiores más cortos (braquimelia), con clinodactilia del quinto dedo de la mano, un pliegue palmar único, el signo de la sandalia (separación del primer y segundo dedo de los pies), displasia de caderas, tibias arqueadas, tórax pequeño, etc.

Todos estos rasgos se presentan en proporción variable, pero no son los únicos, hay más rasgos con menor incidencia.

Tal como se ha dicho ninguno de ellos es patognomónico, en ningún caso aparecen todos ellos en la misma persona, y en definitiva, van a ser fundamentales.

Los niños y niñas con SD, desde el nacimiento, se desarrollan y progresan de una forma parecida al resto de niños de su edad, pero a una velocidad algo menor. Es decir, alcanzan los hitos del desarrollo a una edad un poco más avanzada. Esta diferencia de velocidad no es homogénea para todas las

áreas del desarrollo, de modo que, en algunos aspectos, las diferencias son muy escasas, mientras que, en otros, son algo mayores.

El desarrollo de la persona es un proceso dinámico en el que interactúa su genética y el medio ambiente, especialmente el más próximo: la familia. El desarrollo comienza en la concepción y continuará a lo largo de su vida.

La primera etapa, del bebé y la primera infancia, será central en este desarrollo, ya que en ella va adquiriendo habilidades motoras, cognitivas, visuales, auditivas, perceptivas, imaginación, creatividad, lingüísticas, afectivas, sociales, que le permitirán tener una vida plena y autónoma.

De lo anterior, destacamos la importancia de la Atención Temprana, como agente externo junto a la familia en el desarrollo de las personas con SD durante esta primera etapa.

A nivel general, a la familia le interesa conocer el grado de autonomía o retraso del desarrollo cognitivo que pueda tener su bebé. Este dato es sumamente difícil de predecir, pues depende de múltiples factores y de la gran variabilidad en el ritmo madurativo entre las personas. Es por esto que debe recomendarse a la familia plantearse objetivos a corto plazo y tener una visión centrada en el presente y adaptada a cada etapa.

DESARROLLO PSICOMOTOR Y COGNITIVO

Desde una perspectiva general, los niños y niñas con SD se desarrollan y progresan de modo muy parecido a como lo hacen los demás en la mayoría de las áreas de desarrollo, aunque lo hacen a una velocidad diferente y con sus tiempos, que serán propios de cada uno. Su desarrollo avanza más deprisa en unas áreas que en otras, de forma que, se establece un perfil de puntos fuertes y débiles de las principales áreas de desarrollo.

Por ejemplo, en la mayoría de los bebés con SD el desarrollo social es un punto fuerte y no se retrasan mucho en la interacción social, mirar y seguir con la mirada, sonrisa social, primeros balbuceos, mientras que el progreso motor y aprendizaje del lenguaje propiamente dicho, se retrasan más.

En lo que respecta a la comunicación, van bien en la utilización de gestos para comunicarse, pero muestran mayor dificultad para el lenguaje expresivo, de modo que desarrollan más el lenguaje comprensivo, es decir, entienden más de lo que pueden decir.

En la cognición, van mejor en el procesamiento y recuerdo de la información visual (lo que ven), que en la información verbal (lo que oyen). De ahí que, tanto en la comunicación como en la cognición, empezamos a apreciar diferencias en el modo en que las niñas y niños con SD progresan y aprenden.

Esta información resultará muy útil para ayudarnos a desarrollar los métodos más eficaces para facilitar el progreso y aprendizaje. Se deberán utilizar sus puntos fuertes para ayudarles a aprender con mayor rapidez y eficacia, desarrollando todo su potencial, y, del mismo modo, se habrá de trabajar de forma directa para mejorar sus puntos débiles.

Todos los bebés con SD deben ser atendidos en programas de Atención Temprana. Pero este trabajo, para que sea beneficioso para la persona con SD, debe ser realizado en equipo junto a la familia, lo que está plenamente demostrado que es una garantía de mejores resultados.

Debe quedar claro que un exceso de estimulación no mejora ni acelera el desarrollo e incluso podría retrasarlo.

Por otra parte, una pobre estimulación tiene un efecto negativo en el proceso madurativo.

Los estímulos deben estar adaptados a las etapas de desarrollo e incluidos en las actividades de la vida diarias de una forma espontánea y continua, por ejemplo, durante la hora del baño, al vestirle o darle de comer, se puede aprovechar para trabajar la calidad de atención, el contacto visual, así como las respuestas imitativas o asociativas.

Los bebés con SD, siguen los mismos pasos del desarrollo motor que los demás, pero necesitarán más tiempo para el desarrollo de la fuerza y el control motor y a su vez más práctica para lograr esa habilidad.

Cabe destacar que en la población con SD existe una mayor variabilidad a la hora de alcanzar un determinado hito del desarrollo. Esto queda expresado en la tabla que muestra la edad media en la que aparece cada uno de los hitos junto a sus correspondientes intervalos.

Todas las habilidades motoras son realizadas al principio de una manera menos controlada y con la práctica van mejorando. Por otra parte, las personas con SD tienen articulaciones más flexibles y la musculatura más floja, lo que se conoce como hipotonía. Les lleva más tiempo desarrollar el equilibrio, tanto para mantenerse de pie

Tabla: Edades de desarrollo psicomotor con sus correspondientes intervalos (en meses)

Área de desarrollo	Habilidades	Niños con síndrome de Down		Población general (otros niños)	
		Media	Intervalo	Media	Intervalo
Motor grueso (movilidad)	Control cefálico boca abajo	2,7 m	1-9 m	2 m	1,5-3 m
	Controla la posición de la cabeza estando sentado	5 m	3-9 m	3 m	1-4 m
	Volteos	8 m	4-13 m	6 m	4-9 m
	Se sienta solo	9 m	6-16 m	7 m	5-9 m
	Andar a gatas / gateo	10 m	9-36 m	7 m	6-9 m
	Se sostiene de pie solo	16 m	12-38 m	11 m	9-16 m
	Camina solo	23 m	13-48 m	12 m	9-17 m
Motor fino (coordinación ojo/mano)	Sube y baja escaleras sin ayuda	81 m	60-96 m	48 m	36-60 m
	Sigue un objeto con los ojos	3 m	1,5-8 m	1,5 m	1-3 m
	Alcanza objetos y los toma con la mano	6 m	4-11 m	4 m	2-6 m
	Transfiere objetos de una mano a la otra	8 m	6-12 m	5,5 m	4-8 m
	Construye una torre de dos cubos	20 m	14-32 m	14 m	10-19 m
Comunicación (audición y lenguaje)	Copia un círculo	48 m	36-60 m	30 m	24-40 m
	Balbucea... Pa..Pa..Ma..Ma...	11 m	7-18 m	8 m	5-14 m
	Responde a palabras familiares	13 m	10-18 m	8 m	5-14 m
	Dice las primeras palabras con significado	18 m	13-36 m	14 m	10-23 m
	Manifiesta sus necesidades con gestos	22 m	14-30 m	14,5 m	11-19 m
Desarrollo social	Hace frases de dos palabras	30 m	18-60 m	24 m	15-32 m
	Sonríe cuando se le habla	2 m	1,5-4 m	1 m	1-2 m
	Se come una galleta con la mano	10 m	6-14 m	5 m	4-10 m
	Bebe de una taza	20 m	12-23 m	12 m	9-17 m
	No se hace pis durante el día	36 m	18-50 m	24 m	14-36 m
Sin pañal (no se hace caca)	36 m	20-60 m	24 m	16-48 m	

Fuente: Elaboración de DOWN ESPAÑA a partir de DSMIG 2000. Cunningham, 1988. *Down's Syndrome. An Introduction for Parents*. Souvenir Press Ltd. Human Horizon Series.

como para caminar. Pero, como todos los niños, aprenden a moverse moviéndose, y sus cerebros aprenden a controlar sus cuerpos, sus pies y sus manos mediante la práctica y repetición.

DESARROLLO SOCIAL

La experiencia nos dice que no todas las personas con SD muestran los mismos patrones en el desarrollo motor. Algunas son muy fuertes y presentan solo un leve retraso en ese proceso, otras tienen más fuerza en la mitad superior del cuerpo que en la inferior y eso afectará a la edad en que comenzaran a andar, otras son más fuertes en la mitad inferior que en la superior y un pequeño grupo muestra mayor debilidad y mayor retraso en todos los aspectos del progreso motor.

Vemos también distintas velocidades del progreso en las diferentes áreas del desarrollo.

Algunos bebés con SD inician la marcha pronto y hablan tarde, y otros tardan en andar y hablan pronto, lo que nos muestra también la gran variabilidad que existe en esta población en el desarrollo motor, haciendo a cada caso único. Por ejemplo, mientras que la población sin SD anda en general a los 13 meses de media, las personas con SD lo hacen entre los 22-24 meses, pero hay una amplia variación entre ambos grupos.

DESARROLLO SOCIAL

Los primeros pasos en el desarrollo social y emocional se aprecian muy pronto, cuando el bebé comienza a sonreír y a mirar. Por lo general los bebés con SD se comunican a través del gesto.

Aunque pueda existir una adquisición del lenguaje más tardía, la comunicación gestual comienza pronto. De forma general, son muy sociables, les gusta mirar a la cara, sonreír y comenzar a mirar a otras personas. Aprenden a comprender las expresiones faciales, los tonos de voz, así como las posturas corporales, ya que estos son los medios por los que el ser humano expresa como se siente.

Los bebés con SD a menudo pasan más tiempo que otros mirando a la cara y pendientes de las demás personas, y conforme van creciendo siguen estando interesados y pendientes de los demás. Esto es bueno porque repercute directamente en el aprendizaje social y en su capacidad para relacionarse con los demás, pero pasan más tiempo buscando la atención que jugando y explorando los juguetes y el mundo físico.

La familia debe tener conocimiento de estas circunstancias y aprovecharlas para mejorar la comunicación con el bebé y ser conscientes de la capacidad de comprensión e imitación que se está desarrollando en él.

COGNICIÓN Y JUEGO

El desarrollo cognitivo que surge inicialmente se llama desarrollo sensomotor porque los niños y niñas exploran el mundo a través de los sentidos. En general, tocan y toman los juguetes y los objetos y los llevan a su boca, están aprendiendo a ver las cosas, sentirlas, gustarlas y saber que pueden hacer con ellas.

Los bebés con SD aprenden de la misma manera, pero puede haber una diferencia comparativa en su capacidad para explorar debido a que su desarrollo motor es más lento.

De forma progresiva, aprenden sobre la causa y el efecto, el hecho de que puedan hacer de que un juguete se mueva tirando de una cuerda, o de que se produzca ruido al agitar algo y pueden avanzar en la solución de problemas sencillos como es encajar la forma correcta en el agujero correcto. Aprenden también sobre la permanencia del objeto, las cosas siguen existiendo, aunque las tapemos, y aprenderán a buscar y encontrar los objetos ocultos. Las niñas y niños con SD hacen todas estas cosas, pero en edades algo más tardías de manera comparativa con la población general de la misma edad, y tienen mayores dificultades en las tareas que implican la solución de un problema conforme las tareas se hacen más complicadas.

Se beneficiarán de las oportunidades de recreación y esparcimiento si hay un compañero de juego que les muestre como hacerlo, pero no lo hace en su lugar. Esto es lo que se llama entrenamiento-ensayo y lo hacemos con todas las personas, pero es posible que las que tienen SD necesiten mayor apoyo en el juego y durante más tiempo. Puede que no aprecien todas las posibilidades que un juguete ofrece sin ayuda, y es probable que entonces se dediquen al juego de manera simplemente repetitiva golpeando, arrojando o montando los juguetes porque necesitan ayuda para pasar a la etapa siguiente.

Comúnmente los niños con SD no persisten tanto como los demás en la solución de un problema, e incluso pueden recurrir a sus buenas habilidades sociales para distraer a la persona que está tratando de enseñarle.

Esto significa que perderán oportunidades de aprendizaje, retrasando su progreso en el aprendizaje y en el sentimiento de satisfacción por haber triunfado en la tarea. Sin embargo, esto no debe ser motivo de preocupación, existen buenas estrategias para que el aprendizaje sea divertido y eficiente.

Algunas recomendaciones básicas que facilitaran el proceso de aprendizaje en la población con SD son las siguientes:

- Utilizar apoyo visual.

- Fraccionar la información.
- Estimular el contacto visual y la atención sostenida de forma progresiva, siempre en relación con el esfuerzo mental que dicha actividad supone.
- Ofrecer tiempo suficiente para las respuestas.
- Trabajar las rutinas y la autonomía.
- Evitar respuestas mecánicas y potenciar el razonamiento con elementos de la vida diaria.

Es más importante trabajar el concepto de cantidad, por ejemplo, al intentar contar las partes del cuerpo, a que cuente de forma mecánica hasta diez, sin darle un sentido práctico a dicho aprendizaje.

MEMORIA

La memoria a largo plazo incluye las llamadas memoria implícita y explícita. La memoria implícita se refiere a las habilidades, como andar en bicicleta que hacemos automáticamente una vez que lo ha aprendido, y la memoria explícita es la que almacena hechos, experiencias y conceptos.

Los niños y niñas con SD presentan mayor dificultad en las áreas que conforman la memoria explícita. La memoria operativa o memoria de trabajo es el sistema de memoria inmediata que sustenta toda nuestra actividad mental consciente que utilizamos para escuchar, ver, recordar, pensar y razonar. La información es procesada en la memoria operativa antes de que se convierta en memoria a largo plazo.

El sistema de memoria operativa incluye dos componentes, la memoria a corto plazo verbal (auditiva) y la memoria a corto plazo visual.

Los niños con SD generalmente muestran habilidades de la memoria a corto plazo visual mejores que la de la memoria verbal. Esto significa que aprenderán más fácilmente si la información se les presenta de manera visual que de manera verbal.

Las dificultades de la memoria verbal a corto plazo son importantes, puesto que mucha información a lo largo del día llega a partir de la gente cuando habla, ofreciendo una información verbal que una persona con SD va a procesar y recordar con dificultad. Además, la memoria verbal a corto plazo es importante para aprender a hablar, tanto para aprender palabras como para aprender frases.

Puesto que utilizamos nuestras habilidades del lenguaje para pensar y razonar, es fácil suponer que el retraso en el desarrollo del lenguaje les creará dificultades para realizar estas actividades cognitivas y que la memoria del lenguaje les llevará a incrementar las habilidades cognitivas.

CONDUCTA ADAPTATIVA

Entendemos por conducta adaptativa el conjunto de habilidades que se despliegan en el terreno de los conceptos (ej., lenguaje, lectoescritura, dinero), en el ámbito social (ej., responsabilidad, autoestima, probabilidad de ser engañado o manipulado, seguimiento de norma), y en la práctica (actividades de la vida diaria como son el aseo o la comida, actividades instrumentales como son el transporte, el mantenimiento de la casa, la toma de medicinas o el manejo del dinero), y que son aprendidas por las personas para funcionar en su vida diaria.

La capacidad de adaptación marca de modo especial la habilidad de funcionamiento de la persona, porque las limitaciones en la conducta adaptativa son las que más van a afectar tanto a la vida diaria como a la habilidad para responder a los cambios constantes e imprevistos que ocurren permanentemente en nuestras vidas y en las demandas que impone el ambiente en que vivimos.

Ocurre, sin embargo, que bien pueden convivir dentro de una misma persona las limitaciones de ciertas habilidades de adaptación con altas capacidades en otras áreas. Para hacer un buen diagnóstico de las limitaciones que una persona tiene en sus capacidades adaptativas, es preciso utilizar medidas bien estandarizadas con baremos, es decir tablas e índices de la población general que incluyan personas con y sin discapacidad.

La mayoría de las personas con SD muestran una gran variedad en el número y grado en que pueden verse afectadas algunas de las cualidades inherentes a la capacidad adaptativa. Su desarrollo dependerá en forma extrema de la calidad de educación y ambiente en que la persona crezca y se desarrolle.

La atención que actualmente se presta al fomento de las habilidades sociales y al desarrollo de la inteligencia emocional de las personas con SD ha hecho incrementar considerablemente su capacidad adaptativa. Pese a ello, tienen limitaciones que obligan, al menos en la mayoría de los casos, a mantener un grado de dependencia que varía de unas personas a otras.

DESARROLLO DEL SISTEMA NERVIOSO

Es preciso destacar ciertas particularidades del crecimiento y maduración del sistema nervioso.

Crecimiento se refiere al aumento de las capacidades ya existentes, en cambio, la maduración es la especialización de funciones que permiten adquirir nuevas capacidades, sobre la base de estructuras preexistentes, proceso íntimamente ligado a la relación entre la persona y su ambiente.

El tiempo en que ocurre este proceso madurativo es muy variable de una persona a otra y depende de una serie de factores genéticos. El cerebro es el órgano más inmaduro al momento del nacimiento y es por esto que durante los primeros años de vida de la persona depende de un entorno que le proporcione los cuidados y estímulos necesarios para favorecer el proceso madurativo y conseguir su autonomía. En los primeros 5 años, la persona alcanza el 85% del perímetro craneal que tendrá en la vida adulta. Este es un simple dato de la importancia de los numerosos cambios que ocurren en esta etapa y que sentarán las bases para el futuro.

El desarrollo cerebral es un proceso complejo en el que toman parte la proliferación neuronal, la migración de estas neuronas hasta localizarse en el área correspondiente del cerebro y una vez en ese punto, comienza la tarea más difícil de todas, la creación de redes de comunicación entre neuronas a través de las sinapsis. Estas sinapsis o unión entre una neurona y otra, son la base del aprendizaje y depende de la carga genética y la interacción con el ambiente que nos rodea. En todo este proceso intervienen una gran cantidad de genes (algunos de ellos localizados en el cromosoma 21), que almacenan la información necesaria para la creación y estabilización de estas estructuras tan complejas.

Es aquí donde esta información adicional aportada por el cromosoma 21 extra de las personas con SD produce un desequilibrio en la expresión de los genes localizados en este cromosoma, que a su vez interfiere en la expresión de genes de otros cromosomas. Todo esto condiciona que los procesos antes mencionados no ocurran en el tiempo esperado ni con la calidad adecuada.

En definitiva, es la causa del déficit cognitivo, de las dificultades del lenguaje, atención y comportamiento que presentan las personas con SD. El exceso de carga genética por la presencia de un cromosoma 21 extra produce un desequilibrio en el desarrollo del sistema nervioso de las personas con SD. Se producen alteraciones en el número de neuronas, alteraciones en los elementos de contacto/sinapsis entre neuronas

como lo es el menor número de espinas en las dendritas neuronales, al disminuir el número de neuronas, se produce una alteración en el desarrollo de núcleos cerebrales, los lóbulos son más pequeños, menor desarrollo del cerebelo, especialmente a nivel de su región posterior y alteraciones bioquímicas.

Las alteraciones en la calidad y número de sinapsis y en la mielinización llevan a que la velocidad de transmisión de la información y los procesamientos de estas sean más lentos y esto hace que la persona sea más lenta la hora de captar, elaborar y ejecutar las acciones tanto motoras como intelectuales.

Cabe repetir que no existe relación alguna entre los signos externos y el desarrollo intelectual de la persona. Tampoco se ha encontrado correlación entre el tamaño del cerebro y el nivel cognitivo.

El perímetro craneal de las personas con SD es más pequeño, pero sigue un ritmo de crecimiento similar al de la población general. Es importante recordar que nunca debe haber una regresión de los ítems del desarrollo alcanzados, si esto ocurre, debe considerarse como una señal de alarma para consultar a su médico especialista.



AREAS DE EXPLORACION

Corazón

Aproximadamente un 50% de las niñas y niños con SD presentan cardiopatía congénita (CC). Sin una estrategia terapéutica adecuada, la CC es la principal causa de mortalidad y la que, en mayor grado, condiciona la calidad de vida de estas personas.

Es importante su diagnóstico ya desde las primeras semanas de la vida, pues, en muchos casos, el tratamiento deberá realizarse precozmente con reparación quirúrgica antes de cumplir el primer año de vida.

El ecocardiograma-Doppler es una exploración incruenta y de fácil realización, que, en manos de un cardiólogo experto, permite el diagnóstico de la cardiopatía.

Por lo expuesto en los puntos anteriores, su realización es obligada durante el periodo neonatal en todos los nacidos con SD. Puede haber defectos cardíacos graves que en las primeras semanas o meses de la vida presentan pocas o nulas manifestaciones clínicas e incluso sin detectarse soplos cardíacos a la auscultación cardíaca, por lo que, si no se buscan, pueden pasar desapercibidos a pediatras experimentados.

Las malformaciones cardíacas más frecuentes en nuestro medio en el SD son una amplia variedad de defectos (desde defectos parciales a malformaciones completas) en el canal atrioventricular, también conocidos como defectos de los cojines endocárdicos o defectos atrio-ventriculares.

Los defectos en la septos o tabiques del corazón (comunicación interventricular -CIV-, comunicación interauricular -CIA-), la Persistencia del Conducto Arterioso (PCA) y la Tetralogía de Fallot, son otras cardiopatías que frecuentemente padecen las personas con SD. Algunos pacientes pueden padecer diferentes combinaciones de estas malformaciones. La cirugía reparadora generalmente debe realizarse, a excepción de las formas leves, dentro del primer año de vida. Ello es obligatorio en el tipo de cardiopatías que cursan con aumento importante del flujo pulmonar (canal atrioventricular común -AVC-, defectos septales y/o PCA grandes) ya que, de no hacerlo, evolucionan a hipertensión pulmonar (lo que incrementa el riesgo quirúrgico) y se inicia un proceso de enfermedad vascular pulmonar que, una vez instaurada, hace imposible la intervención.

En el SD existe una predisposición hacia el desarrollo de enfermedad vascular pulmonar, por lo que si no son operados antes de que esto ocurra pierden la opción de la reparación quirúrgica y se instaura progresivamente una situación clínica conocida como síndrome de Eisenmenger, que claramente condiciona la calidad de vida y supervivencia. Las intervenciones quirúrgicas para estas CC, si son realizadas en el

tiempo correcto de su evolución, presentan unos resultados similares a los de los niños sin SD, con una supervivencia de alrededor del 90 por ciento. Es frecuente que en las personas con SD, aunque no hayan nacido con CC documentada, se detecten con los años insuficiencia de la válvula mitral (a veces asociada a prolapso valvular) e insuficiencia de la válvula aórtica. Ello suele observarse en la edad adulta y generalmente no ocasiona grandes problemas.

Podría ser recomendable solicitar una ecocardiografía en los casos asintomáticos y sin antecedentes cardiológicos, al inicio de la edad adulta o final de la adolescencia, desde una perspectiva preventiva.

Audición y área de otorrinolaringología

La importancia del área otorrinolaringología viene determinada por su implicación en el habla, la audición, la respiración y la deglución.

Dentro de los programas de Atención Temprana se trabaja la atención logopédica o foniátrica, de cara a la adecuada educación del habla. Es imprescindible en todas las niñas y niños con SD.

La patología que nos vamos a encontrar viene condicionada por la configuración anatómica y por los problemas de eliminación de la mucosidad.

Dentro de lo primero nos encontramos con falta de espacio en la boca, paladar ojival y lengua hipotónica, cuya base ocluye parcialmente el istmo de las fauces y desplaza hacia atrás las amígdalas, lo cual facilita tanto la patología del sueño (SAOS) como los problemas de deglución, provocando atragantamientos frecuentes. La estenosis del conducto auditivo externo favorece la retención del cerumen, y la horizontalización de las trompas de Eustaquio y el paladar ojival dificultan el aclaramiento mucoso, favoreciendo las infecciones óticas, nasales, sinusales y de vías altas.

La patología que habitualmente se asocia a la persona con SD son la otitis media aguda y la otitis serosa, silente, causa principal de las hipoacusias adquiridas. Nos encontraremos también hipertrofia adenoidea y amigdalas. En cuanto a los problemas de audición, es importante su detección temprana, pues ello permitirá reducir las repercusiones sobre el desarrollo del lenguaje.

En ocasiones, la pérdida de audición comienza en la segunda década de la vida de las personas con SD. Si no se detecta y corrige pronto, puede derivar hacia conductas desajustadas que serán mal interpretadas y generar diagnósticos incorrectos de problemas de salud mental. Todo aumento en la falta de atención en un niño nos

obliga a revisar su audición y su visión. La hipoacusia puede ser de origen neurológico como la congénita, conductivo, o de ambos tipos, mixta. Para detectar la hipoacusia congénita se debe realizar un screening neonatal a todo recién nacido, mediante otoemisiones acústicas y si son negativas potenciales evocados del tronco cerebral (PETC).

La prevención de la hipoacusia por conducción, se realiza en las revisiones audiológicas sistemáticas, controlando entre otros los tapones de cerumen y las otitis seromucosas, principales causas. Esta enfermedad tiene una prevalencia aproximada del 20% a los dos años de edad, y en la mayoría de los casos es asintomática. Si hay indicación por parte del otorrinolaringólogo, existe la posibilidad de realizar una intervención quirúrgica efectiva para tratarla, mediante la introducción de tubos de drenaje que son retirados posteriormente.

La laringitis es frecuente en las personas con SD, teniendo que hacer el diagnóstico diferencial con la epiglotitis y aspiración de cuerpo extraño. Aún en ausencia de patología, se recomiendan los controles cada dos años por parte del otorrinolaringólogo durante toda la vida.

Vías respiratorias

En las vías respiratorias bajas es frecuente la bronquiolitis por Virus Respiratorio Sincitial (VRS) en niños pequeños como los cuadros de neumonía, que, por sus características inmunológicas, anatómicas y la hipotonía pueden ser de mayor gravedad. El asma, el ronquido y el síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS) son problemas frecuentes que pueden pasar desapercibidos y por consiguiente no tratados adecuadamente.

El asma tiene una prevalencia en la edad infantil del 6-15 % y en la edad adulta del 4-5%. El ronquido se da en algún momento de la vida en el 95% de la población, más en los varones que en las mujeres, igualándose la proporción después de la menopausia. La espirometría es la técnica diagnóstica habitual en los casos de asma. La dificultad que conlleva su realización en las personas con SD, obliga a diagnosticar esta enfermedad por los síntomas (tos, sibilancias, disnea, sensación de opresión torácica persistente o intermitente, especialmente de noche y en ocasiones relacionados con la exposición a agentes desencadenantes o con el ejercicio), historia familiar y personal de asma/atopia y la elevación de la IgE en sangre.

La prevalencia de SAOS aumenta notablemente en el SD, al menos en un 30%. No todos los roncoadores desarrollan un SAOS, aunque la obesidad aumenta la posibilidad. El SAOS se produce por la obstrucción de las vías respiratorias altas.

En el SD se ve favorecida por sus características físicas (cuello corto, hipotonía lingual, hipertrofia de adenoides, retrognatia). Dicha obstrucción provoca por un lado una reducción de la cantidad de oxígeno disponible en sangre, y por otro, múltiples despertares que dan lugar a un sueño no reparador. Como consecuencia aparece un cuadro de cefalea matinal con dificultad de concentración y somnolencia diurna excesiva. La polisomnografía realizada en la Unidad de Sueño hospitalaria o la poligrafía respiratoria en el domicilio del paciente, recomendadas en neumología, diagnostican la enfermedad.

Es muy importante abordar la posibilidad de existencia del SAOS en la entrevista clínica del examen de Salud.

Visión

Al menos el 75% de las personas con SD presentan problemas oculares. Los más frecuentes son los problemas de refracción, miopía e hipermetropía y/o el estrabismo, que pueden presentarse desde muy temprano.

La primera opción será la corrección mediante lentes desde edades precoces. Puede aparecer oclusión congénita del conducto lacrimonasal, manifestada como lagrimeo y secreción antes del mes de edad, que puede complicarse con infección bacteriana en forma de conjuntivitis, dacriocistitis o celulitis.

Las cataratas pueden estar presentes al nacimiento (catarata congénita) o desarrollarse a lo largo de la vida. La catarata congénita produce un déficit visual profundo, pero existe otro tipo de catarata producida por degeneración y envejecimiento precoz del cristalino, que aparece en la adolescencia y precisa intervención antes que en el resto de la población.

También puede aparecer glaucoma en la infancia, enfermedad que se caracteriza por un aumento de la presión intraocular que puede afectar al nervio óptico. Hasta un 10% de la población con SD presenta nistagmus (movimientos involuntarios de los ojos), el cual no tiene tratamiento médico y el tratamiento quirúrgico es de eficacia muy discutida. Entre los adolescentes y adultos jóvenes es común la presencia de queratoconus o córnea cónica, que puede llevar al trasplante de córnea.

El 40% de los pacientes con SD presentan estrabismo, que provoca pérdida de la visión de relieve, ambliopía e incluso tortícolis. Se trata mediante el uso de lentes y, en algunos casos, cirugía. Si todas estas alteraciones no son detectadas a tiempo y tratadas adecuadamente, contribuirán a incrementar la discapacidad de las personas con SD, constituyendo un hándicap añadido o secundario que puede prevenirse mediante el seguimiento oftalmológico periódico. En las revisiones oftalmológicas se recomienda el uso de ciclopléjico como dilatador frente al colirio de atropina, ya que provoca una respuesta exagerada, con midriasis muy rápida y mantenida. Así pues, como todos los recién nacidos, los bebés con el SD deben ser examinados al nacer para descartar la presencia de cataratas congénitas.

Durante el primer año de vida, el “comportamiento visual” debe ser vigilado y monitorizado, en las visitas periódicas al pediatra, quien debe remitir, para revisión por el servicio de oftalmología, cualquier anomalía como la persistencia del lagrimeo y/o del estrabismo, cambios en la apariencia del ojo, etc.

Todos los niños con SD deben pasar un examen oftalmológico en profundidad en el segundo año de vida, incluyendo refracción y fondo de ojo. Será frecuente detectar alguno de los problemas referidos y, en muchos casos, precisarán seguimiento óptico u oftalmológico. Aquellos que no presentan anomalías en este primer examen han de ser revisados nuevamente, incluyendo refracción, a los cuatro años de edad. Si la hipermetropía no se ha desarrollado a esta edad, es improbable que ocurra más tarde.

Las personas con SD pueden, en la mayoría de los casos, ser evaluados con los procedimientos y test de visión habituales, adaptándolos a la apropiada “edad mental” y en un entorno sin distracciones.

Después de los cuatro años de edad la vista ha de ser evaluada al menos cada dos años durante el resto de sus vidas.

Como ocurriría con cualquier otro niño, si a cualquier edad la agudeza visual se deteriora, se requerirá la opinión de un oftalmólogo. Es conveniente tener en cuenta la tortícolis, posición anómala de la cabeza, que puede tener origen oftalmológico.

Según datos del Centre Mèdic Barcelona Down (CMBD) puede alcanzar al 10% de los casos y de estos el 20% tenía alguna patología oftalmológica, dentro de las causas posibles se encuentran, el nistagmus, la ptosis palpebral o el estrabismo. En la edad adulta se seguirá con las revisiones oftalmológicas, tanto para controlar la patología previa como para detectar nuevos problemas, con la frecuencia que cada caso exija. En aquellos pacientes con miopía alta existe riesgo de desprendimiento de retina que puede pasar desapercibido hasta estadios muy evolucionados, condicionando mal pronóstico

Neurología

Ofrecer una valoración neurológica altamente especializada, idealmente en una unidad multidisciplinaria, es altamente recomendable dentro de la atención integral a la salud de las personas adultas con SD. El principal motivo es que las personas adultas con SD presentan una mayor prevalencia de trastornos neurológicos junto con un mayor riesgo para su coexistencia en comparación con la población general. El hecho de que la demencia por enfermedad de Alzheimer sea la primera causa de muerte en la edad adulta en el SD es el mejor reflejo de la importancia de la patología neurológica en esta población. Por su indiscutible relevancia se dedica un capítulo específicamente a ello.

Además de que la incidencia acumulada de la demencia por enfermedad de Alzheimer es superior al 90% a partir de los 60 años, la epilepsia tiene una prevalencia 10 veces superior en personas adultas con SD con respecto a la población general. A su vez, existe alto riesgo de concurrencia de demencia por enfermedad de Alzheimer y epilepsia, llegando al 80% en algunas cohortes.

La epilepsia en el SD tiene una distribución bimodal: un primer pico en la primera infancia, incluido el síndrome de West, y un segundo pico a partir de los 35 años, sobre todo a partir de la quinta década; y en general, coincidiendo con el desarrollo de deterioro cognitivo por la enfermedad de Alzheimer.

Durante la etapa pediátrica se debe estar atento a la distonía transitoria del lactante, al síndrome de West, los trastornos del espectro autista, el trastorno de déficit de atención e hiperactividad, síndrome de Moyamoya. Algunos de ellos, los más prevalentes, se abordan en detalle en el capítulo sobre salud mental

La coexistencia de trastornos neurológicos tiene implicaciones en el pronóstico, por ejemplo, la aparición de la epilepsia acelera el deterioro cognitivo, funcional e impacta sobre el pronóstico vital de las personas con demencia y la apraxia de la marcha es un marcador clínico de deterioro cognitivo en el SD.

Por otra parte, los trastornos neurológicos a nivel de síntomas se pueden manifestar en ocasiones por alteraciones conductuales y/o afectación del estado de ánimo; por ejemplo, cambios de humor, tendencia al llanto, falta de iniciativa, oposicionismo, irritabilidad, e inquietud; generando interrupciones en las rutinas diarias y en las relaciones con el entorno.

El diagnóstico de todas estas condiciones implica una entrevista médica detallada en la que se repasan todos los antecedentes del desarrollo, sociales y médicos, incluyendo la

toma de medicación y en la que se hace énfasis en la detección de condiciones muy prevalentes y potencialmente tratables y reversibles, como por ejemplo, el hipotiroidismo, que en caso de no estar bien controlado puede interferir en la cognición y la funcionalidad.

El examen físico, además de la exploración neurológica y la medición del peso y la talla y de la presión arterial, debería incluir la valoración de la agudeza visual y de la audición, dado que su corrección repercute en el buen funcionamiento del adulto con SD de forma global y su afectación puede simular un déficit cognitivo generando dudas sobre el diagnóstico.

Algunas pruebas de rutina como una analítica anual que incluya parámetros básicos y otros más específicos como los niveles de algunas vitaminas como la B12 y el folato son altamente recomendables en este contexto; y a criterio del equipo médico en ocasiones la realización de pruebas más especializadas como la electroencefalografía podría estar indicado.

Por último, en relación al tratamiento y al manejo de las complicaciones neurológicas, una buena praxis implica conocimientos específicos sobre fármacos anticolinesterásicos, antiepilépticos, antidepresivos, ansiolíticos y neurolepticos. Por todo esto pensamos que es importante que el adulto con SD tenga una valoración neurológica como parte fundamental del cuidado de su salud y recomendamos una valoración diagnóstica y un manejo especializado que debería llevarse a cabo idealmente en el seno de unidades multidisciplinarias formadas por neurólogos, neuropsicólogos, especialistas en sueño, enfermeros y trabajadores sociales que puedan dar una respuesta conjunta al reto que representa ofrecer un cuidado en esta etapa de la vida.

Patología osteoarticular

En las personas con SD han sido descritas numerosas anomalías del aparato locomotor, muchas de las cuales no tienen la menor repercusión clínica (sindactilias en el pie, manos y dedos cortos, clinodactilias del meñique, separación del primer y segundo dedo de los pies...).

Hay otras, cuya causa se localiza en dos alteraciones que se presentan de forma característica y constante: la hipotonía muscular y la laxitud ligamentosa y que sí pueden tener importantes repercusiones. En la columna cervical, cabe destacar la inestabilidad atlantoaxoidea.

Aunque la incidencia estadística de la inestabilidad atlantoaxoidea es relativamente alta (10- 20%), la mayoría de los casos permanecen asintomáticos, siendo el cuadro clínico, en el caso de aparecer, muy variable, desde el simple dolor de la nuca hasta los graves cuadros de ataxia.

Los signos y síntomas clínicos son inconsistentes (cambio en la manera de caminar, cansancio fácil, dolor y/o debilidad en cuello y miembros, inclinación lateral del cuello, pérdida del control de esfínteres) pueden aparecer en cualquier momento y no existe ninguna prueba radiográfica que nos indique quienes corren riesgo. Se acepta la presencia de inestabilidad atlantoaxoidea cuando el intervalo atlantoaxoideo es mayor o igual a 5 mm. Sin embargo solo un 2% de los que la presentan van a desarrollar una compresión de la médula espinal. Realizar radiografías cervicales como sistema de cribado no está demostrado que sea eficaz como valor predictivo de una compresión medular por subluxación, se recomienda ante la presencia de esos síntomas la realización de una tomografía computarizada o una imagen por resonancia magnética.

Las personas con este tipo de inestabilidad diagnosticada no deben participar en las actividades deportivas que pueden lesionar el cuello. El tratamiento de la inestabilidad atlantoaxoidea variará según la gravedad de los síntomas, desde fisioterapia (se valorará que deportes y/o actividad física que puede realizar) hasta cirugía.

En la columna espinal, es necesario mencionar la escoliosis.

Hay una enorme variabilidad en la prevalencia y gravedad de la escoliosis en las personas con SD, pero por lo general aparece en la región toracolumbar y es de grado ligero.

Los corsés ortopédicos no parecen ser eficaces para prevenir el avance de la escoliosis, y sólo ocasionalmente puede aparecer una curvatura grave que requiera la intervención quirúrgica para producir una fusión posterior de la columna.

Durante la pubertad, la angulación puede duplicarse, triplicarse o cuadruplicarse. Toda escoliosis que se agrava desde el primer mes es una escoliosis evolutiva. Hay que analizar los problemas en la edad ósea y no en la edad cronológica.

Respecto a la elección entre el tratamiento ortésico o quirúrgico es importante igualmente adecuarse a la clínica y a la evolución aplicando siempre criterios adaptados a cada caso individualmente.

Caderas.

Es infrecuente la existencia de una luxación congénita en la cadera en el recién nacido con SD. No obstante, formará parte esencial de la exploración física el examen rutinario de las caderas, especialmente en la primera infancia y en la adolescencia, ya que aproximadamente el 14% de los niños con SD mostrarán inestabilidad de la cadera.

Rodillas.

Como ocurre con la cadera, el espectro de inestabilidad de la articulación rótulo femoral oscila desde la subluxación asintomática hasta la dislocación irreductible. No obstante, la inestabilidad rotuliana es un problema más frecuente que la de cadera, afectando a casi el 20% de las personas con SD.

Se discute si deben operarse las articulaciones rótulo femorales inestables ya que el tratamiento ortopédico no parece resultar efectivo. En las articulaciones luxadas crónicamente es frecuente que aparezcan deformidades posteriormente. No obstante, la exploración de la marcha revela que estas personas son capaces de adaptarla para andar con seguridad.

Pies.

En más del 90% de las personas con SD se observan pies planos, en la mayoría de los casos como consecuencia de la laxitud ligamentosa. Igualmente el metatarso varo y hallux valgus son hallazgos muy frecuentes.

La marcha con base amplia y la tendencia a rotar el pie y el tobillo hacia fuera contribuyen también a la pronación y el colapso de la región media del pie. Los pies moderadamente planos que son dolorosos pueden responder al tratamiento ortopédico.

En el niño muy pequeño que empieza a andar, la ortopedia del tobillo y pie puede aportar estabilidad y ayudar a la deambulación. En el niño mayor pueden usarse plantillas en el calzado.

Los pies planos que se muestran gravemente sintomáticos pueden requerir corrección quirúrgica.

La importancia del tratamiento de este trastorno se basa en asegurar que la deambulación sea independiente. Si no se trata adecuadamente, la dificultad de la marcha comprometerá las actividades de la vida diaria y limitará la función de la persona dentro de su ambiente. Además, cualquier restricción en la movilidad puede ser un factor más a añadir al problema de la obesidad que presentan algunas personas con SD.

En la población adulta se observa una clara precocidad en el desarrollo de artrosis (degeneración del cartílago articular con la consiguiente pérdida progresiva del resto de estructuras de la articulación) que afecta fundamentalmente a la columna vertebral, rodillas, caderas y con menos frecuencia manos y pies. Los síntomas predominantes son dolor y pérdida funcional.

Afortunadamente parece existir un mayor umbral doloroso en el SD que protegería al sujeto de muchos de los síntomas.

No existe un tratamiento farmacológico que prevenga o enlentezca la enfermedad y debe evitarse el uso excesivo e injustificado de antiinflamatorios, tendiéndose a usar analgésicos eficaces pero seguros como el paracetamol y el metamizol. Es posible que su pronto desarrollo sea un signo más del envejecimiento precoz que existe en algunos órganos en el SD.

La obesidad y el sobrepeso son probablemente un factor agravante en su desarrollo y lógicamente un factor añadido a la pérdida de movilidad que la propia artrosis provoca. En ocasiones es necesario recambiar la articulación muy afectada por una prótesis, especialmente en el caso de la rodilla o la cadera.

La osteoporosis (pérdida de mineralización de la sustancia ósea) es probablemente más frecuente en el SD, pero no hay datos claros para afirmar que sea capaz de aumentar el riesgo de fracturas, quizás porque no se alcancen edades avanzadas que aumentan mucho dicho riesgo.

El tratamiento es preventivo, estimulando la formación de masa ósea en el periodo de crecimiento de ésta (hasta los 40 años) mediante ejercicio físico y garantizando un aporte suficiente de calcio y vitamina D, especialmente necesario en regiones con baja exposición solar.

Función endocrina

La incidencia de alteraciones tiroideas está aumentada en las personas con SD a lo largo de toda la vida. Es importante detectarlas, porque tanto el crecimiento del cuerpo como el desarrollo de la función cognitiva requieren que los niveles de hormona tiroidea sean normales.

El hipotiroidismo neonatal es ligeramente más frecuente en la población de recién nacidos con SD que en la población general. La prueba del “talón”, que se debe realizar a todos los recién nacidos, permite detectar esta situación precozmente e iniciar tratamiento cuando es necesario.

Fuera de la época neonatal, los signos de hipotiroidismo pueden ser muy tenues en las personas con SD y pueden ser confundidos con las manifestaciones clínicas propias de este síndrome, por lo que a veces pasan desapercibidos. Por ello, se recomienda la vigilancia anual de la función tiroidea, mediante la determinación del valor de TSH (Hormona estimulante de la tiroides) y T4 libre (Hormona tiroidea). Cuando existe una disminución de la tasa de T4, habitualmente acompañada de elevación de TSH, se debe iniciar tratamiento de hipotiroidismo y seguimiento endocrinológico. En muchas ocasiones, sin embargo, existe una elevación de TSH con niveles normales de T4. Esta situación denominada hipotiroidismo subclínico es una condición muy frecuente en las personas con SD y, no siempre, finaliza en un hipotiroidismo verdadero. En muchas ocasiones se trata de una situación pasajera y los valores vuelven a la normalidad o bien, otras veces, permanecen estables (TSH elevada, T4 normal).

Es discutible la necesidad de tratar el hipotiroidismo subclínico y, en muchos casos, si la cifra de TSH no muestra un ascenso progresivo, o no se demuestra la presencia de anticuerpos antitiroideos, la vigilancia semestral de TSH y T4, junto al seguimiento clínico, puede ser más prudente. Los casos de hipertiroidismo (elevación de la cifra de T4 libre) deben ser remitidos a Endocrinología.

Otras alteraciones endocrinológicas, como la diabetes, no son tan frecuentes como el hipotiroidismo y su vigilancia se limita al seguimiento clínico (aumento del apetito, aumento de la ingesta de líquido y del volumen de orina asociada a la pérdida de peso) y la determinación de la glucemia basal en las analíticas de control de los exámenes de salud. La talla corta en las personas con SD refleja un rasgo constitucional propio de la trisomía, en cuya etiología está probablemente implicada la hormona de crecimiento y algunos mediadores necesarios para el desarrollo de los tejidos. Por ello, existen curvas de peso, talla y perímetro craneal específicas para personas con SD (puedes encontrarlas en los apéndices de este programa).

Aunque se propuso la administración generalizada de hormona del crecimiento a niños y niñas con SD, para aumentar la talla final, actualmente está desechada y se recomienda exclusivamente en aquellos que presentan deficiencia confirmada de dicha hormona.

La obesidad es más frecuente en adolescentes y adultos que durante la edad infantil. Puesto que está muy relacionada con un estilo de vida sedentario, se recomienda, desde una edad muy precoz la práctica frecuente de actividad física tanto en el medio escolar como familiar para prevenir la aparición de obesidad y crear una cultura deportiva entre las personas con SD.

Función digestiva

Las personas con SD pueden tener problemas con la alimentación desde el nacimiento; es preciso tenerlo en cuenta para que en los programas de Atención Temprana se cuide este aspecto, recurriendo, si es preciso, a profesionales especializados en nutrición.

A lo largo de la vida pueden aparecer otros problemas que, aunque en la mayor parte de los casos son competencia del médico de familia, pueden generar necesidad de consulta con el especialista en aparato digestivo.

Malformaciones congénitas.

La presencia de estenosis o atresias digestivas es más frecuente (12%) en los recién nacidos con SD. Su diagnóstico debe evocarse ante la presencia de signos de obstrucción digestiva alta. También se presenta con mayor frecuencia la enfermedad de Hirschsprung o megacolon congénito.

Trastornos en la función de la masticación.

La erupción dental está frecuentemente retrasada, conduciendo a una adquisición tardía del hábito masticatorio.

De forma general, las niñas y niños con SD presentan una hipoplasia del macizo facial que se asocia frecuentemente a una maloclusión dental (mala coincidencia entre los dientes superiores y los inferiores).

Si a lo anterior se suma la hipotonía lingual y, con frecuencia, la macroglosia relativa, se comprende la dificultad masticatoria.

En ocasiones, estas situaciones justifican que tengan problemas para ingerir alimentos no triturados, o por el contrario, ingieran estos alimentos sin masticarlos correctamente.

La aproximación diagnóstica y terapéutica de este problema conlleva la visita al odontólogo, que debe intentar corregir la fisioterapia de la musculatura maxilar que interviene en la masticación y la maloclusión cuando ésta sea relevante desde un punto de vista funcional y no meramente estético. Se debe ser paciente con este problema cuya solución es lenta y requiere educación del hábito masticatorio, asumiendo la mayor lentitud en las comidas y evitando degluciones sin masticar, que pueden asociarse a conductas bulímicas.

Trastornos en la deglución.

A todo lo anterior se suma un retraso variable en la adquisición del reflejo faríngeo de la deglución, que origina con frecuencia atragantamientos e, incluso, aspiración de alimentos o líquidos. Con frecuencia, la hipertrofia adenoidea o amigdalara y la hipotonía lingual dificultan más el mecanismo deglutorio, pues obligan a los niños a mantener la respiración bucal mientras ingieren alimentos.

Por otro lado, los problemas de motilidad esofágica son más frecuentes en las personas con SD (adultos o niños) que en la población general. La adición de estas situaciones genera frecuentes problemas de deglución en las personas con SD a lo largo de toda su vida. El abordaje de estos problemas se debe realizar desde una perspectiva multidisciplinaria, con intervención del pediatra o médico de familia, los especialistas en otorrinolaringología y gastroenterología, y el fisioterapeuta.

Si ningún problema médico o quirúrgico es responsable del trastorno deglutorio, se debe ser prudente en la administración de alimentos y establecer pautas de ingesta con el menor riesgo posible.

Reflujo Gastroesofágico (RGE).

Es una manifestación común en la primera etapa de la vida por una inmadurez de la unión esófago gástrica, por vaciamiento gástrico lento, estómago horizontalizado, o puede estar mostrando alguna obstrucción luego del estómago, como el síndrome pilórico, estenosis duodenal, páncreas anular.

Y dentro de la población con SD podemos agregar disfunciones motoras esofágicas y consecuencias postquirúrgicas de la atresia esofágica que es más frecuente en la población con SD que en la que no tiene SD. Ante un niño vomitador del que sospechemos RGE, debemos diagnosticar si nos encontramos ante un caso fisiológico o ante un caso con consecuencias del RGE, las cuales se manifiestan como bajo aumento de peso o pérdida de peso, esofagitis, o manifestaciones respiratorias. Si nos encontramos ante estos casos, se realizarán los estudios correspondientes para confirmar el RGE, siendo la seriada esofagogastroduodenal, pH-metría esofágica de 24 horas.

De acuerdo a los resultados y la clínica, se realizará el tratamiento correspondiente con medidas anti-reflujo, leche especial si no toma pecho, antiácidos y en casos extremos cirugía. Acalasia y trastornos motores del esófago. Es secundaria a la obstrucción funcional de la unión esofagogástrica, secundaria a la ausencia de células ganglionares

y nervios postganglionares inhibitorios en los plexos mioentéricos del segmento esofágico afectado.

Clínicamente suelen presentar disfagia y síntomas respiratorios, puede haber también vómitos de alimentos no digeridos, rechazo al alimento sólido y solo quieren alimentos blandos. El diagnóstico es a través de imágenes, endoscopia, manometría esofágica y se trata a través de dilataciones en el lugar más estrecho, y dependiendo el caso es quirúrgico.

Estreñimiento.

El estreñimiento es un hallazgo frecuente en personas con SD y se relaciona con el tipo de alimentación y la hipotonía muscular. En presencia de estreñimiento pertinaz, se debe descartar la existencia de megacolon agangliónico no diagnosticado en la época neonatal o de la primera infancia, pero también de otras enfermedades que generan malabsorción intestinal y se asocian, ocasionalmente, a estreñimiento, como son la intolerancia a proteínas vacunas, celiacía o alergia alimentaria. Sin embargo, la mayoría de las veces se trata de un problema funcional, relacionado únicamente con la hipotonía muscular abdominal, una motilidad intestinal disminuida y la escasez de fibra en la alimentación.

Se debe ser extremadamente cuidadoso con el tipo de alimentación y con el estilo de vida, que son las formas más oportunas para combatir el estreñimiento funcional. Una ingesta diaria suficiente de agua, fruta y verdura y la práctica frecuente de actividad física suelen ser más eficaces que los diferentes laxantes. El uso de estos fármacos deberá ser siempre por prescripción médica.

Celiacía

Como otras enfermedades de carácter autoinmune, la celiacía es más frecuente en las personas con SD que en la población general. Aunque su incidencia es variable, se considera que esta enfermedad se debe descartar en todas las personas con trisomía 21, independientemente de la presencia de otros síntomas o signos de malabsorción intestinal.

De acuerdo a la bibliografía y los protocolos actuales, los marcadores a solicitar para el despistaje inicial serán solamente los anticuerpos antitransglutaminasa de clase IgA junto a una determinación de IgA total para descartar su déficit completo. En caso de tal déficit los anticuerpos antitransglutaminasa IgA deberán ser sustituidos por los de clase IgG.

Si el resultado de estos marcadores es negativo no es necesario realizar ninguna otra determinación. Respecto al uso de otros marcadores serológicos de enfermedad

celiaca: Los anticuerpos antiendomiso no se incluyen en el estudio inicial ya que se integran en el protocolo de despistaje de enfermedad celiaca exclusivamente como un marcador de confirmación en caso de positividad del primero.

Las determinaciones de anticuerpos antigliadinas deaminadas, preferiblemente de clase IgG, sólo tienen indicación en niños menores de 2 años y como un marcador complementario a las antitransglutaminasas, dado que pueden ser los primeros en positivizarse.

Trastornos odontoestomatológico

Las personas con SD presentan una baja incidencia de caries, siendo relativamente frecuentes la boca entreabierta por falta de tono muscular, el retraso de la erupción dentaria, y cuadros como la gingivitis, periodontitis, bruxismo y maloclusión. La hipotonía de los músculos orofaciales provoca una posición de boca entreabierta, sin cierre labial, con eversión y desplazamiento anterior del labio inferior. El tamaño del interior de la boca está reducido longitudinal y transversalmente. Como consecuencia, el tamaño de la lengua parece mayor (macrogllosia). En ocasiones aparece una superficie de lengua no patológica con grietas y surcos profundos (lengua fisurada o escrotal). El retraso en la erupción dentaria es por causa genética. Si en los niños y niñas, en general, la aparición del primer diente de leche se da entre los 6-7 meses, en la persona con SD, lo es a los 14-18 meses. En la dentición permanente, si en general el primer molar sale a los 6 años, en el SD lo hace sobre los 8 años. En caso de coexistencia de ambas denticiones, está indicada la extracción del diente de leche para que el definitivo ocupe su lugar. La gingivitis se da con una frecuencia elevada en niñas y niños con SD de 3 a 9 años, caracterizándose por unas encías inflamadas, edematizadas y de fácil sangrado. La causa fundamental está en la placa bacteriana provocada por técnica higiénica deficiente. También influye la falta de cierre bucal y la resecaión de la mucosa gingival que se produce. Se suele asociar a queilitis. Al no tratarse correctamente, evoluciona a periodontitis, con retracción gingival, movilidad dentaria y caída espontánea de los dientes. La enfermedad progresa por brotes dando el aspecto de encía normal en los períodos de latencia. El bruxismo o rechinar de dientes es un acto de oclusión dental inconsciente que aparece precozmente y decrece con los años. Su frecuencia es elevada en los niños con SD. Entre las causas predisponentes está la maloclusión y como desencadenantes la personalidad, el estrés, y las lesiones cerebrales, entre otras. El bruxismo diurno es de mayor intensidad que el nocturno, a diferencia de lo que ocurre en la población general. Se caracteriza por la presencia de desgaste en los bordes de los dientes, sobre todo en la dentición temporal, ya que la capa de esmalte es más voluminosa en la dentición permanente. La

maloclusión dental en el SD puede deberse a una anomalía en el número, tamaño o forma de los dientes, retención de dientes de leche, inclusión o erupción anómala o tardía de los dientes definitivos así como alteraciones del crecimiento y desarrollo de los maxilares, observándose mordidas incorrectas tanto en sentido vertical, horizontal como transversal. La dentición temporal normal es de 20 piezas y la definitiva de 32. El número puede estar disminuido sobre todo en la dentición permanente debido a una falta de germen dentario (agenesia) o a retención en el desarrollo del mismo (anquilosis maxilar). El tamaño de los dientes en SD, en comparación con las niñas y niños en general, es de mayor tamaño en los dientes de leche (macrodoncia), y menor en la dentición permanente (microdoncia). Los dientes pueden aparecer con formas cónicas y como fusiones dentarias, sobre todo en la dentición temporal. En los pacientes con SD se deben realizar controles durante toda la vida por odontólogo, con revisiones continuadas, anuales o según la cadencia necesaria, valorando ante todo el componente funcional de la boca en la masticación, el habla y la respiración; atendiendo igualmente el componente estético..

Piel y alteraciones dermatológicas

El SD se encuentra asociado a un aumento en la incidencia de manifestaciones dermatológicas tales como dermatitis atópica, dermatitis seborreica, alopecia areata, hiperqueratosis, elastosis perforans serpiginosa, siringomas, xerosis, cutis marmorata, psoriasis, queilitis, pitiriasis rubra pilaris, vitíligo, acné vulgaris, lengua fisurada, tiña pedis e infección cutánea.

El envejecimiento temprano de la piel y la fotosensibilidad son hallazgos habituales. La principal característica cutánea de las personas con SD está representada por la xerosis (sequedad en la piel), la cual en muchos casos predispone a enfermedades cutáneas como foliculitis, dermatitis atópica y micosis superficiales. En las personas con SD la dermatitis atópica es una patología cutánea muy frecuente. Está asociada a xerosis y picor. En ellos, las placas de eccema atópico tienen una gran tendencia a sobreinfectarse debido al déficit inmunitario propio del síndrome. Así mismo tienen cinco veces más probabilidad de padecer hidradenitis supurativa. Por lo que es conveniente que se haga un seguimiento específico para estar alerta ante esta enfermedad y hacer un correcto diagnóstico que prosiga con un adecuado abordaje terapéutico.

La piel del recién nacido con SD es suave, delgada, delicada, y puede presentar características propias, como cutis marmorata y eritema malar.

Durante la infancia, la piel se hace más gruesa, seca y áspera, y es común la presencia de xerosis generalizada asociada a queratosis pilar. Respecto a las mucosas, la macroglosia y la lengua escrotal, con protrusión y fisura del labio inferior resultan rasgos muy frecuentes. Los bebés con dermatitis atópica son bebés intranquilos y llorones, debido al intenso picor que sufren.

La afectación de la cara produce unas mejillas enrojecidas y su piel es seca y sensible. Una parte de los niños puede desarrollar asma o rinitis alérgica con la edad. Además, las lesiones de dermatitis atópica tienen una mayor predisposición a presentar infecciones bacterianas y víricas cutáneas.

Otras patologías de presencia habitual como acné, rosácea, dermatitis seborreica, alopecia areata, foliculitis y tiñas pueden ser tratadas con tratamiento específico.

Algunas dermatosis menos frecuentes como calcinosis cutis idiopática miliar, elastosis perforans serpiginosa y siringomas también deben ser identificadas. Los cuidados de la piel deben incluir una adecuada lubricación y aseo para evitar procesos infecciosos secundarios ya que aparecen habitualmente piodermatitis y forunculosis, especialmente a partir de la pubertad, a las que siempre hay que prestar la atención que merecen.

Las características fenotípicas propias de la piel y mucosas en SD como las alteraciones de huellas dactilares, pliegue palmar único y lengua escrotal deben ser explicadas a familiares para evitar angustia y confusión.

Ginecología

Los problemas ginecológicos en las mujeres con SD se dan con la misma frecuencia que en las demás mujeres, la diferencia estriba en que las mujeres con SD a menudo presentan dificultades para expresarlos al médico, y ello debemos tenerlo en cuenta en los chequeos ginecológicos periódicos que realizamos a esta población. Sería recomendable iniciar estos exámenes a partir de los 17 a 20 años.

La mujer con SD deberá integrarse en las mismas condiciones que el resto de mujeres, en los programas de detección de cáncer de cuello uterino y de mama vigentes en su comunidad. Para hacer el examen ginecológico lo más confortable posible para la mujer con SD y conseguir más éxito en su realización es importante introducir gradualmente los elementos del examen; por lo general en su primera visita a la consulta es mejor no tomar un frotis de Papanicolau ni hacer un examen ginecológico y lo que se debe intentar es que la mujer con SD se sienta a gusto antes de llegar a esa parte del examen, que se puede posponer a otra visita en que ya será más colaboradora. a) La menstruación En las niñas con SD lo habitual es que comience hacia la misma edad que las que no tienen SD. A veces puede aparecer a una edad anterior, sobre los 8 años.

Los cuidados de higiene durante la menstruación pueden ser problemáticos para algunas niñas y mujeres con SD, por lo que es importante educarlas en el cuidado e higiene de sus periodos. En las niñas, tengan o no SD, es muy corriente que durante los primeros años los períodos sean irregulares y esto puede hacer que la higiene sea más dificultosa al no ser predecible. En algunos casos se pueden indicar píldoras anticonceptivas.

La dismenorrea (períodos menstruales dolorosos) es corriente en las mujeres con SD al igual que en el resto de las mujeres. Se controla adecuadamente el dolor por lo general con ibuprofeno, paracetamol o medicación similar. A veces la mujer con SD puede tener dificultad para comunicar el dolor, y el único signo externo de dismenorrea será un cambio de conducta en los días del período.

Los anticonceptivos orales pueden mejorar también la dismenorrea de modo significativo. Si los síntomas no responden al tratamiento o son más graves, es importante buscar otras causas de la dismenorrea, como son la endometriosis o fibromas.

El síndrome premenstrual (SPM) es tan frecuente en las mujeres con SD como en las demás mujeres, aproximadamente el 5%. Los síntomas comienzan alrededor de una semana antes de que se inicie el período, y desaparecen el resto del mes. Se diagnostica SPM cuando estos síntomas son lo suficientemente serios como para interferir la actividad diaria.

Hay que tener en cuenta que algunas mujeres con SD no son capaces de articular su molestia, pero la familia u otros cuidadores son frecuentemente capaces de observar signos como la irritabilidad, intolerancia a molestias normalmente toleradas, y menos interés para participar en las actividades. El momento en que se aprecian los cambios de conducta constituye la gran diferencia entre el SPM y la dismenorrea, para las mujeres que no saben explicar sus síntomas.

Una forma más grave de SPM es el síndrome disfórico premenstrual. Este cuadro provoca síntomas graves y recurrentes de depresión y ansiedad, que se dan alrededor de una semana antes de que comience el período. Pueden estar presentes también los síntomas físicos del SPM. Parece darse en un pequeño porcentaje (menos del 1%). La fertilidad. La mujer con SD no es estéril. por lo que es subsidiaria del uso de métodos anticonceptivos, dependiendo de sus características personales, su modo de habilidades y el grado de responsabilidad que pueda asumir ella.

Las características y su red de apoyo, son determinantes a la hora de la elección anticonceptiva, siempre teniendo presente las condiciones legales y en búsqueda del beneficio personal de la persona con SD.

Ninguno de los métodos ni de las presentaciones existentes debe ser desechado a priori, tanto natural como instrumental, hormonal (en sus múltiples y variadas presentaciones para todo tipo de mujer y necesidades) o quirúrgico, y hay que plantearse de entrada si se desea un método provisional o uno definitivo. b) El climaterio La menopausia se adelanta en las personas con SD una media de cinco años con respecto a la población general, lo que puede favorecer la aparición de osteoporosis.

La presencia de síntomas vasomotores que afecten a la calidad de vida precisará tratamiento hormonal sustitutivo con las mismas indicaciones y limitaciones de uso que para el resto de la población.

La prevención del cáncer ginecológico Se sabe ahora que el cáncer genital está relacionado con el virus del papiloma humano (VPH). Es un virus que se transmite por vía sexual. Se realizan frotis para detectar ciertos signos en el tejido de vagina y del cuello uterino indicadores de infección por VPH, cambios precancerosos o propiamente cáncer. Las recomendaciones de prevención del cáncer del cuello uterino,

primaria (vacunación) y secundaria (diagnóstico precoz) han de ser las mismas que para el resto de la población femenina. Si una mujer no es sexualmente activa, el riesgo de cáncer de cuello uterino es mínimo. Si tiene actividad sexual, se seguirá el protocolo vigente, de inicio a los 21 años y continuación según resultados y VPH.

En cuanto al cáncer de mama se ha detectado una menor incidencia, por ello hay propuestas de grupos especializados de no realizar cribado sistemático por mamografía. Seguimiento anual mediante palpación por medio de un profesional sanitario después de los 50 años. En caso de historia familiar, seguimiento similar al de los demás miembros de la familia, adaptado a una persona con SD. d) Las infecciones de transmisión sexual No debemos olvidar la necesidad de usar preservativo para su prevención aunque use otro método anticonceptivo (doble método).

La incidencia de cáncer es más baja en personas con SD que en la población general. Hay dos excepciones:

- a. El cáncer testicular, aunque no muy frecuente, tiene una incidencia superior en varones con SD y hace necesaria la vigilancia mediante exploración clínica. De ahí la necesidad de intervenir en los casos relativamente frecuentes de criptorquidia (testículos no descendidos).
- b. La leucemia se presenta con mayor frecuencia en la población con SD durante la edad infantil. Algunos estudios muestran una incidencia hasta 30 veces superior a la de la población general de su misma edad. La leucemia mieloblástica aguda ocurre, generalmente, en niños de menos de 3 años, mientras que la leucemia linfoblástica aguda tiene mayor incidencia en edades posteriores. Los niños y niñas con SD que enferman de leucemia mieloblástica aguda, suelen presentar el subtipo M7 (leucemia megacarioblástica) que tiene mal pronóstico en la población general, pero que en la población con SD, responde de forma excelente a la quimioterapia y permite obtener una tasa de curación superior. Existe un protocolo terapéutico específico para la leucemia mieloblástica aguda en niños con SD que tiene en cuenta esta excelente respuesta y el exceso de toxicidad que podría inducir un tratamiento quimioterápico convencional. Éste se debe reservar para los que no responden al tratamiento específico.

En el caso de la leucemia linfoblástica Aguda, las tasas de curación son semejantes a las de la población general, pero se debe tener en cuenta, durante el tratamiento, la elevada toxicidad que provocan algunos medicamentos, dada la dificultad de las personas con SD para metabolizar algunos de los medicamentos utilizados. En casos de mala respuesta al tratamiento de la leucemia (mieloblástica o linfoblástica), el

tratamiento de elección es el trasplante de progenitores hematopoyéticos. Sin embargo, los resultados en casos de SD son peores que en la población sin trisomía 21 debido al exceso de toxicidad. Por ello, se debe reservar este esquema terapéutico para situaciones extremas.

Cerca de un 10% de recién nacidos con SD puede presentar una alteración hematológica llamada mielopoyesis anormal transitoria o síndrome mieloproliferativo Transitorio, que recuerda a la leucemia mieloblástica aguda, pero que tiene como característica especial su transitoriedad. Suele cursar con hepato-esplenomegalia, citopenia y presencia de blastos en sangre periférica y se relaciona con mutaciones en el gen GATA-1. Habitualmente, de forma espontánea desaparece en pocas semanas. En algunas ocasiones puede requerir tratamiento quimioterápico a dosis muy bajas. Sin embargo, aproximadamente un 30% de ellos pueden desarrollar en los 3 años siguientes una leucemia mieloblástica aguda, por lo que se debe vigilar durante los primeros años de vida a los niños que presentaron síndrome mieloproliferativo transitorio en la época neonatal.

Como se ha indicado, otros tipos de enfermedades oncológicas (cáncer de mama, de próstata, etc...) son menos frecuentes en las personas con SD que en la población general sin que se conozca con exactitud el mecanismo por el cual la trisomía 21 confiere esta protección contra el cáncer.

Una característica hematológica benigna es la macrocitosis o aumento del volumen corpuscular medio de los hematíes, presente en las personas con SD. Se trata de un hallazgo constitucional, probablemente ligado a trastornos en el metabolismo del ácido fólico. No requiere investigaciones diagnósticas ni tratamiento, pero se debe tener presente a la hora de considerar el diagnóstico de anemia ferropénica. En las personas con SD, los valores considerados normales en la población general de volumen corpuscular medio pueden ser sugestivos de microcitosis. El resto de alteraciones hematológicas tienen un manejo semejante al de la población general.

Hematología y oncología

La incidencia de cáncer es más baja en personas con SD que en la población general. Hay dos excepciones: El cáncer testicular, aunque no muy frecuente, tiene una incidencia superior en varones con SD y hace necesaria la vigilancia mediante exploración clínica. De ahí la necesidad de intervenir en los casos relativamente frecuentes de criptorquidia (testículos no descendidos).

La leucemia se presenta con mayor frecuencia en la población con SD durante la edad infantil. Algunos estudios muestran una incidencia hasta 30 veces superior a la de la población general de su misma edad.

La leucemia mieloblástica aguda ocurre, generalmente, en niños de menos de 3 años, mientras que la leucemia linfoblástica aguda tiene mayor incidencia en edades posteriores. Los niños y niñas con SD que enferman de leucemia mieloblástica aguda, suelen presentar el subtipo M7 (leucemia megacarioblástica) que tiene mal pronóstico en la población general, pero que en la población con SD, responde de forma excelente a la quimioterapia y permite obtener una tasa de curación superior. Existe un protocolo terapéutico específico para la leucemia mieloblástica aguda en niños con SD que tiene en cuenta esta excelente respuesta y el exceso de toxicidad que podría inducir un tratamiento quimioterápico convencional. Éste se debe reservar para los que no responden al tratamiento específico.

En el caso de la leucemia linfoblástica Aguda, las tasas de curación son semejantes a las de la población general, pero se debe tener en cuenta, durante el tratamiento, la elevada toxicidad que provocan algunos medicamentos, dada la dificultad de las personas con SD para metabolizar algunos de los medicamentos utilizados. En casos de mala respuesta al tratamiento de la leucemia (mieloblástica o linfoblástica), el tratamiento de elección es el trasplante de progenitores hematopoyéticos.

Sin embargo, los resultados en casos de SD son peores que en la población sin trisomía 21 debido al exceso de toxicidad. Por ello, se debe reservar este esquema terapéutico para situaciones extremas.

Cerca de un 10% de recién nacidos con SD puede presentar una alteración hematológica llamada mielopoyesis anormal transitoria o síndrome mieloproliferativo Transitorio, que recuerda a la leucemia mieloblástica aguda, pero que tiene como característica especial su transitoriedad.

Suele cursar con hepato-esplenomegalia, citopenia y presencia de blastos en sangre periférica y se relaciona con mutaciones en el gen GATA-1. Habitualmente, de forma espontánea desaparece en pocas semanas. En algunas ocasiones puede requerir tratamiento quimioterápico a dosis muy bajas. Sin embargo, aproximadamente un 30% de ellos pueden desarrollar en los 3 años siguientes una leucemia mieloblástica aguda, por lo que se debe vigilar durante los primeros años de vida a los niños que presentaron síndrome mieloproliferativo transitorio en la época neonatal.

Como se ha indicado, otros tipos de enfermedades oncológicas (cáncer de mama, de próstata, etc...) son menos frecuentes en las personas con SD que en la población general sin que se conozca con exactitud el mecanismo por el cual la trisomía 21

confiere esta protección contra el cáncer. Una característica hematológica benigna es la macrocitosis o aumento del volumen corpuscular medio de los hematíes, presente en las personas con SD. Se trata de un hallazgo constitucional, probablemente ligado a trastornos en el metabolismo del ácido fólico. No requiere investigaciones diagnósticas ni tratamiento, pero se debe tener presente a la hora de considerar el diagnóstico de anemia ferropénica. En las personas con SD, los valores considerados normales en la población general de volumen corpuscular medio pueden ser sugestivos de microcitosis. El resto de alteraciones hematológicas tienen un manejo semejante al de la población general.

Alteraciones genitourinarias

Enfermedades renales.

Las personas con SD tienen menor función renal que la población general pero la insuficiencia renal es solo leve y habitualmente sin trascendencia. Por otro lado pueden tener cualquier otra enfermedad renal igual que el resto de la población (cálculos, nefritis, etc.) aunque existe una menor incidencia de las importantes complicaciones que la diabetes puede producir en el riñón.

Alteraciones urológicas.

Existe una mayor frecuencia de malformaciones congénitas del desarrollo del aparato genitourinario a cualquier nivel de éste, especialmente las siguientes: Estenosis de la pelvis renal. Estenosis o ausencia de uréter. Reflujo vésico-ureteral. Hipospadias.

Estenosis uretral.

Criptorquidia.

El diagnóstico de las anteriores es relativamente fácil mediante ecografía y exploración urológica básica, y esto debe hacerse en la primera infancia para evitar el desarrollo de insuficiencia renal o el aumento de infecciones urinarias. Entre las alteraciones funcionales urológicas, es frecuente encontrar que la vejiga es muy distensible y poco contráctil; esto produce con frecuencia pocas micciones en el día y muy lentas.

Ello no es en sí mismo un problema, pero puede generar dudas sobre la existencia o no de patologías urinarias. Asimismo, es frecuente una disfunción del vaciado normal de la vejiga urinaria produciéndose una disinergia entre la contracción de la vejiga y la necesaria relajación simultánea del esfínter del cuello vesical provocando una dificultad para la micción e incluso una retención aguda de orina. Anomalías

hormonales. En el varón es habitual un cierto hipogonadismo (menor función androgénica) con alteración de la producción de esperma lo que provoca con mucha frecuencia una situación de infertilidad.

En la mujer sin embargo la función ovárica y reproductiva es básicamente normal, aunque es frecuente el adelanto de la menopausia (5 años que la población general).

Cáncer urológico.

Es mucho menos frecuente que en la población general, excepto el cáncer testicular que aumenta su frecuencia debido a la existencia previa de testículos no descendidos en la infancia (criptorquidia). No hay prácticamente casos de cáncer de vejiga (ligado al tabaco) ni de próstata (ligado a edad y hormonas masculinas).

Podemos decir, en resumen, que la evaluación urológica en el SD debe dirigirse fundamentalmente al diagnóstico precoz en la infancia de malformaciones del sistema urinario y al diagnóstico en el adulto de trastornos funcionales del vaciamiento vesical aparte del diagnóstico tardío de malformaciones que no haya sido realizado en la etapa pediátrica, a fin de evitar dos tipos de consecuencias: la insuficiencia renal y las infecciones urinarias de repetición.

Otros aspectos importantes

La persona con SD tiene el umbral del dolor aumentado, lo que se traduce en una mayor tolerancia al mismo. Además, puede tener problemas para localizarlo, con el consiguiente riesgo de confundir al profesional que le está atendiendo. Ambos puntos se deberán tener siempre presentes, y sobre todo ante cuadros de nueva aparición y en los servicios de urgencias, en donde puede suceder que se infravalore un cuadro realmente grave por no corresponderse con nuestra impresión clínica. En ocasiones el dolor lo manifiestan en forma de cambios de comportamiento con ansiedad, retraimiento o agresividad.

La persona con SD tiende a somatizar problemática personal o psicológica, en parte por las dificultades para expresarse. La propia inmadurez del sistema nervioso central hace que sean, sobre todo los niños, propensos a grandes subidas o elevaciones de temperatura no siempre justificadas. La ventaja es que con la misma facilidad que sube, responde a los antitérmicos habituales, incluso a dosis más bajas.

A pesar de esos grandes picos febriles, no tienen especial tendencia a hacer crisis convulsivas febriles, lo cual no debe invitar a descuidarse.

De cara a cirugía que precise anestesia general, la intubación también se puede ver dificultada por la hipotonía, y alteraciones anatómicas estenosantes no conocidas hasta entonces, debiendo ser muy cuidadosos en la elección del calibre del tubo endotraqueal, habitualmente algo inferior al tamaño que le correspondería. Asimismo, es más frecuente el broncoespasmo tras la extubación. Serán aspectos a tener en cuenta por parte del anestesista, al igual que la manipulación del cuello por la posible inestabilidad atlantoaxoidea.

Por otro lado, no se tiene constancia de reacciones adversas a la atropina vía general, a diferencia de la respuesta local exacerbada que provoca su uso en colirio.



Inmunidad y prevención de enfermedades transmisibles en el síndrome de Down

Inmunidad y prevención

El SD se asocia a una desregulación de la inmunidad expresada por una predisposición a infecciones, anomalías de los mecanismos reguladores de la inflamación, respuestas subóptimas a determinadas vacunaciones y propensión a enfermedades autoinmunes. Las deficiencias de la función inmunológica constituyen la base de la predisposición de las personas con SD a infecciones esporádicas, así como a su mayor duración, recurrencia y gravedad. No les afectan por igual, al no ser uniformes ni constantes. Se superponen a menudo a factores subyacentes no inmunológicos de riesgo, caracterizados sobre todo por trastornos constitucionales o funcionales, también diversos y por sí mismos capaces de generar enfermedad, potenciándose y definiendo sus localizaciones: anomalías cardiovasculares, angostura del conducto auditivo externo, dificultades en la deglución, anomalías de tracto respiratorio (laríngeas, traqueobronquiales), incompetencia del esfínter gastroesofágico con reflujo, aspiraciones, trastornos del sueño... Prácticamente residual su permanencia en centros institucionalizados, inductora de una elevada prevalencia de hepatitis B entre internos, las infecciones inciden particularmente en el tracto respiratorio; pero también constituyen otitis media, dermatitis, conjuntivitis, gingivitis, periodontitis, cistitis, infecciones gastrointestinales.

Las alteraciones inmunitarias detectadas comprenden diversas variantes de los distintos elementos que conforman la respuesta inmune, sobre todo la específica (linfocitos, inmunoglobulinas), aunque de forma variable.

No se conoce bien su rol determinante, pero se considera importante la menor cantidad de linfocitos T producidos por el timo, cuyo tamaño y función son más reducidos en el SD que en la población general, de lo que podría derivar una menor actividad de las células cooperadoras (T4) y supresoras (T8), con el consiguiente descenso en la generación de inmunoglobulinas. Igualmente, se encuentran disminuidos la función y número de células “asesinas” (Natural killer: NK), así como de las células T reguladoras (Treg) a lo largo de los años, sugerentes de un temprano envejecimiento del sistema inmune. Los genes del cromosoma 21 podrían jugar un papel determinante en la respuesta inmunológica, aunque se desconocen los potencialmente implicados. En principio se ha valorado la sobreexpresión de los denominados SOD1 e ITGB2 y posiblemente también el RCN1, regulador de la activación de los linfocitos T. Así como la del gen TMPRSS2, codificante de una enzima fundamental en la entrada del virus SARS-CoV-2 en las células humanas. Las disfunciones inmunitarias reconocidas son significativas, pero sutiles, no siempre detectables por los estudios inmunológicos convencionales.

En la mayoría de los casos los distintos elementos del sistema inmune habitualmente examinados se hallan entre los límites normales, e incluso elevados, lo que en principio puede interpretarse como una buena respuesta general frente a agentes infecciosos.

Cuando los procesos infecciosos sean especialmente reiterados o graves puede imponerse la necesidad de ampliar su estudio, para detectar posibles anomalías específicas o descartar alguna inmunodeficiencia bien catalogada asociada a las alteraciones de la inmunidad habitualmente reconocidas en el síndrome. Prevención de las enfermedades transmisibles en el SD Un programa de salud para las personas con SD debe contemplar de modo permanente las medidas adecuadas para la prevención de las enfermedades transmisibles, dada la catalogación del síndrome como una condición de riesgo incrementado de gravedad para enfermedades infecciosas. Inciden sobre todo en la niñez y edad avanzada facilitadas, respectivamente, por la inmadurez de su sistema inmunológico y su envejecimiento precoz.

Las medidas profilácticas disponibles, médicas y no médicas, implementadas en el programa de salud o a desarrollar de modo paralelo, pueden limitarlas o evitarlas, contribuyendo decisivamente al mantenimiento de una prolongada vida saludable. Profilaxis de exposición Se asienta en el mantenimiento de las precauciones higiénico-sanitarias básicas, desde el regular lavado de manos hasta el distanciamiento físico y la limitación de contactos en situaciones de riesgo o focos de infección, en los ámbitos familiar, escolar, laboral o de atención sanitaria, a reforzar en épocas epidémicas o pandémicas. Inmunoprofilaxis activa: vacunaciones

Muchas de las enfermedades infecciosas que cursan con especial frecuencia, recurrencia o gravedad en personas con SD, sobre todo en niños y adultos mayores, son prevenibles mediante vacunas. Su administración es segura, como en la restante población. Su inmunogenicidad es en general adecuada, aunque para algunas marginalmente subóptima o menos duradera, lo que debe considerarse al establecer sus recomendaciones, integradas en un calendario ampliado de vacunaciones de indicación sistemática:

Vacunación frente a la hepatitis B. El SD condiciona una predisposición a la hepatitis B, la portación crónica del virus y su acentuada transmisibilidad. La vacunación infantil propicia una respuesta protectora habitualmente adecuada, aunque algunos estudios la mostraron algo menor o con una declinación relativamente rápida de los títulos geométricos medios de los anticuerpos específicos generados. Su inmunogenicidad disminuye con la edad y la concurrencia de comorbilidades, como la celiaquía, diabetes u obesidad. Son datos que recomiendan comprobar mediante serología, a los 1- 2 meses de finalizar la pauta vacunal, la consecución de una

adecuada protección, para confirmarla o valorar la posible necesidad de revacunaciones, sobre todo en el ámbito de asistencias regulares a centros educativos especializados o similares.

Vacunación frente a difteria, tétanos y tosferina (DTPa / dTpa). Mientras los componentes antidifteria y anti-tosferina acelular inducen niveles suficientes de anticuerpos protectores, se han documentado respuestas menores de inmunoglobulinas IgG específicas y de su avidéz frente al principal antígeno vacunal, el toxoide tetánico, a las dosis de recuerdo.

Es por ello imprescindible recibirlas durante toda la vida, así como considerar esta eventualidad ante heridas de riesgo de sobreinfección tetánica para la posible indicación puntual de dosis adicionales.

Vacunación antipoliomielítica. No existen estudios con vacunas inactivadas, aunque sí con la viva oral, inductora de títulos de anticuerpos específicos similares a los obtenidos en la población general para los tipos 2 y 3 del virus de la polio, algo inferiores para el tipo 1; esto obliga al cumplimiento de la pauta vacunal completa, dado que éste es el tipo de virus poliomiélico salvaje que sigue circulando.

Vacunación frente a *Haemophilus influenzae* tipo B (Hib). Un eventual déficit de las inmunoglobulinas IgG2 o IgG4, más frecuente en el SD que en la población general, puede condicionar un fallo vacunal. Debería descartarse ante situaciones que exijan la efectividad de la inmunización.

Vacunación frente a sarampión, rubéola y parotiditis. Los títulos de anticuerpos frente a sarampión y parotiditis tras la administración de la vacuna triple vírica alcanzan niveles protectores prácticamente en el 100% de los inmunizados con SD. Son algo inferiores para la rubéola; aunque de significación incierta, puede aconsejar comprobarlos por serología cuando circunstancias personales o epidemiológicas lo recomienden.

Vacunación frente a la gripe. Recientes trabajos han evidenciado una incrementada producción de sustancias favorecedoras de la inflamación agravantes de la gripe en niños con SD, lo que refuerza la recomendación de su vacunación anual sistemática a partir de los 6 meses de vida, independientemente de la coexistencia o no de otros factores de riesgo. En adultos, induce respuestas de anticuerpos en suero equivalentes a las de grupos control, con cierta frecuencia inferiores en niños y adolescentes; para incrementarlas es útil la indicación de dosis del adulto ya desde la edad de lactante y lo será en un próximo futuro el empleo de vacunas potenciadas de uso pediátrico, hasta el momento solo autorizadas para adultos.

Vacunación antineumocócica. El neumococo, principal agente causal de neumonías, actual primera causa de muerte de las personas con SD, se ha demostrado inductor de una excesiva respuesta antiinflamatoria de las vías respiratorias en estos pacientes, acentuando su gravedad. Es también principal responsable de sobreinfección bacteriana de infecciones víricas respiratorias, como la gripe y la COVID-19, agravándolas.

Una pauta vacunal secuencial antineumocócica ha mostrado eficacia preventiva en niños y adultos con el síndrome. En niños, complementando las dosis de vacuna conjugada (VNC) de las pautas del lactante con una de vacuna polisacáridica de 23 valencias (VNP23) entre los 2 y 5 años, 8 semanas como mínimo tras la última de VNC; en niños mayores y adultos sin dosis previas de VNC, mediante la recepción de una dosis de esta vacuna y una de VNP23 como mínimo 8 semanas después.

Los niños y adolescentes que hubiesen recibido dosis de VNP23, administrando una de VNC al menos 8 semanas después de la última de VNP23, intervalo que no debe ser inferior a 12 meses en los adultos. En todo caso, y de modo obligado si se comprueba una inmunodeficiencia significativa, deberá considerarse una nueva y última dosis de VNP23 a los 5 años.

Vacunación antimeningocócica. La vacuna frente al meningococo C indujo en grupos de niños y adolescentes con SD una respuesta de anticuerpos específicos algo menor de la habitual, pero obteniendo títulos considerados protectores. La falta de estudios sobre vacunas frente a los restantes grupos de meningococo impide conocer su inmunogenicidad en este colectivo, pero la gravedad de las enfermedades que previenen aboga por su indicación sistemática a las edades correspondientes.

Vacunación frente a la hepatitis A. El SD no predispone a la hepatitis A, pero la vacunación es recomendable para evitar una posible coinfección con la hepatitis B, a la que sí predispone, confiriéndole una particular gravedad. Genera una robusta respuesta inmune, como en el resto de la población.

Otras vacunaciones. No se dispone de estudios sobre la inmunogenicidad y tolerabilidad de otras vacunas de recomendación universal (frente a rotavirus, varicela y papilomavirus humano), pero las evidenciadas por las demás vacunaciones sistemáticas argumentan en favor de su recepción en personas con SD a las edades o momentos establecidos.

Estas consideraciones refuerzan la necesidad de una buena observancia de un calendario de vacunaciones de máximos durante toda la vida por las personas con SD, como el recomendado para España bajo el asesoramiento de sus asociaciones nacionales de Vacunología.

VACUNAS	Edad en meses						Edad en años				Adulto
	0	2	4	6	11	12-15	2-4	6	10-13	14-18	
Hepatitis B	HB*	HB	HB		HB						
Difteria, tétanos, tosferina**		DTPa	DTPa		DTPa			DTPa/dTpa		dTpa	Td***
Poliomielitis		VPI	VPI		VPI			VPI			
H. influenzae b		Hib	Hib		Hib						
Neumococo**		VNC13	VNC13		VNC13		VNP23	(VNC13/VNP23)****			
Rotavirus		RV 2-3d*****									
Meningococo B		MenB	MenB			MenB					
Meningococos C y ACWY			MenC			Men ACWY			Men ACWY		
Sarampión, rubeola, parotiditis						SRP	SRP				
Varicela						Var	Var				
Gripe				Gripe anual							
Hepatitis A						HA	HA				
Papilomavirus humano									VPH 2d		

Calendario de vacunaciones sistemáticas para las personas con síndrome de Down.

*Hijos de madres HBsAg+. ** Si es factible logísticamente, recomendable una vacunación primaria con 3 dosis, a intervalos mínimos de 4 semanas (2,3,4 meses)
 Dosis de recuerdo a las edades recomendadas en los calendarios de vacunaciones oficiales. *Mayores de 2 años no previamente vacunados. *****Según preparado comercial. d: dosis. Abreviaturas vacunas: HB: Hepatitis B. DTPa: Difteria-tétanos-tosferina acelular. dTpa:Tétanos-difteria-tosferina acelular de baja carga antigénica. Td: Tétanos-difteria de baja carga antigénica. VPI. Poliomiélitis inactivada. Hib: Haemophilus influenzae tipo b. MenC: Meningococo C conjugada. Men ACWY: Meningococo conjugada tetravalente. VNC13: Neumococo conjugada 13 valente. VNP23: Neumococo polisacáridica 23 valente. (VNC 13/VNP 23): neumococo secuencial. RV: Rotavirus. MenB: Meningococo B. SRP. Sarampión-rubéola-parotiditis. Var: Varicela. Gripe: Virus influenza. HA: Hepatitis A. VPH: Papilomavirus humano.

El calendario deberá complementarse con otras vacunaciones, de indicación sistemática o selectiva, en las circunstancias epidemiológicas especiales que lo exijan. Las sistemáticas cuando el SD represente una condición de riesgo para la enfermedad a prevenir y a su evolución desfavorable, como frente a la COVID-19.

Vacunación frente a la COVID-19. Recientes estudios genómicos han demostrado la alta susceptibilidad genética de las personas con SD a la infección por el virus SARS-CoV-2. La edad adulta y la coexistencia de particularidades constitucionales o patológicas (anomalías estructurales del árbol respiratorio, obesidad, diabetes, periodontitis...), amplían su vulnerabilidad. La vacunación debe ser contemplada a cualquier edad y convendrá ajustar su implementación al contexto epidemiológico del momento, pandémico, epidémico o endémico.

En la situación pandémica de los primeros años 2020 basándose, entre otros, en los resultados de los estudios realizados por la Sociedad Científica Internacional sobre la Trisomía 21 (T21RS) y el Centro de Regulación Genómica de Barcelona, DOWN ESPAÑA recomienda la vacunación sistemática de los mayores de 40 años y selectiva de los de menor edad con factores de riesgo de complicaciones, pendiente la ratificación de su eficacia y seguridad en niños por los ensayos clínicos en curso.

Las restantes vacunaciones de indicación selectiva comprenderán las recomendables o necesarias para las circunstancias concretas que las demanden, según las normas habituales: brotes epidémicos; viajes internacionales o traslados a zonas endémicas, hiperendémicas o a las que las contemplen en sus calendarios de vacunaciones sistemáticas (BCG, fiebre amarilla, encefalitis centroeuropea...); trastornos concomitantes de particular riesgo; tratamientos inmunosupresores; etc.

Inmunoprofilaxis pasiva: anticuerpos monoclonales antiVRS (palivizumab)

La catalogación del síndrome como factor independiente de riesgo de bronquiolitis grave por el virus respiratorio sincitial (VRS), avaló la iniciativa de prevenirla mediante la aplicación universal de palivizumab (Synagis) a los recién nacidos y lactantes menores de 2 años con SD durante la estación epidémica, independientemente de la coexistencia de factores de riesgo, recomendación adoptada por la Sociedad Española de Neonatología.

Algunos datos recientes no parecen confirmar la efectividad esperada, lo que no obsta para que pueda considerarse de modo personalizado en el marco normativo de cada centro o comunidad, junto a las habituales indicaciones derivadas de la concurrencia de anomalías como prematuridad, cardiopatía congénita con repercusión hemodinámica o trastornos broncopulmonares. Otras medidas preventivas Incluyen la necesidad de mantener actualizado el calendario de vacunaciones de los convivientes

con personas con SD, la aplicación de dosis adicionales ante situaciones concretas de riesgo y la adopción de medidas preventivas adaptadas, como una inmunoprofilaxis posexposición, quimioprofilaxis o un tratamiento específico de infecciones transmisibles en convivientes.

Vida adulta y edad avanzada

1. PRINCIPIOS FUNDAMENTALES

La persona adulta con SD presenta características biológicas peculiares en su madurez que condicionan los objetivos y estrategias para su correcta atención sanitaria.

Actualmente su expectativa de vida está alrededor de los 65 años, limitada principalmente por el desarrollo de Enfermedad de Alzheimer precoz y sus complicaciones asociadas, fundamentalmente las neumonías como consecuencia de las dificultades para tragar en las fases avanzadas de la enfermedad.

Por lo demás existe una situación de envejecimiento prematuro que resulta muy atípica, pues algunos órganos lo presentan, tales como el sistema osteoarticular, el ojo, el sistema inmune o la piel, mientras que otros no, como la mayoría de los órganos internos (corazón, pulmón, riñón, hígado).

Así pues, el adulto con SD no se puede considerar estrictamente un anciano prematuro, aunque en algunos aspectos concretos pueda parecerse.

Hay muchos datos que señalan que el adulto con SD presenta una importante protección frente a las enfermedades más importantes de la segunda mitad de la vida tales como la arteriosclerosis o el cáncer, y así pues no comparte muchas características médicas propias de los ancianos, incluyendo la necesidad de muchas clases de fármacos (polifarmacia) o la coexistencia de varias enfermedades crónicas (pluripatología). En general no existen grandes cambios en los cuidados sanitarios que deben proporcionarse a un adulto con SD a todo lo largo de esta etapa vital salvo lo concerniente al desarrollo de la Enfermedad de Alzheimer.

2. ESTRATEGIAS DE GESTIÓN SANITARIA

Los puntos básicos en que debe basarse una atención sanitaria de calidad a los adultos con SD deben ser los siguientes: Establecer inicialmente una continuidad desde la etapa pediátrica Prestar especial atención a los problemas más prevalentes conocidos en esta población Establecer un modelo de atención sanitaria amigable, personalizado y eficiente, evitando el intervencionismo médico innecesario y sus consecuencias (somatización, efectos secundarios, etc.) Mantener en todo momento una coordinación con los aspectos referentes a la situación social Identificación continua y preventiva de situaciones de riesgo, especialmente respecto a la salud mental, el sobrepeso, los déficits auditivos y visuales y el deterioro cognitivo. Promocionar la atención coordinada de equipos multidisciplinares y establecer registros asistenciales y comunitarios compartidos Promover una estructura asistencial básica consistente en el

médico de Atención Primaria coordinados con Unidades de referencia en SD de base regional compuestas por especialistas de corte polivalente (Medicina Interna) o específicos con relación a la Salud Mental (Psiquiatría/Psicología) o a la Enfermedad de Alzheimer (Neurología).

3.PROBLEMAS ESPECÍFICOS DE SALUD

Entre los problemas de salud que más afectan y de forma más importante a los adultos con SD destacan los siguientes: Problemas de salud mental. Son frecuentes los problemas de adaptación a los avatares vitales (cambio de ciclo vital, académico o laboral; cambios en la estructura familiar o en el entorno cercano; problemas de salud, etc.) que pueden adoptar la forma de trastornos del estado de ánimo o de la conducta. Una manifestación extrema lo constituye el llamado síndrome desintegrativo o regresivo del SD, que debe ser identificado precozmente y remitido a especialistas en el mismo.

1. Enfermedad de Alzheimer. En el cromosoma 21 existen genes muy ligados al desarrollo de esta enfermedad, lo que conlleva que la práctica totalidad de los sujetos presenten síntomas desde edades precoces (entre los 40 y los 60 años). Sin embargo, se cree que el proceso cerebral comienza de forma no aparente desde mucho antes, lo cual supone una esperanza para que en el futuro se logre detectar en esta fase y se apliquen fármacos que solo son eficaces si se utilizan muy precozmente. Problemas en audición y visión. Los problemas de visión y de audición pueden referirse directa o indirectamente (introversión, cambios en conducta, peor rendimiento) y la sospecha puede resolverla el especialista correspondiente con exploraciones sencillas. Es frecuente el desarrollo de cataratas, miopía grave y queratocono (deformidad de la córnea) así como sordera por tapones de cerumen o mal funcionamiento del nervio auditivo. Problemas de movilidad. El sobrepeso es muy frecuente y tiene su causa en malos hábitos nutricionales y de conducta alimenticia. Dado que existe también un desarrollo precoz de artrosis de las principales articulaciones (columna, cadera y rodilla), el resultado final es una reducción de la movilidad que puede conllevar problemas de integración social o médicos (desarrollo de diabetes mellitus o agravamiento de la apnea del sueño) Síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS). Esta enfermedad se produce como consecuencia de la morfología peculiar de la vía aérea alta en las personas con SD, que conlleva un cierre de esta durante el sueño (donde hay además una disminución del tono muscular) con fragmentación de éste y somnolencia diurna consiguiente. Esta situación de somnolencia evidente o larvada puede conllevar una pérdida de funcionalidad en múltiples áreas (social, académica, laboral, cognitiva) de

diversa gravedad y que con frecuencia conlleva dificultades en el reconocimiento de sus causas. Se diagnostica con un estudio de sueño y se trata mediante reducción del peso, medidas posturales (es más frecuente cuando se duerme boca arriba) o utilización de mascarillas a presión durante la noche (CPAP). Existe otro grupo de problemas médicos que son relativamente frecuentes, aunque en general su importancia o control no es complejo: Enfermedades del tiroides. Más del 60% de adultos con SD presentan hipotiroidismo, fácilmente detectable por análisis sanguíneos y que se controla de forma muy efectiva y simple con la toma diaria de suplementos de hormona tiroidea. Cardiopatías y síncope. Es excepcional el desarrollo de cardiopatías en la edad adulta, en especial cardiopatía isquémica e hipertensiva, salvo aquellos problemas estructurales que se consiguieran o no detectar en la etapa infantil y fueron o no corregidas quirúrgicamente. Debido a que las personas con SD tienden a tener una tensión arterial y un pulso cardíaco relativamente bajos es muy frecuente que presenten a lo largo de la vida episodios de mareo (lipotimias) de carácter benigno y que se resuelven con medidas posturales y que muy rara vez representan problemas graves del ritmo cardíaco. La enfermedad celíaca es más frecuente en SD que en la población general. Su diagnóstico es sencillo y en la mayoría de los casos se puede hacer sin recurrir a una endoscopia digestiva. Su tratamiento (si es necesario) es la exclusión de los alimentos con gluten de la dieta.

El desarrollo de diabetes está ligado a la obesidad, aunque en muy pocos casos es necesario tratamiento farmacológico y hay muy baja probabilidad de que se desarrollen complicaciones en otros órganos (corazón, retina, riñón, etc.)

La salud bucodental es prioritaria en SD pues es muy frecuente la dentición insuficiente, la enfermedad periodontal y la pérdida subsiguiente de piezas dentales. Se debe revisar el estado dental de forma periódica y adoptar las medidas necesarias para su mantenimiento, igual que en la población general.

La epilepsia puede arrastrarse desde la edad infantil pero su aparición en la edad adulta suele ir ligado al desarrollo prematuro de enfermedad de Alzheimer.

Por último, existen otro grupo de problemas de salud que tiene peculiaridades específicas en el SD: La menopausia ocurre con cierta antelación en las mujeres con SD, alrededor de 5 años antes que la media de sus madres. No existe indicación de tratamiento hormonal sustitutivo salvo en casos muy precoces (antes de los 35 años).

La osteoporosis es algo más frecuente por este y otros motivos (sedentarismo, fármacos) lo que puede conllevar fracturas en edades más avanzadas, por lo que debe

garantizarse aporte suficiente de calcio y vitamina D. Las revisiones ginecológicas periódicas habituales en cualquier mujer están motivadas fundamentalmente por el deseo reproductivo y el diagnóstico precoz de cáncer femenino; en este aspecto es de destacar la extraordinaria protección natural frente al cáncer en el SD, salvo que exista algún riesgo familiar específico que lo aumente. Es importante considerar el impacto emocional de las exploraciones ginecológicas no suficientemente justificadas o explicadas.

Protección cardiovascular.

Por motivos no totalmente conocidos, existe una protección natural muy importante en el SD a la arterosclerosis o enfermedad vascular arterial; son anecdóticos los casos descritos de infarto de miocardio, afectación de las arterias de las extremidades o ictus (salvo por otros motivos como émbolos desde el corazón o hemorragias).

Posiblemente la tendencia a la tensión arterial baja y la ausencia de hábito tabáquico y alcohólico sean los factores que expliquen esta protección, que en todo caso conlleva una menor importancia relativa de la elevación de colesterol o de la glucemia que puedan detectarse en los análisis rutinarios.

Los problemas de deglución son frecuentes y tienen varias causas; en general la anatomía peculiar de la faringe hace que sea algo frecuente atragantarse con la comida en las personas con SD, pero rara vez conlleva gravedad o alto riesgo; se recomienda enfatizar la necesidad de comer despacio y masticando bien, aunque estos suelen ser actos muy reflejos y de difícil modificación. Asimismo, es normal tener pequeños problemas cotidianos en gestionar la deglución del moco que normalmente se produce en la nariz y senos nasales.

Es importante no sobredimensionar estas circunstancias para evitar una somatización centrada en esta área corporal que pudiera desembocar en aversión a la comida. En fases avanzadas de la Enfermedad de Alzheimer la dificultad a la deglución sí es problema grave y es causa de neumonías llamadas “por aspiración”. En las determinaciones analíticas que se pueden realizar a una persona con SD es frecuente encontrar alteraciones que no tienen un significado patológico y con frecuencia generan ansiedad o la realización de múltiples e innecesarias pruebas médicas; es frecuente encontrar aumento del tamaño de los glóbulos rojos, disminución del flocitos, aumento de algunos parámetros inflamatorios (pej. gammaglobulinas, ferritina) o autoinmunes (pej. inmunoglobulina IgA, anticuerpos antinucleares) o elevación asintomática del ácido úrico. Es sabido por la experiencia de familiares y cuidadores que la percepción del dolor en el SD es menor que en la población general; esto constituye sin duda una ventaja cotidiana, pues genera una mejor tolerancia a procesos que suelen producir dolor más o menos incapacitante (pej, artrosis, escoliosis,

menstruación) y menor consumo de fármacos analgésicos, pero también puede evitar que el dolor sea un buen signo de alarma ante situaciones médicas que requieren una atención preferente.

Las personas con SD pueden tener mayor riesgo perioperatorio debido a la tendencia a la menor tensión arterial y frecuencia cardíaca y a la peculiar anatomía de la vía aérea (macroglosia y faringe pequeña) que dificulte la intubación. Habitualmente estas circunstancias son conocidas por los anestesiólogos, aunque es recomendable consignar cualquier antecedente en las entrevistas de preparación a cualquier procedimiento médico o quirúrgico que conlleve sedación o anestesia general.

Existe evidencia suficiente para determinar que el sistema inmune en el SD no funciona perfectamente y esto puede conllevar a una mayor predisposición a las enfermedades infecciosas habituales, aunque no a otras infecciones menos habituales que afectan solo a personas con procesos inmunosupresores (infección VIH o tratamientos oncológicos).

Por lo tanto, es imprescindible que se lleven al día todas las vacunas incluidas en los calendarios vacunales vigentes y que se renueven en los plazos establecidos.

La necesidad de tratamientos farmacológicos en las personas con SD es en general pequeña y limitada a pocos procesos por lo que deben evitarse tratamientos no indicados o necesarios, así como extremar el cumplimiento exacto de los sí lo sean. Es frecuente que en alguna época se indiquen tratamientos con psicofármacos, que suelen utilizarse a dosis más bajas de las habituales, y en el contexto de estrategias multidisciplinarias.

La vejiga urinaria de las personas con SD tiene una mayor capacidad a la vez que una menor potencia de contracción por lo que es frecuente que existan pocas micciones en el día, pero muy abundantes y lentas; por otro lado, existe una mala coordinación en el vaciado que produce cierta dificultad en la micción, residuo urinario que favorece las infecciones o incontinencia ocasional.

Los varones no suelen presentar problemas prostáticos tanto por no llegar a edades avanzadas como a un estado de relativo déficit de andrógenos. Todo el tubo digestivo en el SD presenta alteraciones en su movilidad debido a trastornos en la inervación de este. Esto conlleva frecuentes problemas de coordinación para el correcto desplazamiento del alimento como son obstrucciones o impactaciones de comida en el esófago, ardor por reflujo gastroesofágico, deshechos diarreicos frecuentes pero autolimitados o tendencia al estreñimiento.

En general no son frecuentes otro tipo de enfermedades digestivas (además de la celiaquía) y es raro que sean necesarias endoscopias para identificar y resolver los síntomas, habitualmente con cambios dietéticos (mayor cantidad de fibra), fármacos antireflujo o reguladores de la movilidad digestiva.

Es muy frecuente la existencia de dermatitis seborreica que afectan sobre todo a cuero cabelludo, frente y párpados y que se trata con champús y ocasionalmente con esteroides tópicos durante muy corto tiempo. Asimismo, el acné y la aparición de forúnculos y quistes sebáceos complicados puede requerir tratamiento local o durante algunos meses de antibióticos específicos. La alopecia (caída de cabello) puede ser de causa autoinmune con un comportamiento impredecible o estar en el contexto de dermatitis seborreica severa.

PROBLEMAS MÉDICOS	RECOMENDACIONES
Deterioro funcional	Monitorizar y valorar la situación sociolaboral y del entorno cercano Valorar posibles causas médicas Valorar situación mental Garantizar la inserción laboral y estimular la actividad física y mental
Cambio de humor y conducta	Buscar desencadenantes en el entorno cercano Descartar principales causas médicas
Demencia	Vigilar síntomas precoces (alteración de la marcha, epilepsia, cambios de conducta) Monitorizar en el tiempo la capacidad cognitiva Priorizar cambios advertidos por el cuidador principal
Trastornos visuales	Revisiones periódicas oftalmológicas (no solo ópticas) Atención a cambios de conducta como primer síntoma
Trastornos auditivos	Revisiones periódicas auditivas (especialmente limpieza de conductos) Atención a cambios de conducta como primer síntoma
Obesidad	Evitar dietas severas Priorizar hábitos saludables de comida y ejercicio Simplificar consejos dietéticos Evitar generar conflictos con la comida
Artrosis y Osteoporosis	Evitar sobrepeso. Estimular ejercicio y garantizar ingesta de calcio y vitamina
Síndrome de apnea del sueño	Vigilar somnolencia diurna y su repercusión funcional. Evitar sobrepeso y dormir boca arriba
Trastornos tiroideos	Revisión analítica periódica. Vigilar cumplimiento del tratamiento
Cardiopatías y síncope	Revisar cardiopatías congénitas ya conocidas. Evitar desencadenantes de lipotimias

La pérdida de capacidad funcional puede llevar progresivamente a limitación funcional (dificultad para realizar actividades físicas o mentales básicas pero que no limitan la vida diaria), discapacidad (dificultad en realizar actividades de la vida diaria) y dependencia (necesidad de ayuda de otras personas para realizar las actividades de la vida diaria).

La valoración geriátrica integral debe seguirse de un plan preventivo y terapéutico que a menudo requerirá un equipo interdisciplinar de médicos, trabajadores sociales, psicólogos, fisioterapeutas, dietistas y personal de enfermería, que trabajen de forma integrada y coordinada con el objetivo de preservar el máximo de autonomía posible en cada individuo y obtener los mejores resultados de salud posibles.

Es prioritario y esencial centrar las medidas terapéuticas en preservar la función física y cognitiva, dado que se ha asociado a mejor supervivencia y calidad de vida

Las personas con SD presentan una mortalidad precoz. La neumonía y otras infecciones respiratorias son la principal causa de muerte. En personas con SD de edad avanzada con comorbilidad, deterioro funcional, demencia y cualquier enfermedad grave que haga prever un mal pronóstico a corto o medio plazo, es recomendable documentar los síntomas, preocupaciones del paciente y familia, así como abordar los problemas prácticos para iniciar un proceso de planificación avanzada del final de la vida. Es recomendable priorizar el confort y el control de síntomas ante las interurrencias médicas, evitar el encarnizamiento terapéutico al igual que el infratratamiento, intentando realizar un abordaje diagnóstico y terapéutico proporcionado a la situación basal física, funcional y cognitiva del paciente. En conclusión, las personas con SD a partir de los 45- 50 años, acusan un deterioro más acelerado que en la población general y un riesgo mayor de determinados problemas de salud. El objetivo común es obtener un envejecimiento saludable, con el mayor nivel posible de autonomía física y mental. No se trata solamente de prolongar la duración de la vida, sino de “vivirla” con la mayor calidad de vida posible.

CONCEPTO DE SALUD MENTAL

La salud mental se refiere al estado de bienestar emocional y psicológico del individuo. Está en relación directa con la salud física y social, y con el concepto de identidad entendida como el conjunto de rasgos corporales y mentales que se van desarrollando a lo largo de la vida de la persona. Las personas con SD son más vulnerables que el resto de la población a la alteración de su bienestar emocional, y suelen precisar de apoyos para integrarse socialmente, para aceptarse a sí mismos, para tener confianza en sus propios logros y para conseguir una mayor seguridad. Estos apoyos han de estar ajustados a las necesidades individuales de cada persona con SD.

EVALUACIÓN DE LA SALUD MENTAL

Si la persona con SD sufre cambios emocionales o de conducta, es importante partir de las siguientes premisas: Evaluar la existencia de posibles elementos adversos en el ambiente en que se está desarrollando su vida, y aquellos que le sirven de apoyo. Estimar de qué forma el individuo afronta los cambios o situaciones estresantes y valorar sus fortalezas y debilidades. Apreciar la contribución que pudieran tener posibles problemas de salud física en su bienestar emocional. Evaluar una posible alteración de la salud mental en una persona con SD no es una tarea fácil, principalmente por los condicionantes relacionados con su capacidad para comunicarse y expresar sus sentimientos. Se aconseja, por lo tanto, una valoración con la mayor amplitud posible que abarque los siguientes ámbitos: Obtener toda la historia y relato que sean factibles del propio individuo con SD. Entrevistar a los padres y demás cuidadores o personas de referencia, sobre los cambios emocionales y conductuales acontecidos y posibles factores desencadenantes. Observar la conducta de la persona.

FACTORES PROTECTORES Y CONSIDERACIONES PREVENTIVAS

Hemos de tener muy presente que existen una serie de factores que van a favorecer un estado de bienestar emocional: Identidad: implica el autoconocimiento y la aceptación. Autoestima: es la valoración y juicio que una persona hace de sí misma. Relaciones interpersonales: las experiencias de vida social fuera del entorno familiar son muy importantes en lo que respecta a las consecuencias que reportan sobre el bienestar personal. Disponer de los apoyos necesarios: no deben ser invasivos, sino con la intensidad adecuada en función de lo que la persona necesite. Actividad ocupacional: promueve la autoestima, fomenta la consecución de metas y el sentimiento de realización propia. La promoción de la salud mental, la prevención y la valoración temprana de un posible trastorno, son factores esenciales para optimizar el bienestar y limitar la enfermedad.

¿QUÉ ES NORMAL Y QUÉ NO LO ES EN EL SÍNDROME DE DOWN?

Al igual que en la población general, en el SD hay un margen para la interpretación de si existe un trastorno mental o no, en relación a la presencia o ausencia de diversos criterios diagnósticos para cada cuadro clínico. Para dicha interpretación en las personas con SD, es importante tener en cuenta dos consideraciones previas: 1) el desarrollo cognitivo, que suele ser inferior a su edad biológica, y 2) se debe conocer cuáles son las conductas más comúnmente presentes u observadas en este grupo poblacional. En esa tendencia a manifestar cierto fenotipo conductual común destacan las siguientes características: Diferencias en la respuesta y el desarrollo emocional Las personas con SD suelen ser muy sinceras a la hora de manifestar sus emociones, pero también es frecuente que tiendan a exagerar la emoción que están sintiendo. Poseen un gran sentido de la empatía, con mayor capacidad para experimentar las emociones de las personas que tienen a su alrededor. Es frecuente que presenten un desfase en la maduración emocional, por lo que emociones y conductas típicas de la adolescencia pueden seguir manifestándose en años posteriores a la edad biológica correspondiente. Afectación de la comunicación verbal Sus capacidades de lenguaje expresivo son inferiores a su capacidad comprensiva o receptiva, y el desarrollo de producción de vocabulario suele ser más lento de lo que cabe esperar respecto al resto de sus habilidades cognitivas. Soliloquios Suponen hablar solo o en privado. A menudo su presencia se ha confundido por algunos profesionales con un trastorno psicótico, el cual no está presente si la persona con SD no padece otros síntomas que lo acompañen. Alrededor del 80 % de las personas con SD hablan solas en alguna ocasión y, dentro de su desarrollo madurativo, establecen “amigos imaginarios” o diálogos consigo mismas. Tendencia a la repetición Suelen preferir una vida rutinaria, pues les aporta sensación de orden, control, y optimiza su funcionalidad cotidiana. Predominio del pensamiento concreto y afectación del razonamiento abstracto Las personas con SD suelen pensar de una forma muy concreta y funcional, y tener problemas con las generalizaciones. Dificultad para entender el concepto de tiempo Los conceptos de pasado, presente y futuro son abstractos, y resultan difíciles de entender para algunas personas con SD que carecen de la capacidad para elaborar una clara línea de distinción entre tiempos. Velocidad de procesamiento de la información más lenta Presentan dificultades con el procesamiento de la información: en su recepción, en el proceso de análisis, y en el resultado o emisión de la respuesta a una demanda concreta. Les cuesta relacionar y elaborar la información para tomar decisiones lógicas y consecuentes.

MEMORIA

Suelen poseer una memoria visual o “fotográfica” muy buena, al igual que para recordar hechos de su interés. Sin embargo, tienen dificultad para la memorización de conceptos abstractos y para ubicar recuerdos en el tiempo. En ocasiones ofrecen la impresión no tanto de recordar un acontecimiento, sino de revivirlo, como si estuviera sucediendo en la actualidad, y con los sentimientos y emociones experimentados en el suceso original.

5. DISCAPACIDAD INTELLECTUAL Y PATOLOGÍA DUAL

Se entiende por discapacidad intelectual la presencia de deficiencias en las funciones intelectuales (confirmadas mediante evaluación clínica y pruebas de inteligencia) y dificultades en el comportamiento adaptativo en los diversos ámbitos que componen la vida del individuo (comunicación, participación social, ámbito escolar y ocupacional, vida independiente en el hogar...). Todas las personas con SD tienen discapacidad intelectual en mayor o menor grado, aunque este rango es amplio. En ocasiones, no se correlaciona con exactitud la cifra numérica de

Cociente Intelectual (CI) con sus capacidades adaptativas, pudiendo estar por encima o por debajo, como resultado de la intervención de factores ambientales. Los diversos niveles de gravedad respecto al nivel de discapacidad (leve, moderado, grave), se correlacionan más con el grado de funcionamiento adaptativo, que con las puntuaciones obtenidas de CI. El concepto de patología dual en este ámbito hace referencia a la presencia de un trastorno mental que acontece en una persona con discapacidad intelectual.

PRINCIPALES TRASTORNOS MENTALES EN EL SÍNDROME DE DOWN

La propia biología de las personas con SD, así como la presencia en sus vidas de ciertos factores ambientales en muchos casos, les hace más susceptibles a desarrollar problemas emocionales, así como otras posibles alteraciones en su salud mental. Algunos estudios ponen de manifiesto una prevalencia entre el 27-35 % de las personas con SD que desarrollan alguna alteración mental. Es importante volver a señalar que existen algunas características comunes en las personas con SD que pueden confundirse con trastornos mentales, pero no son más que peculiaridades que no llegan a constituir una enfermedad mental y que, por el contrario, suponen en ocasiones estrategias en las que el individuo con SD se apoya para desempeñar su funcionalidad cotidiana. Es relevante comprender el hilo conductor que existe en este grupo poblacional entre un comportamiento normal hasta un problema de salud mental.

TRASTORNOS DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO Y TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Entre SD y Trastorno de Espectro Autista (TEA), afectando a una mayor proporción de personas en comparación con las estadísticas actuales para el resto de la población. El diagnóstico dual no es sencillo, pues las primeras manifestaciones del autismo pueden ser difíciles de diferenciar de un retraso madurativo o evolutivo. Sin embargo, cuando hay un TEA concomitante, se observan los siguientes síntomas:

- Dificultad o evitación para el contacto ocular Escasa interacción social
- Ensimismamiento y tendencia al aislamiento, Intereses restringidos Escaso desarrollo del lenguaje y/o ecolalia
- Ausencia de juego simbólico
- Estereotipias
- Ausencia de respuesta a mensajes verbales
- Hiperactividad o descontrol motor
- Dificultad para expresar necesidades y deseos La falta de atención compartida y el escaso interés por “el otro”, son dos señales de alarma destacables que nos pueden hacer sospechar la presencia de un TEA. En los niños con doble diagnóstico (SD y autismo) la afectación en la interacción social suele ser algo menor en comparación con los individuos que sólo tienen TEA.

La mayoría de las características médicas son comunes, exista o no un TEA asociado a la trisomía 21, salvo mayor prevalencia de crisis epilépticas.

La escala ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule), es un instrumento estandarizado muy útil para el diagnóstico de un TEA. Valora de forma exhaustiva la comunicación, la interacción social, y el juego o el uso imaginativo de materiales en individuos donde existe la sospecha de la presencia de este trastorno. Ante una sospecha diagnóstica de TEA se debe acudir a un profesional especializado, a ser posible un psiquiatra.

La presencia de ambos diagnósticos requiere una intervención individualizada conductual, social y educativa, con la finalidad de ofrecer un ambiente bien estructurado con los apoyos necesarios.

La medicación puede ser necesaria para el manejo de conductas problemáticas si el abordaje conductual no basta. En estos casos, los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) y los antipsicóticos atípicos son los fármacos de elección, fundamentalmente risperidona, aripiprazol, quetiapina y olanzapina.

TRASTORNO DE DEFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) cursa con los siguientes síntomas nucleares: dificultad para mantener la atención, impaciencia, conductas impulsivas, inquietud motora y escasa tolerancia a la frustración. Aunque algunos estudios evidencian una mayor prevalencia de este trastorno en individuos con SD (4-12%), es fácil caer en un falso diagnóstico dados los problemas de atención y de función ejecutiva que se dan en las personas con SD, así como la presencia en algunos casos de conductas disruptivas.

La medicación es una parte importante en el tratamiento del TDAH, pero ha de ir siempre acompañada de una terapia conductual, que ha de adaptarse a la sintomatología propia de cada persona. Para el tratamiento farmacológico suelen usarse tres tipos de medicamentos: los estimulantes adrenérgicos y dopaminérgicos, la atomoxetina, y los estimulantes de los receptores "-adrenérgicos.

ALTERACIONES MOTORAS. TRASTORNO DE MOVIMIENTOS ESTEREOTIPADOS

Son movimientos motores o sonidos repetitivos sin una finalidad concreta (frotar los dientes, retorcerse las manos, agitar un objeto...). En ocasiones generan un efecto tranquilizante sobre el individuo, pero si están excesivamente presentes en el tiempo, pueden aislar del medio social y favorecer el ensimismamiento. Es importante diferenciarlos de las conductas compulsivas motoras, estas últimas suelen ser más complejas o elaboradas. Aparecen con más frecuencia en los individuos con TEA, y en los que tienen importantes limitaciones sociales y en el lenguaje expresivo, y a veces se asocian a conductas autolesivas (rascarse, morderse las manos o los nudillos, pincharse la piel o abofetearse la cara o el cuerpo...)

Si este tipo de conductas interfieren de forma marcada en la vida de la persona o resultan peligrosas, es preciso intervenir sobre ellas, con un abordaje conductual en primera instancia, y tratamiento farmacológico concomitante si llega a ser preciso, fundamentalmente para minimizar las conductas autolesivas. Trastorno por Tics También constituyen movimientos o sonidos alterados, sin sentido o finalidad. Algunos autores señalan que, a diferencia de las estereotipias, se trata de movimientos que se escapan al control voluntario y suelen tener mejor respuesta al tratamiento farmacológico que las estereotipias. No parecen ser más frecuentes que en el resto de la población general, salvo cuando

aparecen en el contexto clínico de un síndrome de Gilles de la Tourette. 6.2. Trastornos del sueño Es frecuente la presencia de alteraciones del sueño en la población con SD, y en no pocas ocasiones originan un trastorno en el ritmo cotidiano, la actividad cognitiva y el estado emocional de los propios individuos y sus padres o cuidadores. Con frecuencia, a partir del primer año de vida muestran un sueño alterado. Estos problemas de sueño en muchas ocasiones se solucionan con hábitos saludables de higiene del sueño.

Existen diversas causas médicas que pueden afectar al sueño, incluidas las que suponen dolor o molestias, el síndrome de apnea/hipopnea del sueño (SAOS), y otros problemas respiratorios. Es preciso incorporar una evaluación exhaustiva del sueño, junto con un estudio polisomnográfico si fuera necesario. En ocasiones, será necesario explorar un posible problema psiquiátrico, ya que muchos trastornos contribuyen a alterar el sueño, y viceversa, un trastorno del sueño puede desembocar en trastornos de ansiedad y depresión entre otros.

Tratamiento

Una vez analizada la causa subyacente en una alteración del sueño, se pueden aplicar buenos programas de conducta, para los que se precisa ser constantes y metódicos en el tiempo, con la finalidad de obtener la mayor respuesta terapéutica. Si un abordaje no farmacológico no fuera suficiente para su resolución, conviene valorar si es necesaria la utilización de medicamentos. Las opciones farmacológicas más utilizadas son: la melatonina, los antidepresivos con efecto sedante a bajas dosis, los hipnóticos y las benzodiacepinas. Este último grupo de medicamentos sólo se recomienda por cortos períodos de tiempo, en situaciones en las que sea preciso regularizar un ciclo-sueño vigilia que esté cursando con una marcada alteración.

TRASTORNOS DEPRESIVOS

Como se ha citado con anterioridad, el estrés tiene una particular relevancia como factor patogénico en los cuadros clínicos que cursan con ansiedad y depresión, unido a una capacidad intrínseca disminuida en el individuo con SD para resistir o adaptarse a situaciones difíciles o conflictivas. De hecho, se afirma que puede aparecer un trastorno depresivo en algún momento de la vida de la persona con SD en un porcentaje que oscila entre un 5 y un 45%.

La depresión en el SD no suele presentarse como lo hace en la población general. Es más probable que curse con un cuadro clínico algo diferente: pérdida de habilidades adquiridas, mayor enlentecimiento psicomotor, afectación en la capacidad para mantener la atención, alteraciones en el sueño y el apetito, tendencia al aislamiento, tristeza, llanto e irritabilidad.

En ocasiones, este cortejo sintomático puede llegar a acompañarse de somatizaciones a nivel físico. Es de vital importancia, como se ha expuesto con anterioridad, que todo cambio conductual o emocional sea sometido a una exploración médica exhaustiva para descartar la presencia de patología orgánica. Un episodio depresivo que aparece a partir de los 40 años puede confundirse con el inicio de enfermedad de Alzheimer, por eso es importante recurrir a pruebas de cribado o funcionales y hacer un buen diagnóstico diferencial.

Tratamiento de los trastornos depresivos Se basa fundamentalmente en la identificación del posible factor desencadenante, la intervención psicológica, y la aplicación de un tratamiento farmacológico

cuando es necesario. A día de hoy, los antidepresivos con mayor eficacia contrastada y menor índice de efectos secundarios son los ISRS, y otros antidepresivos de acción mixta como la venlafaxina y la mirtazapina.

TRASTORNOS DE ANSIEDAD

Prácticamente todas las personas sienten ansiedad en algún momento de sus vidas, y esto no es ajeno a las personas con SD. Puede ser una reacción normal ante ciertas circunstancias si su intensidad y tiempo de duración son proporcionados a la causa o factor desencadenante. Pero cuando la ansiedad interfiere en la funcionalidad cotidiana, genera un malestar emocional intenso y permanece a lo largo del tiempo, llega a constituir trastorno.

A continuación, se detallan los trastornos de ansiedad más frecuentes en los adolescentes y adultos con SD:

Trastorno de Ansiedad Generalizada

Cursa con ansiedad, temor, o preocupación excesiva, y dificultad para controlar este estado emocional por parte del individuo. Suele acompañarse de inquietud, impaciencia, irritabilidad, dificultad para concentrarse y alteraciones del sueño. A menudo, a estos síntomas se asocian a ciertas conductas como pueden ser frotarse las manos, andar de un sitio para otro, morderse las uñas, etc.

Fobias

Constituyen un miedo intenso, desproporcionado e irracional, ante objetos o situaciones concretas que en ocasiones desencadenan una reacción de ansiedad intensa. Es imprescindible identificar el estímulo fóbico, no siempre fácil, fundamentalmente si la persona con SD no lo expresa verbalmente.

Las fobias pueden llegar a limitar la funcionalidad del individuo. Las más frecuentes en el SD son las fobias específicas o simples: a algún animal, a las tormentas, a las alturas, al agua de la piscina, etc. La agorafobia es un miedo irracional que se acompaña de intensa angustia a permanecer en ciertos lugares como los espacios cerrados, el transporte público, o sitios de donde es difícil escapar o no se podría disponer de ayuda de ayuda de forma inmediata.

Con frecuencia aparece como una complicación en pacientes que presentan un trastorno de pánico, por el miedo a presentar una crisis de ansiedad en un sitio público del que sea difícil escapar, o tras haber experimentado un acontecimiento traumático.

Mutismo selectivo

Se caracteriza por la dificultad del individuo para interactuar verbalmente con determinadas personas y/o en determinadas situaciones. El lenguaje se inhibe de manera persistente en unos ámbitos inicialmente específicos y puede llegar a generalizarse hasta terminar en un mutismo total. En la mayoría de los casos, el comienzo de la inhibición del habla suele coincidir con un cambio vital en el que el individuo pasa de un medio conocido y seguro a otro incierto y desconocido. Es frecuente que se acompañe de ansiedad, retraimiento y conductas opositoras o negativistas.

Tratamiento de los trastornos de ansiedad

La psicoterapia ocupa un lugar primordial en el abordaje de este tipo de trastornos. Permite al individuo asesoramiento, tanto el paciente como sus familiares. Es recomendable la participación en actividades sociales y de ocio, y promover en sus centros académicos u ocupacionales un ambiente adaptado a sus capacidades. Cuando sea necesario el apoyo con el uso de medicamentos, el principal grupo de fármacos a tener en cuenta son los ISRS, fármacos que no sólo cuentan con efecto antidepressivo, sino también con una eficacia considerable en la sintomatología ansiosa. Las benzodiacepinas actúan con efecto inmediato sobre la clínica ansiosa a diferencia de los previos. No es recomendable su uso por largos espacios de tiempo, pero en ocasiones se hace precisa su prescripción a corto plazo o de forma puntual.

Trastorno obsesivo compulsivo

Muchas personas con SD tienden a la rigidez funcional cotidiana y a la repetición dentro de su fenotipo conductual, pero puede darse en ellos también un trastorno de estas características. La prevalencia de este diagnóstico, según algunos estudios, parece ser algo más frecuente que en la población general. Sin embargo, no hay que dejar de tener presente que en muchas ocasiones se “sobre diagnostica” en individuos con SD, probablemente por sus tendencias comportamentales y cognitivas. Las obsesiones constituyen pensamientos intrusivos y recurrentes, no voluntarios, que impiden centrarse en otros aspectos cotidianos y causan un malestar emocional.

Las compulsiones son conductas repetitivas encaminadas a disminuir la ansiedad originada por las obsesiones. Las más frecuentes en el SD son: ordenar o alinear objetos; apagar y encender luces; cerrar y abrir puertas; coleccionar o almacenar una cantidad excesiva de objetos. En cuanto a los pensamientos obsesivos más prevalentes destacan: obsesión con personajes famosos o de fantasía del ámbito de la ficción, con personas conocidas, y obsesiones relacionadas con algún tipo de alimento. Será necesario el tratamiento si hay un trastorno obsesivo compulsivo (TOC) que interfiere en el desempeño de las tareas cotidianas.

En su abordaje, hay que atender tanto aspectos psicológicos como biológicos:

- Desviar o reconducir la atención, sin enfado ni imposición insistente.
- Ofrecer con anticipación una actividad de interés seguida de un refuerzo positivo tras la realización de la actividad alternativa.
- Abordar de una en una cada obsesión/compulsión.
- Los fármacos suelen aportar un beneficio destacable en estos casos.
- Los más recomendados son los ISRS. Los mejores resultados para este diagnóstico se apreciarán con la aplicación de un tratamiento combinado: psicoterapia y fármacos.

Lentitud obsesiva

Podría considerarse un subtipo de alteración dentro del TOC y parece ser más frecuente en los individuos con SD. Cursa con la realización de determinadas actividades como pueden ser el aseo, el vestido o la alimentación, con una lentitud excesiva, incluso de horas. Suele aparecer al final de la juventud o inicio de la vida adulta.

La lentitud puede ser una conducta defensiva contra la ansiedad, el estrés o una dificultad para adaptarse a un ámbito concreto que suponga una demanda excesiva para las capacidades de un individuo. Suele ser un problema complejo, que requiere una intervención especializada y bien estructurada.

Trastornos del control de impulsos y de la conducta

El término general de trastorno de conducta contempla un comportamiento persistente, disruptivo o problemático. Se dan con menor frecuencia en el SD en comparación con otras formas de discapacidad intelectual, aunque son un poco más frecuentes que en la población general. Se deben en muchos casos a las limitaciones en la capacidad adaptativa y en el lenguaje expresivo. Con frecuencia, pretenden descargar sentimientos de frustración u otro tipo de malestar emocional y a veces la búsqueda de atención.

Es importante intentar filiar la causa de estos comportamientos, y descartar problemas médicos o en el entorno. Problemas de conducta en la niñez y en la adolescencia En esta etapa existen elementos propios del desarrollo que no se pueden obviar, al igual que es conveniente tener presente que en muchos de los casos, las causas de estas conductas no residen tanto en el propio niño-adolescente, como en circunstancias que implican a su entorno educativo, familiar y social.

Entre los factores que pueden predisponer a la aparición de un problema de conducta, destacan los siguientes:

- Alteración del control de impulsos
- Estados emocionales de ansiedad y frustración
- Exigencias desajustadas a sus capacidades
- Un patrón de funcionamiento cognitivo rígido
- Búsqueda de atención del entorno
- Problemas médicos: dolor, patología tiroidea, trastornos auditivos, visuales, etc.

Es importante señalar que no todas las conductas anómalas o disruptivas constituyen una alteración o trastorno mental y, por lo tanto, son susceptibles de manejo mediante técnicas educativas y pedagógicas. Tal es el caso de conductas frecuentes en el SD como: tirarse al suelo, el escapismo, la autoestimulación, negarse a comer... Trastorno negativista desafiante Se trata de un patrón recurrente de comportamiento desobediente, hostil y desafiante, dirigido a las figuras de autoridad. Su etiopatogenia no está del todo esclarecida por el momento.

En ocasiones impresiona como un rasgo de temperamento con el que ha nacido el propio individuo, y en otras, aparece de forma secundaria a factores ambientales que lo favorecen o desencadenan. Conductas violentas y autolesivas Con frecuencia constituyen una respuesta conductual en forma de reacción defensiva a lo que el individuo considera una invasión de su persona, su seguridad o su mundo, unida a la existencia de una merma en los recursos de afrontamiento y adaptación a situaciones que se les suponen adversas. También pueden formar parte del cuadro sintomático de los Trastornos del Espectro Autista, y de las Psicosis.

Como se ha señalado para otros tipos de trastornos, es de vital importancia identificar cuáles son los desencadenantes de dichos comportamientos anómalos para abordarlos y prevenirlos, así como el

análisis categórico de si se tratan de conductas impulsivas o premeditadas e intencionadas. Tanto para este tipo de conductas como otros comportamientos alterados existe una graduación en lo que respecta al nivel de intensidad o gravedad en su expresión.

Tratamiento de los trastornos de conducta

Precisan de un manejo psicológico con un modelo de intervención centrado en la persona y en coordinación con los entornos de la vida del individuo, con la finalidad de establecer criterios de actuación comunes. El primer objetivo será el análisis funcional de la conducta de un comportamiento alterado y tener claro cuál es exactamente la conducta que es conveniente modificar.

En los casos en que el trabajo psicológico no sea suficiente, porque estemos ante un trastorno del comportamiento que requiera la prescripción de fármacos, ya sea por la gravedad de la alteración, o porque forma parte de una entidad psiquiátrica, los fármacos más frecuentemente utilizados son: los antipsicóticos atípicos, los antiepilépticos y estabilizadores del ánimo, y los ISRS

Trastornos relacionados con eventos adversos o factores estresantes

Las personas con SD no sólo padecen estrés en algunos períodos de sus vidas, sino que además lo perciben en los demás y puede llegar a afectarles. Adicionalmente, la discapacidad intelectual suele limitar las habilidades o recursos de la persona para afrontar el estrés, y dificultar la identificación de que lo están padeciendo, o no ser capaces de verbalizar sus problemas.

No hay que caer en minimizar el estrés en la vida de una persona sólo porque esta no comunique sus preocupaciones.

Trastornos de adaptación

Se caracterizan por la respuesta emocional a un episodio adverso o estresante. El complejo de síntomas que aparece puede implicar un estado de ánimo ansioso, deprimido, o presentarse como una alteración de la conducta. Aunque por definición, las reacciones de adaptación siguen a un factor estresante, los síntomas no aparecen necesariamente de inmediato y no siempre remiten cuando desaparece el factor de estrés; si este persiste, el trastorno puede cronificarse. Este cuadro puede aparecer a cualquier edad, y con una variabilidad de síntomas considerable, que pueden incluir las somatizaciones físicas. Las reacciones de duelo no complicadas o normales suelen producir una afectación temporal emocional y de la funcionalidad en algunos ámbitos, manteniéndose dentro de los límites que cabe esperar si es una respuesta proporcional a la pérdida, y no se consideran trastornos de adaptación.

También es importante tener en consideración la existencia de un posible retraso en la respuesta de duelo en las personas con SD.

Es primordial preparar a la persona con SD para el posible fallecimiento de alguien cercano. No se debe huir ni esconder el hecho de hablar con ellos sobre la muerte en los términos y momentos apropiados y ajustados. Desarrollan un proceso de aceptación de la pérdida y de adaptación al

cambio que puede suponer en sus vidas, que irá acompañado por un tiempo de cierto grado de malestar y sufrimiento.

Es imprescindible proporcionales el apoyo y acompañamiento que precisen y evitar la negación, si pretendemos que afronten de manera adaptativa esta experiencia.

Trastorno de stress post traumático

Es una entidad marcada por la aparición de gran estrés y ansiedad tras la exposición a episodios vitales traumáticos. La persona reacciona a esta experiencia con miedo e impotencia y revive persistentemente el acontecimiento.

Los individuos con SD tienden a re-experimentar sucesos del pasado sin que fueran hechos traumáticos, por lo que pueden ser más vulnerables al desarrollo de este trastorno en cuestión. Además, al tener cierta dificultad para el manejo del concepto de tiempo, les cuesta comprender que los sucesos del pasado con las emociones que los acompañaron, pertenecen a un período anterior ya vivido. Hay que tener en cuenta que las personas con discapacidad intelectual lo pueden desarrollar por acontecimientos que para el resto de la población no serían traumáticos.

Ante este posible diagnóstico, es importante considerar el desarrollo que ha alcanzado la persona con SD, para estimar su capacidad de respuesta y razonamiento sobre lo que le haya ocurrido. Dentro del cortejo sintomático propio de este trastorno, en este grupo poblacional cobra mayor importancia los cambios en la conducta.

Trastornos psicóticos

Clásicamente han sido considerados poco frecuentes en las personas con SD. Sin embargo, es una afirmación imposible de realizar a día de hoy, ya que no han sido suficientemente investigados en este grupo poblacional, y sucede la circunstancia concomitante que cursan con un grupo de síntomas muy difíciles de valorar en las personas con trisomía del cromosoma 21 y/o pueden presentarse con unas características algo distintas en comparación a las psicosis clásicas.

Otra cuestión a considerar, es si son trastornos tenidos en cuenta en el diagnóstico diferencial a la hora explorar un estado de alteración mental en personas con SD. Si este tipo de síntomas no son valorados, no podrán ser diagnosticados.

Es necesario realizar una evaluación cuidadosa para abordar una posible psicosis verdadera, así como para no diagnosticarla erróneamente, si se la confunde con rasgos, características o síntomas que no la constituyen.

Para aproximarnos a este tipo de trastornos es preciso determinar cómo era el proceso mental previo de la persona antes del cambio, y tener en cuenta que la presencia de determinados tipos de soliloquios, amigos imaginarios y pensamientos fantasiosos son habituales en las personas con SD, y no suponen por sí mismos un trastorno psicótico.

En la actualidad, la hipótesis que más peso cobra es que los síntomas psicóticos en las personas con SD generalmente aparecen en el contexto de una depresión, aunque a veces pueden sobrevenir como un trastorno primario psicótico (probablemente menos frecuente).

La psicosis suele caracterizarse principalmente por la presencia de ideas delirantes (una creencia irreal o interpretaciones alteradas de la realidad), y alteraciones sensoperceptivas o alucinaciones, que interfieren de forma relevante en la capacidad del individuo para funcionar con normalidad. Pueden ser muy evidentes la ansiedad, el retraso motor y las conductas persistentes.

Para este grupo de alteraciones psiquiátricas, una vez descartada una posible causa médica, además del apoyo emocional y la intervención sobre la propia persona y su ambiente, los fármacos son esenciales, siendo de elección los antipsicóticos atípicos.

Regresión de origen desconocido y regresión catatónica

Existe un creciente interés y preocupación a nivel internacional por esta “nueva” entidad, que cursa con importantes efectos negativos sobre la vida de la propia persona con SD, la familia y entorno social más cercano. Se trata de un cuadro clínico que suele tener un comienzo abrupto o subagudo en que el individuo manifiesta un retroceso o deterioro relevante de las capacidades previamente adquiridas acompañado de una pérdida de funcionalidad. Es más frecuente en las edades comprendidas entre la adolescencia y la juventud. Características clínicas principales de la Regresión Deterioro en las funciones adaptativas: tendencia al aislamiento, afectación para desempeñar las actividades básicas de la vida diaria y deterioro del lenguaje.

Regresión en las funciones cognitivas ejecutivas

Atención, memoria, planificación de actividades y deterioro funcional en el ámbito académico u ocupacional/laboral. Afectación del control motor: estereotipias, enlentecimiento, temblor, rigidez, posturas congeladas o anómalas, ausencia de iniciativa y catatonía.

Afectación de la salud mental o síntomas psiquiátricos: tristeza, apatía, negativismo, pérdida de interés, inseguridad, sentimientos de minusvalía y síntomas psicóticos. No tienen por qué estar presentes todos los síntomas citados, y el cuadro clínico puede cambiar a lo largo del tiempo.

Es frecuente que su aparición esté precedida en los meses previos -aunque no siempre- por un síndrome depresivo reactivo a acontecimientos adversos o estresantes. Ante un posible cuadro de regresión en individuos con SD, es de vital importancia descartar siempre la presencia de enfermedad orgánica mediante una exploración física exhaustiva y la realización de pruebas complementarias.

Tratamiento de la regresión

Es un cuadro particularmente grave que requiere de una atención especializada precoz. No existe una recomendación concreta farmacológica para todos los casos de Regresión, salvo cuando prevalece un componente catatónico o motor: en estos casos la indicación es el tratamiento con benzodicepinas, preferiblemente lorazepam.

Otros fármacos utilizados son los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina y los antipsicóticos atípicos. Existen estudios y series de casos reportados en la literatura científica en que

se recomienda la terapia electro-convulsiva, si el abordaje farmacológico no aporta beneficio. Va a ser necesaria una intervención psicoterapéutica además del tratamiento farmacológico.

En primera instancia se recomienda trabajar con el entorno sociofamiliar cercano. La intervención sobre la persona con regresión debe estar bien encuadrada, adaptada a cada caso concreto, y cuando sea pertinente su inicio.

Consideraciones psicoterapéuticas

Tras el establecimiento de un diagnóstico de algún tipo de enfermedad o alteración mental, y en función de la patología concreta, se debe elaborar un plan psicoterapéutico individualizado, que puede además requerir un asesoramiento en el entorno social más cercano al paciente, con elementos psicoeducativos, de apoyo emocional y escucha activa. Existen diversos enfoques de abordaje psicológico, siendo recomendables los que favorecen cierta introspección, conocimiento y aceptación de uno mismo, y el entendimiento por parte del terapeuta del mensaje oculto que puede haber detrás de una conducta.

Una razón frecuente para el acompañamiento psicoterapéutico es ayudar a las personas con SD a que comprendan y acepten quiénes son, fundamentalmente en los casos en que no desean sentirse asociados a personas con discapacidad, evitan la socialización en un ámbito con iguales, o tienen una visión negativa sobre el SD.

Consideraciones farmacológicas

La medicación puede ser necesaria para el tratamiento de algunos trastornos mentales, ya que muchas de las alteraciones psiquiátricas suponen una alteración de la química cerebral. Los tratamientos farmacológicos tienen la finalidad de restaurar esas alteraciones en las moléculas implicadas en la neurotransmisión neuronal.

Existen diferencias en la neurotransmisión y en la estructura cerebral de las personas con SD, y algunas de estas diferencias significan una mayor predisposición a presentar problemas psiquiátricos. En algunos de estos casos, las terapias psicológicas no son suficientes para conseguir el tratamiento más efectivo posible. Muchos estudios confirman que tanto la medicación como la psicoterapia pueden ser beneficiosos, pero su combinación, es la terapia más eficaz para cierto número de patologías psiquiátricas. Los pacientes con SD pueden ser más sensibles a los psicofármacos, por lo que por norma general se recomienda comenzar el tratamiento a dosis inferiores a las habituales en el resto de la población, e ir ascendiendo si fuera preciso, en función de la tolerancia a la medicación y la respuesta terapéutica.

CONCLUSIONES

Cuando se trata de la salud física, se acepta muy bien su promoción, prevención y una evaluación temprana, para optimizarla y limitar una posible enfermedad. De la misma forma, la promoción de la salud mental y la evaluación de un posible trastorno, son factores esenciales. Si la persona con SD sufre cambios emocionales o de conducta, debe llevarse a cabo una exploración mental lo más exhaustiva posible, así como una valoración de los posibles factores desencadenantes con la finalidad de intervenir sobre ellos. En ocasiones padecen estrés ante circunstancias que se les suponen

adversas, derivando en una respuesta emocional o conductual desajustada o patológica. Existen trastornos mentales que pueden presentar con más frecuencia en comparación con el resto de la población, como son las reacciones adaptativas, los problemas en el patrón de sueño, las alteraciones del comportamiento, y los trastornos del espectro autista, entre otros.

La propia biología de las personas con SD, así como la presencia en sus vidas de ciertos factores ambientales en muchos casos, les hace más susceptibles a desarrollar ciertos problemas emocionales, así como otras posibles alteraciones en su salud mental. Su identificación y la aplicación del abordaje terapéutico que corresponda, van a proporcionar que la persona recupere en la medida de lo posible un estado de bienestar emocional.



ALZHEIMER Y SINDROME DE DOWN

CONCEPTO DE DEMENCIA Y ENFERMEDAD DE ALZHEIMER

La Organización Mundial de la Salud define la demencia como un síndrome caracterizado por el deterioro de la función cognitiva más allá de lo que podría considerarse una consecuencia del envejecimiento normal. La demencia es un resultado de la afectación de la memoria, el pensamiento, la orientación, la comprensión, el cálculo, la capacidad de aprendizaje, el lenguaje y el juicio.

El deterioro de la función cognitiva puede ir acompañado, y en ocasiones es precedido, por el deterioro del control emocional, el comportamiento social o la motivación. Existen diversas enfermedades y lesiones que pueden causar demencia como son la enfermedad de Alzheimer, la enfermedad de Parkinson o los accidentes cerebrovasculares.

La enfermedad de Alzheimer es la principal y más común causa de demencia en el mundo y se caracteriza por el acúmulo de placas de amiloide en el espacio que hay entre las neuronas y de ovillos neurofibrilares dentro de ellas. Estas estructuras se acumulan en el cerebro siguiendo un patrón predecible, que comienza en áreas importantes para la memoria y poco a poco avanzan hacia otras regiones. Este acúmulo anormal de placas y ovillos serán los responsables de que la comunicación entre neuronas sea ineficiente y que poco a poco se vayan debilitando sus estructuras hasta llegar a la muerte neuronal dando lugar a los síntomas típicos de la enfermedad (pérdida de memoria, desorientación, cambios funcionales y de conducta, etc.).

ENFERMEDAD DE ALZHEIMER Y SU RELACIÓN CON EL SÍNDROME DE DOWN

La esperanza de vida de los adultos con SD ha aumentado mucho en las últimas décadas y, debido a ello, la demencia se ha convertido en una de las principales preocupaciones médicas en el adulto con SD. Con independencia del envejecimiento precoz ya mencionado en otros apartados, las personas adultas con SD tienen una mayor predisposición genética para padecer una enfermedad de Alzheimer debido a la triplicación del cromosoma 21. En este cromosoma se encuentra el gen de la proteína precursora de amiloide (APP) que será el responsable de la sobreproducción del amiloide que posteriormente formará las placas que típicas de la enfermedad de Alzheimer. Esta sobreproducción de la proteína amiloide es la responsable de que a la edad de 40 años, la mayoría de las personas con SD presenten los cambios neuropatológicos típicos de la enfermedad de Alzheimer en sus cerebros, es decir que ya tienen las placas de amiloide y ovillos neurofibrilares. Esto no significa que todos tengan los síntomas clínicos de la demencia, ni que los vayan a desarrollar necesariamente.

El riesgo de demencia es mínimo antes de los 40 años, sin embargo, a partir de entonces se va elevando exponencialmente hasta alcanzar un riesgo de más del 90% a partir de la séptima década de la vida. La enfermedad de Alzheimer es por tanto el principal problema de salud en la etapa adulta de la vida de las personas con SD y es la causa de más de dos tercios de los fallecimientos en mayores de 35 años.

SÍNTOMAS Y FASES EN LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER

La enfermedad de Alzheimer es una enfermedad neurodegenerativa que se desarrolla de forma gradual y progresiva a lo largo de décadas afectando poco a poco a distintas áreas del cerebro y con una larga fase preclínica que puede durar más de 20 años.

Cuando hablamos de fase preclínica nos referimos a una etapa de la enfermedad en la que las marcas neuropatológicas (placas y ovillos) van apareciendo y acumulándose en el cerebro de la persona, pero en la que aún no se muestran signos clínicos de demencia y por tanto pasa desapercibida. Tanto en la población general, como en el SD, la forma clínica de presentación puede ser muy variada. Habitualmente las fases iniciales suelen afectar a la memoria episódica (memoria a corto plazo o memoria reciente) aunque también se han descrito otras formas de presentación “frontal” en las que los primeros síntomas son problemas disejecutivos (por ejemplo, dificultad para la organización, planificación y/o mayor rigidez) o alteraciones neuropsiquiáticas (cambios del estado de ánimo, mayor irritabilidad, desinhibición etc).

Tal como se explica en los cuadernos de la buena praxis médica “La enfermedad de Alzheimer y otros problemas neurológicos del adulto con síndrome de Down” del año 2019, una vez que comienzan los síntomas clínicos de la enfermedad, se pueden distinguir distintas fases: etapa inicial o leve, etapa media o moderada y etapa tardía o avanzada/grave. Cuando hablamos de enfermedad de Alzheimer y discapacidad debemos ser cautos con este tipo de clasificación por fases porque, como ya se ha mencionado, las manifestaciones clínicas de la demencia pueden variar de una persona a otra. Así mismo, en personas con mayor dependencia o mayor necesidad de apoyo, los síntomas iniciales pueden pasar desapercibidos.

El National Down Syndrome Society propone una lista de cambios por fase que puede ser de utilidad, sobre todo en personas con discapacidad intelectual más leve, que aparecen en la siguiente tabla:

SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER

Fase	Síntomas
Inicial o leve	<ul style="list-style-type: none"> ■ Pérdida de memoria a corto plazo. ■ Mayores dificultades para recordar información reciente. ■ Mayores dificultades para aprender nueva información ■ Mayores dificultades para encontrar la palabra adecuada. ■ Simplificación o pérdida de vocabulario en relación con años anteriores. ■ Mayores dificultades para seguir instrucciones verbales. ■ Mostrarse más distraído, confuso o perdido de lo habitual. ■ Mayores dificultades para realizar tareas rutinarias o para recordar los pasos a seguir en tareas complejas. ■ Empeoramiento en la realización de tareas de tipo laboral o disminución en la participación en actividades diarias. ■ Mayor necesidad de recordatorios para realizar tareas rutinarias. ■ Cambios de personalidad o del estado de ánimo, como estar más irritable, ansioso o paranoico o frustrarse con más facilidad. ■ Mayores errores a la hora de guardar objetos personales o mayor dificultad para encontrarlos en su lugar habitual.
Media o moderada	<ul style="list-style-type: none"> ■ Pérdida más extensa de la memoria a corto plazo y cierto declive de la memoria a largo plazo. ■ Mayores olvidos diarios y mayor confusión. ■ Deterioro o pérdida de la capacidad de realizar algunas o todas las tareas domésticas u otras actividades cotidianas. ■ Aumento de la necesidad de asistencia o apoyo en algunos aspectos del autocuidado. ■ Mayor necesidad de recordatorios por parte de los cuidadores para llevar a cabo las actividades diarias. ■ Mayor confusión con relación al día de la semana, a los eventos recurrentes y al horario de las rutinas. ■ Mayores dificultades para reconocer a personas conocidas y recordar sus nombres. ■ Mayor desorientación en lugares familiares. ■ Mayores fluctuaciones en el estado de ánimo y en la conducta (agitación, escasa tolerancia a la frustración, dificultades para afrontar los cambios). ■ Aumento de conductas como la deambulación o la inquietud psicomotora. ■ Cambios físicos relacionados con la progresión de la demencia: <ul style="list-style-type: none"> ● Nuevas crisis convulsivas. ● Aparición o aumento de episodios de incontinencia urinaria y posible incontinencia fecal. ● Aparición de una disfunción de la deglución. ● Empeoramiento de la marcha y de la movilidad, mayor inestabilidad, debilidad e inseguridad.
Avanzada o grave	<ul style="list-style-type: none"> ■ Empeoramiento muy grave de la memoria, incluyendo las memorias más antiguas o remotas. ■ Dificultades para reconocer a la familia. ■ Aumento grave de la dependencia de los demás para todas las tareas de cuidado personal. ■ Mayor pérdida de movilidad (dependencia de la silla de ruedas o de la cama). ■ Pérdida significativa del lenguaje expresivo. ■ Incontinencia urinaria y fecal total.

La historia natural y la presentación clínicas, así como los cambios en biomarcadores en la enfermedad de Alzheimer asociada al SD, son sustancialmente idénticos a la población general y especialmente a las formas familiares de la enfermedad de Alzheimer autosómico dominante. Una particularidad de esta última forma y, especialmente del SD, es una mucho mayor prevalencia de epilepsia y de enfermedad de Alzheimer sintomática.

La típica presentación de las crisis es en forma de mioclonías del despertar y crisis tónico-clónicas generalizadas con un patrón muy similar al de la epilepsia mioclónica juvenil.

Las mioclonías son movimientos en forma de espasmos o contracciones rápidos y súbitos de un músculo o un grupo de músculos, en este caso de los brazos mayoritariamente y en ocasiones pueden pasar desapercibidas. Por otro lado, las crisis tónico-clónicas son un tipo de convulsión que compromete todo el cuerpo y por tanto son más llamativas. Las crisis suelen acontecer una vez establecido el deterioro cognitivo o de forma paralela al mismo. En cualquier caso, hay que estar atento a ambas porque la aparición de epilepsia empeora el pronóstico de la demencia, haciendo que ésta progrese de forma más rápida y con mayor deterioro neurológico en forma de ataxia e imposibilidad para la marcha.

DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN

El diagnóstico de cualquier forma de demencia es principalmente clínico, es decir que se basa en la información recogida mediante una evaluación médica exhaustiva y, siempre que sea posible, también mediante una evaluación de las funciones cognitivas. Además, en la población general, los biomarcadores están siendo ya utilizados en la práctica clínica asistencial en las unidades especializadas.

Los biomarcadores son sustancias de nuestro organismo que se pueden medir de forma objetiva y se relacionan con la presencia de enfermedades o de procesos relacionados con ellas.

En el caso de la enfermedad de Alzheimer, los biomarcadores típicos son los niveles de las proteínas beta-amiloide y tau en líquido cefalorraquídeo extraído mediante una punción lumbar o bien detectados en el PET (Tomografía por Emisión de Positrones), y un estudio estructural mediante resonancia magnética. En el caso de las personas con SD el diagnóstico es más complejo por varios motivos. El primero de ellos es la propia discapacidad intelectual de la persona, ya que debemos detectar un deterioro cognitivo añadido. Para poder detectar estos cambios en el rendimiento cognitivo necesitamos herramientas específicas y adaptadas, pero actualmente, hay un material muy limitado para ello. Finalmente, nos encontramos con una falta de profesionales familiarizados con la demencia y a vez la discapacidad y viceversa.

Todo ello, puede hacer que el proceso diagnóstico de la enfermedad en personas con SD sea especialmente difícil y particular, y por ello es importante acudir a profesionales especializados en conducta, demencia y discapacidad intelectual.

Es importante también que la evaluación de una persona con SD se haga de forma individualizada y repetidamente a lo largo del tiempo. Como hemos comentado, el SD conlleva una discapacidad intelectual, es decir, un funcionamiento cognitivo por debajo de la media poblacional, y por eso es importante que la propia persona sea la línea base en la que nos centremos para comparar su evolución a lo largo del tiempo y así poder detectar cambios y poder valorar si los cambios son debidos al inicio de la demencia. Por este motivo, se recomienda la administración longitudinal de pruebas neurocognitivas (tests de evaluación), con controles anuales a partir de los 40 años de edad

Como se recomienda en la Guía oficial de práctica clínica en Demencia de la Sociedad Española de Neurología, la evaluación integral del deterioro cognitivo en una persona con discapacidad intelectual debe incluir los siguientes puntos:

Historia clínica completa

Una buena historia clínica es la piedra angular para el diagnóstico de la demencia en una persona con SD. La información más útil la aportan los cuidadores y miembros de la familia que conocen a la persona con SD desde hace años. Se recomienda recoger la siguiente información:

Antecedentes personales y patológicos. Se debe hacer especial énfasis en aquellos aspectos que podrían influir en el desarrollo de una demencia precoz como: enfermedad cardiovascular, alteraciones cerebrales estructurales, antecedentes de daño cerebral, episodios de pérdida de consciencia, epilepsia, trastornos del sueño, desregulación tiroidea, enfermedad celíaca, síndromes metabólicos como obesidad, diabetes e hipertensión arterial, déficit de vitamina B12 o ácido fólico y depresión u otros problemas psicológicos.

Antecedentes familiares. Con el fin de detectar casos de demencia de inicio precoz (en general menores de 50 años) en familiares de primer grado que sugieran una predisposición familiar. También se incide en la identificación de antecedentes familiares de enfermedad cerebrovascular, diabetes, cardiopatía, artritis reumatoide o lupus eritematoso sistémico en familiares de primer grado.

Anamnesis por aparatos. Este apartado está enfocado a detectar patología que ocurre en el envejecimiento y que podría ocurrir de forma concomitante a la demencia (síndrome constitucional, dolor y patología otorrinolaringológica, oftalmológica, gastrointestinal, respiratoria y neurológica).

Revisión del tratamiento farmacológico. Las personas con discapacidad intelectual a menudo toman mucha medicación innecesaria. La medicación debe ser revisada regularmente por profesionales de la salud para asegurar que todos esos medicamentos son necesarios y que sus beneficios superan los efectos adversos.

Valorar problemas psicosociales o cambios. La ocurrencia de eventos vitales potencialmente desestabilizadores (cambio de domicilio, cambio de cuidadores, fallecimiento de seres queridos...) pueden impactar de manera desproporcionada en las personas con SD. Es importante identificar estos factores ya que pueden desencadenar otras alteraciones coexistentes, como trastornos del ánimo o estados de ansiedad que influyen de forma significativa en las funciones cognitivas y en la funcionalidad de estos individuos y que pueden afectar a la forma de presentación del deterioro cognitivo.

Exploración física

La exploración física debe ser integral y hay que prestar especial atención a los hallazgos físicos que sugieran patología médica subyacente que contribuye a la demencia:

- Evaluación oftalmológica, que incluya descartar cataratas y queratocono, e insistir en la adecuada graduación de la vista.
- Exploración otorrinolaringológica para descartar la presencia de tapones de cerumen, patología de oído medio y valorar la audición mediante test específicos.
- Exploración oral y dental que permite descartar patología dental y puntos de dolor que no hayan sido referidos por el paciente.
- Palpación tiroidea en búsqueda de aumento de tamaño de la glándula o nódulos.
- Exploración abdominal para valorar signos de estreñimiento, dolor reproducible o retención urinaria. Exploración musculoesquelética para descartar signos de contracturas, limitaciones de movilidad, deformidades óseas o articulares, u otras fuentes de dolor, así como cifosis u osteoporosis.
- Exploración neurológica que incida en déficits neurológicos focales, incluyendo signos de neuropatía periférica, signos de liberación frontal, rigidez, afasia, apraxia, agnosia, y evaluación de la marcha.

Valoración cognitiva y del estado mental

Es recomendable que la evaluación cognitiva y mental del paciente sea integral y completa. Por ello debería incluir una exploración de las funciones cognitivas superiores (lenguaje, memoria, atención, orientación, velocidad psicomotora, praxis, funciones visuoperceptivas, habilidades visuoespaciales y funciones ejecutiva), de la conducta, la salud mental y de la capacidad funcional (actividades básicas e instrumentales de la vida diaria).

Los instrumentos de evaluación que se usan habitualmente en la población sin discapacidad intelectual son inadecuados para detectar la presencia de un deterioro en las funciones cognitivas de las personas con SD. Se recomienda utilizar instrumentos especialmente diseñados o adaptados para evaluar rendimientos cognitivos más bajos.

Son escasas las pruebas que cumplen con dichos criterios, pero las más usadas en el momento actual son las siguientes:

- Instrumentos administrados al cuidador: Dementia Scale for Down Syndrome (DSDS), el Dementia Questionnaire for People with Learning Disabilities (DLD)
- Entrevista Estructurada de la Prueba de exploración Cambridge para la valoración de los Trastornos Mentales en Adultos con SD o con DI (CAMDEX-DS), The Behavioral and Psychological Symptoms of Dementia in Down Syndrome Scale (BPSD-DS), NTG-Early Detection Screen for Dementia (NTG-EDSD)
- Instrumentos administrados al paciente: CAMCOG-DS, breve batería neuropsicológica incluida en el CAMDEX-DS y la versión adaptada del Cued Recall Test para la evaluación de los problemas de memoria episódica, recomendadas en personas con DI leve y moderada;

Test for Severe Impairment (TSI), para la evaluación del deterioro cognitivo en casos más graves de DI o en pacientes en fases más avanzadas de demencia.

Exploraciones complementarias

Análisis de sangre. Para descartar determinadas condiciones que pueden afectar a la cognición está justificado realizar una analítica sanguínea que incluya el perfil metabólico, la función tiroidea, los niveles de vitamina B12 y ácido fólico, la función hepática y un hemograma.

Pruebas de neuroimagen. Las pruebas que se solicitan con más frecuencia son la tomografía computarizada (TAC) sin contraste o una resonancia magnética (RM) cerebral. Estas pruebas permiten detectar cambios estructurales, como la atrofia de determinadas estructuras del cerebro, o la presencia de otras causas que puedan estar ocasionando los déficits cognitivos del paciente.

En algunos casos, el neurólogo puede solicitar otras pruebas de neuroimagen, como la tomografía por emisión de positrones (PET). Para este tipo de prueba se emplean distintos tipos de contraste que permiten valorar, por ejemplo, el consumo de glucosa en el cerebro (PET-FDG) o detectar la presencia de depósitos de proteína amiloide (PET de amiloide).

Biomarcadores en líquido cefalorraquídeo.

El líquido cefalorraquídeo (LCR) se extrae mediante una punción lumbar. El análisis de ciertas proteínas en este líquido, como la tau o la proteína amiloide, permite valorar la presencia de un proceso neuropatológico tipo Alzheimer incluso en fases muy iniciales y se ha demostrado que las personas con SD toleran bien esta prueba y que no presentan complicaciones más graves ni en mayor frecuencia que la población general.

Biomarcadores en plasma: uno de los principales avances en el campo de la enfermedad de Alzheimer esporádica es el desarrollo de biomarcadores plasmáticos para la detección de proteínas típicas de la enfermedad de Alzheimer (beta-amiloide y tau total y fosforilada), además de otras compartidas entre distintas enfermedades neurodegenerativas (neurofilamentos). Los niveles de NfL en plasma tienen un excelente rendimiento diagnóstico ya que pese a que no son específicos de la enfermedad de Alzheimer, en el contexto del SD sí pueden serlo.

SEGUIMIENTO

Se recomienda llevar a cabo un seguimiento para valorar la evolución del paciente y la respuesta a las intervenciones realizadas desde la valoración inicial.

En algunos casos, es necesario esperar a una visita de seguimiento para establecer el diagnóstico de demencia, ya que en este momento la información disponible es más completa y permite objetivar un deterioro en el tiempo. Aportar un apoyo regular y una información individualizada, clara y completa al paciente y al cuidador son factores fundamentales para que puedan comprender la nueva situación. También les permitirá generar expectativas más realistas y anticiparse a las necesidades futuras. En fases iniciales, se recomienda incidir en la educación a los cuidadores sobre algunas características que podrían aparecer durante el curso de la enfermedad, como disfagia (problemas para la

deglución), problemas de movilidad, incontinencia de esfínteres o crisis epilépticas. En fases más avanzadas, se recomienda realizar una orientación proactiva centrada en anticipar la planificación para evitar tener que tomar decisiones en una situación de crisis. En los casos de pacientes con SD, en ocasiones es el tutor legal del paciente quien tiene la capacidad para tomar las decisiones oportunas.

Idealmente, esta figura debe ser identificada desde el principio del proceso y estar presente a lo largo de él para poder tomar las decisiones con toda la información disponible.

Es importante ser cautos con el diagnóstico de la demencia por las implicaciones médicas, psicológicas, legales y sociales que tiene una etiqueta de este tipo no solo para la persona que la sufre, sino también para su entorno más próximo. Por ello, antes de establecer un diagnóstico de demencia, siempre debemos intentar corregir las causas tratables que puedan enmascarar o favorecer el deterioro cognitivo, como son los déficits sensoriales (pérdida de visión y/o auditiva), las alteraciones metabólicas, los trastornos del ánimo, las alteraciones del sueño, las crisis epilépticas, el dolor, los factores psicosociales, determinados fármacos, etc. Abordar y tratar estos problemas puede hacer que mejore el rendimiento cognitivo de una persona, que mejore su estado de ánimo y que se reduzcan las alteraciones conductuales. Hasta ahora, era habitual encontrarnos con que cualquier cambio cognitivo o conductual que sufría una persona con discapacidad era atribuido a su propia discapacidad y no a un posible proceso patológico, esto era conocido como fenómeno “eclipse”. Sin embargo, en la medida en que cada vez es más conocida la relación entre enfermedad de Alzheimer y SD, se atribuye directamente a esta enfermedad cualquier cambio conductual que la persona presenta, conocido como el “efecto eclipsador”. Por ello debemos ser cautos y estar familiarizados tanto con la demencia como con la discapacidad intelectual.

TRATAMIENTO PARA LA ENFERMEDAD DEL ALZHEIMER

Actualmente no existe cura para la enfermedad de Alzheimer, pero eso no significa que no podamos tratar y paliar los síntomas que irán apareciendo a lo largo de la enfermedad. El tratamiento de la demencia ya sea en la población general o en personas con SD es, por tanto, sintomático y se recomienda tanto un abordaje farmacológico como uno no farmacológico, ambos complementarios y útiles. Aunque no podamos curar la enfermedad, sí podemos contribuir a ralentizar el deterioro y mejorar el bienestar de la persona enferma y de su entorno.

Intervención farmacológica

Es crucial hacer un buen diagnóstico diferencial y corregir las causas tratables de deterioro cognitivo, como son:

- Alteraciones sensoriales (vista y oído)
- Enfermedades metabólicas (renales, diabetes, anomalías del calcio).
- Trastornos del estado de ánimo (depresión y otros problemas psicológicos o psiquiátricos)
- Crisis epilépticas
- Apnea del sueño.
- Trastorno tiroideo.
- Déficit de vitamina B12.
- Enfermedad celíaca
- Factores psicosociales
- Inestabilidad atlo-axoidea u otros problemas cervicales.
- Cardiopatías.
- Hidrocefalia con presión normal.
- Efectos secundarios de los medicamentos.
- Dolor crónico.

Disponemos de dos tipos de fármacos específicos para el tratamiento de los síntomas de la enfermedad de Alzheimer en la población general y se administran en momentos distintos de la misma: a) Tratamiento de los síntomas leves o moderados: en las fases iniciales y moderadas de la enfermedad se recomienda un tipo de medicamento llamado inhibidores de la enzima acetilcolinesterasa (IACE).

La acetilcolina es un neurotransmisor implicado en la memoria y en el aprendizaje y el objetivo de estos fármacos es aumentar los niveles en el cerebro evitando su descomposición. Los IACE incluyen el donepecilo, la rivastigmina y la galantamina.

Los 3 fármacos son similares en cuanto a eficacia y la elección de uno u otro, dependerá de la tolerancia y preferencia del paciente y de su cuidador. Los efectos secundarios de estos fármacos pueden ser síntomas gastrointestinales, calambres musculares, fatiga y pérdida de peso. Los IACE están aprobados para la población general, pero los estudios realizados en pacientes con SD son escasos. Sin embargo, en 2013 se publicó un estudio con donepecilo frente a placebo en personas con SD y demencia y reportaron un buena tolerancia del fármaco y un beneficio (aunque limitado) en el grupo tratado. b) Tratamiento de los síntomas severos: las fases más avanzadas de la enfermedad se tratan con un antagonista no competitivo de los receptores de NMDA, la memantina. La memantina tiene un efecto beneficioso pequeño en los pacientes con EA moderada a grave.

Este beneficio se centra en el pensamiento, la capacidad de continuar las actividades diarias normales y la gravedad de los problemas del comportamiento y del estado de ánimo.

En general, los pacientes con EA moderada a grave la toleran bien, pero en algunos casos puede provocar mareos, confusión, agitación, dolor de cabeza, somnolencia, estreñimiento etc. No hay evidencias científicas que apoyen el uso de estos fármacos en personas con SD y demencia.

Además de los fármacos específicos, es muy habitual y necesario tratar las alteraciones médicas, conductuales y emocionales que pueden aparecer a lo largo del proceso de la enfermedad, como por ejemplo la agitación y la irritabilidad, la hiperactividad, la desinhibición, el estreñimiento o el dolor. A menudo estos síntomas generan malestar en la persona y son disruptivos en su entorno más próximo, si conseguimos mejorarlos, aliviarlos y controlarlos, mejoraremos la calidad de vida del paciente y la de sus familiares o cuidadores.

Todos los tratamientos han de iniciarse gradualmente, en ocasiones con pautas de inicio más lentas que en la población general y, a ser posible, con dosis más bajas.

A continuación se lista una serie de recomendaciones publicadas en los cuadernos de la buena praxis médica “La enfermedad de Alzheimer y otros problemas neurológicos del adulto con síndrome de Down” en el año 2019.

Recomendaciones de expertos:

IACE

- Tratar a los pacientes con enfermedad de Alzheimer (fase prodrómica o demencia) con IACE en el momento del diagnóstico.
- Elegir el fármaco en función de la preferencia del paciente y del familiar y de las comorbilidades médicas.
- Contraindicados en EPOC grave y trastorno de la conducción auriculoventricular.
- Iniciar hasta la dosis máxima tolerada.
- Si hay intolerancia, suspender y probar otro.

Retirada: se recomienda la retirada de IACE en aquellos casos en los que, por su funcionalidad y pronóstico, se considera que los fármacos no aportan beneficio al paciente. Por su papel en las alteraciones conductuales, se mantendrán mientras el paciente esté recibiendo tratamiento antipsicótico.

Memantina

- No hay evidencias que apoyen el uso de memantina para el deterioro cognitivo en personas con SD.

Hay algunos fármacos antiamiloides que está teniendo resultados prometedores y han demostrado que es posible reducir el amiloide cerebral y mejorar la clínica de los pacientes sobretodo en fases tempranas de la enfermedad (deterioro cognitivo leve), pero a día de hoy no están aprobados por la agencia reguladora del medicamento y, por tanto, no se comercializan. 6.2. Intervención no farmacológica.

El abordaje no farmacológico de las demencias se refiere a distintos tipos de intervenciones “no químicas” llevadas a cabo por profesionales, que buscan, igual que las farmacológicas, aliviar los síntomas cognitivos y conductuales del paciente y mejorar la calidad de vida de éste y de sus cuidadores. En ningún caso, el tratamiento no farmacológico de la enfermedad de Alzheimer es un sustituto de la medicación que prescribe el médico, sino que se trata de un complemento para el tratamiento de la persona enferma.

Las técnicas más comúnmente utilizadas en el ámbito de las demencias directamente con el paciente son la psicoestimulación, la estimulación cognitiva, la reminiscencia, la musicoterapia y arteterapia, la orientación en la realidad, la estimulación sensorial, la terapia con animales, el ejercicio físico o la psicomotricidad, entre otras. Es recomendable que estas intervenciones las dirijan especialistas como psicólogos, neuropsicólogos, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, etc, en muchas ocasiones trabajando en equipo. En la población general (sin SD), las evidencias existentes sobre los beneficios del entrenamiento cognitivo en pacientes con demencia son limitadas, aunque algunos trabajos han reportado que en individuos sanos sin demencia estas intervenciones podrían retrasar el deterioro funcional asociado al envejecimiento, así como el inicio de la demencia.

Actualmente, no disponemos de estudios fiables realizados con este tipo de intervenciones en personas con demencia y SD. Por otro lado, en el ámbito de las demencias es imprescindible el trabajo con el cuidador ya que esta figura es fundamental para el bienestar de la persona con demencia.

El cuidador principal es quien se responsabiliza de todos los aspectos de la vida del paciente, el que decide dónde y cuándo se invierten los recursos personales y económicos y el que afronta la sobrecarga tanto física como emocional que supone dedicarse de forma continua al cuidado del paciente.

Las intervenciones con el cuidador están centradas, principalmente, en su formación y preparación para que pueda desarrollar su función en las mejores condiciones posibles tanto para él como para el paciente.

Las intervenciones dirigidas a los cuidadores son todas aquellas que están orientadas a educar e informar sobre la enfermedad, sus síntomas, consecuencias y evolución esperable, para tomar conciencia de la importancia de la enfermedad y así poder afrontarla mejor y aceptarla.

También es importante el asesoramiento y entrenamiento de las actividades de la vida diaria para estimular y mantener la autonomía del paciente lo máximo posible, así como el asesoramiento sobre servicios y recursos sociales como servicios de ayuda a domicilio, centros residenciales, etc.

Existen también grupos de apoyo o de ayuda mutua que ofrecen un espacio en el que intercambiar información y experiencias personales, además de obtener apoyo emocional de otras personas que se encuentran en la misma situación. Prestar cuidados puede ser una experiencia dura y agotadora y es esencial que los cuidadores busquen y encuentren el tiempo y la forma para recuperarse a todos los niveles, física, mental, socialmente.

El bienestar del cuidador es igual de importante que el del propio paciente, y, a menudo abandona sus necesidades para dar cabida a las de la persona enferma. Es fundamental que el cuidador tome conciencia de cuidar de sí mismo y que pida ayuda siempre que lo necesite, esto le puede servir para reducir el estrés y la ansiedad y podrá gestionar su día a día de una forma más eficiente y positiva.



TERAPEUTICA

Plantear el “tratamiento” del SD nos conduce a una situación ambigua que puede confundir. El SD, como tal, no es curable si por ello se entiende la eliminación del cromosoma extra del par 21 en las células del organismo, y la consiguiente desaparición de sus consecuencias orgánicas.

Apena ver a muchos padres de recién nacidos con SD, desorientados y con lógica expectación y angustia, que consumen dinero y energías en la búsqueda del medicamento o de la terapia milagrosa “que cure el SD”. Por desgracia, algunas personas e instituciones desaprensivas e irresponsables se aprovechan de tales circunstancias y ofrecen a las familias curas milagrosas en sus páginas de Internet. Hemos de afirmar rotundamente, conscientes de nuestra responsabilidad ante la sociedad, que el SD no tiene curación en la actualidad. Pero hemos de manifestar con no menos énfasis que muchos de los problemas médicos y cognitivos que lo acompañan tienen formas de tratamiento altamente eficaces. A ellas se debe, precisamente, que la media de la esperanza de vida haya aumentado tan extraordinariamente en los últimos 25- 30 años.

Debemos tener en cuenta, que tanto la Atención Temprana como la Educación son fundamentales para el buen desarrollo de las personas con SD, así como tener una actividad física regular y una vida social activa.

TERAPÉUTICA DE LOS PROBLEMAS MÉDICOS

La terapéutica de la patología médica va dirigida a curar o mejorar los diversos procesos patológicos que se pueden desarrollar en cualquier persona con SD: unos son de carácter congénito y se aprecian por lo general en el momento del nacimiento, y otros van apareciendo a lo largo de la vida. Ninguna forma de tratamiento que en buena práctica se pueda aplicar a una persona que no tenga SD, debe ser negada a una persona con SD por el mero hecho de tenerlo.

Según sea la naturaleza del problema clínico, el tratamiento puede ser:

- **Quirúrgico**, por ejemplo, diversas formas de atresia en el aparato digestivo, cataratas, cardiopatías congénitas, hipertrofia amigdalar, luxaciones articulares, etc.
- **Farmacológico**, por ejemplo, hipotiroidismo, infecciones de repetición, trastornos mentales, epilepsia, leucemias, etc. Dietético, por ejemplo, control de sobrepeso y obesidad, celiaquía, etc.

- **Psicoterapéutico**, por ejemplo, conductas anómalas, trastornos mentales.
- **Físico**, por ejemplo, fisioterapia, radioterapia, termoterapia, etc.
- **Mixto**: combinación de dos o más de los anteriores. Cualquiera de los procesos patológicos es similar en su naturaleza a los que aparecen en el resto de la población, por lo que los tratamientos son también similares y ofrecen resultados eficaces en igual proporción.

La respuesta a los fármacos en la población con SD es también similar, en general, a la del resto de la población, tanto en lo que se refiere a su eficacia como a su toxicidad o producción de efectos secundarios. Puede ser una particular excepción el caso de algunos antineoplásicos que se utilizan en el tratamiento de las leucemias, a los que muestran especial sensibilidad los niños con SD.

Al pautar un psicofármaco hay que empezar por dosis más bajas de las habituales e ir ajustando en función de tolerancia y respuesta terapéutica. La respuesta a las intervenciones quirúrgicas suele ser buena, como se ha descrito repetidas veces para el caso de la corrección de las cardiopatías congénitas. Sin embargo, la evolución a la cirugía de la enfermedad de Hirschsprung puede ser más tórpida que en el resto de la población.

TERAPÉUTICA DEL DESARROLLO GENERAL Y COGNITIVO

Es enorme el esfuerzo y dinero invertidos en proponer y anunciar remedios de todo tipo para favorecer el desarrollo general y cognitivo de las personas con SD. Buena parte de la llamada medicina complementaria y alternativa, tan aireada y difundida en algunos medios como Internet, es utilizada con ese fin. Sin embargo, ninguna de las pseudoterapias o medicinas alternativas han demostrado científicamente su eficacia.

La buena práctica exige que la terapia, tanto médica como educativa, se fundamente en datos y resultados objetivos, como afirmó la prestigiosa educadora Sue Buckley (2009). Los últimos años son testigos del avance incontenible en el progreso de las funciones psicológicas y cognitivas. Esto se debe a que, sobre la base de una buena salud y alimentación que asegure los adecuados nutrientes, se aplican de forma temprana, constante, paciente e inteligente buenos instrumentos educativos que se ejercitan en el ambiente familiar, escolar y comunitario.

La Atención Temprana con sus diversas formas de terapia, las nuevas metodologías en la enseñanza de la lectura, escritura, cálculo y lenguaje, el desarrollo de técnicas cognitivas, el entrenamiento de las habilidades sociales y la inteligencia emocional, la formación física, deportiva y lúdica, la programación del tiempo libre, son todos ellos

PATOLOGÍAS ASOCIADAS AL SÍNDROME DE DOWN

	Patología	Recomendaciones
NEONATOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> - Cardiopatías, hipotonía, peso y talla bajos, laxitud articular, cataratas, atresias digestivas, reacción leucemoide. 	<ul style="list-style-type: none"> - Exploración completa que incluya ecocardiograma y screening visual y auditivo. - Cariotipo y consejo genético. - Iniciar Atención Temprana.
NEUROLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> - Epilepsia, en cualquier etapa. - Enfermedad de Alzheimer. 	<ul style="list-style-type: none"> - Atender los síntomas de síndrome de West.
CARDIOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> - Cardiopatía congénita en el 50% de las personas con SD. - De adulto nuevas valvulopatías y síndrome de Eisenmenger. 	<ul style="list-style-type: none"> - Imprescindible el ecocardiograma. - Detectadas de forma precoz, con la cirugía se obtienen resultados similares al resto de la población.
ENDOCRINOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> - Patología tiroidea, en especial hipotiroidismo. - Talla corta, obesidad y diabetes mellitus. 	<ul style="list-style-type: none"> - Prestar atención al hipotiroidismo durante toda la vida. - Control nutricional y ejercicio físico.
FUNCIÓN RESPIRATORIA	<ul style="list-style-type: none"> - Apnea obstructiva del sueño. - Bronquiolitis. 	<ul style="list-style-type: none"> - Hay que incidir en su detección y tratamiento. - Medidas inmunopreventivas adecuadas.
OTORRINO-LARINOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> - Hipoacusia sobre todo de conducción, laringitis, y diferentes alteraciones anatómicas en el área. 	<ul style="list-style-type: none"> - Controles periódicos. - Atención a los catarros como causa de sordera. - Eliminar el cerumen.
OFTALMOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> - Todos los problemas de refracción, además de cataratas, queratocono o blefaritis. 	<ul style="list-style-type: none"> - Controles periódicos. - Mantener en buen estado las gafas.
ODONTOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> - Retardo en la dentición, con alteraciones en el número, forma y disposición de las piezas. - Poca tendencia a la caries pero alta a la enfermedad periodontal. 	<ul style="list-style-type: none"> - Controles periódicos. - Higiene bucodental desde la infancia.
FUNCIÓN DIGESTIVA	<ul style="list-style-type: none"> - Patología variada congénita. - Celiaquía, dispepsia, estreñimiento de causa múltiple, etc. 	<ul style="list-style-type: none"> - Despistaje de la celiarquía. - Prevención del estreñimiento.
PATOLOGÍA OSTEOARTICULAR	<ul style="list-style-type: none"> - Hipotonía e hiperlaxitud articular. - Displasia de cadera. - Artrosis precoz. 	<ul style="list-style-type: none"> - Pruebas de imagen en caso necesario.
DERMATOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> - Patología múltiple y variada, con xerosis, queilitis, foliculitis, forúnculos o alopecia areata. 	<ul style="list-style-type: none"> - No restarle importancia: actuar como en el resto de la población.
GINECOLOGÍA	<ul style="list-style-type: none"> - No hay una patología específica en el SD pero sí hay peculiaridades propias que se deben atender. 	<ul style="list-style-type: none"> - Los controles recomendados de acuerdo al riesgo individual. - Anticoncepción de forma individualizada.

	Patología	Recomendaciones
HEMATOLOGÍA	- Macrocitosis y otras alteraciones en hemograma.	- Habitualmente sin significación patológica, excepto la leucemia.
ONCOLOGÍA	- Alto riesgo de leucemias. - Poca tendencia a tumores sólidos, excepto el de testículo.	- Respuesta terapéutica excelente, según el tipo.
UROLOGÍA	- Malformaciones congénitas y problemas funcionales.	- Ecografía de cribado y entrevista urológica.
SALUD MENTAL	- Depresión, ansiedad, alteraciones de conducta, problemas de sueño, TEA.	- Diagnóstico diferencial minucioso. - Abordaje multidisciplinar.
CIRUGÍA Y ANESTESIA	- Problemas derivados del proceso de ingreso.	- Precaución en la intubación y extubación especialmente si existe patología de las vértebras cervicales.
ATENCIÓN A LA URGENCIA	- Predisposición a picos febriles. - Umbral del dolor elevado.	- Buena respuesta a los Antitérmicos. - No confiarnos por la ausencia de dolor.
MADUREZ Y EDAD AVANZADA	- Envejecimiento precoz. - Aparición de nuevas patologías.	- Alto riesgo social. Cuidado con la polifarmacia. - Cuidar las lentes y prótesis auditivas y dentales.
TERAPÉUTICA	- Programas de Salud y de Atención Temprana.	- No hay "remedios milagrosos".



EDUCACIÓN PARA LA SALUD

PROMOCIÓN DE LA SALUD

La familia debe involucrarse de lleno en actividades de prevención y promoción de la salud, algo fundamental para lograr unas pautas de actuación y comportamiento que serán muy útiles no sólo a la hora de la prevención de enfermedades, sino también para mejorar las relaciones sociales y la integración plena de las personas con SD en la sociedad. Asimismo, la persona con SD y sus familiares o cuidadores deben colaborar estrechamente con los profesionales de la salud que les atienden, pasando de adoptar un papel meramente pasivo a otro de implicación activa en el manejo de las patologías que pudieran acontecer, tanto en la monitorización de síntomas, en la colaboración para la realización de pruebas diagnósticas y en el cumplimiento responsable de los tratamientos, especialmente los farmacológicos. Igualmente, deben exigir una información comprensible de todos los procesos asistenciales en los que estén inmersos.

HIGIENE BUCODENTAL

La higiene bucodental óptima es un gran desafío para mantener la salud oral en personas con discapacidad, porque pueden depender de otras personas para su higiene personal y alimentación, o porque tienen menor destreza manual, menor motivación y lapsos cortos de atención. Por tanto, el entrenamiento de técnicas para ejecutar la higiene bucal debe ser dirigido primero a las familias y educadores para que supervisen esta tarea. La higiene de dientes y encías debe comenzar desde el mismo momento en el que se dé la erupción dentaria.

Es muy importante inculcar buenos hábitos de higiene oral a los niños desde pequeños. Al principio van a sentir curiosidad y actuarán por imitación. No es necesario el uso de pasta dental antes de un año de edad, basta con un cepillo pequeño y suave para limpiar, como mínimo, dos veces al día.

En cuanto al cepillo dental, se recomienda elegir los de cerdas suaves y filamentos con puntas redondeadas, de cabeza pequeña que permita el acceso a todos los sitios, y mango grueso para que pueda ser tomado firmemente. Un cepillo en mal estado no limpiará adecuadamente sus dientes, por lo que debe renovarse a menudo. También es recomendable el uso de cepillos eléctricos si se acepta, que permite una limpieza más profunda.

La seda dental es el medio más efectivo para eliminar la placa bacteriana de las paredes laterales de cada diente y prevenir enfermedades periodontales.

A pesar de que las personas con SD son menos propensas a las caries, pueden aparecer otros problemas como la gingivitis y posterior periodontitis con pérdida de piezas dentarias y otros como halitosis, sarro o aftas entre otros. Por ello es fundamental educar en el cuidado bucodental y evaluar si existen alteraciones bucales.

Además del cepillado, es necesario realizar las revisiones que se marquen desde el sistema público de salud o por parte del profesional elegido.

NUTRICIÓN

El colectivo de personas con SD tiene tendencia a la obesidad, por lo que ofrecemos algunas pautas para evitarla y ayudar a que tengan una vida saludable. La alimentación sirve para incorporar los nutrientes necesarios para el crecimiento, funcionamiento y desarrollo de la persona, pero debe hacerse en las proporciones adecuadas de cada tipo de alimento ajustado a cada grupo de edad.

Tras el nacimiento, al igual que en el resto de los niños, es recomendable la lactancia materna. Esta puede verse dificultada en ocasiones por la hipotonía, las condiciones bucales y de succión, el establecimiento del vínculo madre-hijo, o la posible presencia de alguna malformación gastro-intestinal o respiratoria. También suelen tener menor peso al nacer que el resto de los niños y/o una ganancia ponderal más lenta. No obstante, se recomienda ofrecer lactancia materna por los beneficios nutritivos, inmunológicos y del vínculo que esta aporta, siempre que sea posible de una forma razonable. Si se tienen que incorporar leches de fórmula o continuación se deben ajustar los volúmenes y aporte calórico proteico acorde a cada niño y situación.

Al incorporar las papillas, es importante que estemos en comunicación con su pediatra y el profesional de estimulación temprana para que nos informe si el bebé está preparado para comenzar con este tipo de alimentación, que ayudará a la estimulación motora-oral y sensorial. Estos nutrientes deben ser incorporados paulatinamente, ajustados a la edad y acompañando el desarrollo del sistema gastrointestinal. Debe ser, también, una herramienta para desarrollar hábitos, además de alimenticios, sociales y de horarios cotidianos.

Una vez cumplido el año de vida, el niño o niña debe participar de la mesa familiar y comer los mismos alimentos, ajustados a sus requerimientos. Debe realizar las 4 comidas y no comer entre horas, a no ser que alguna situación médica lo indique. Se debe saber que el metabolismo basal de las personas con SD es menor, por lo que se

les debería ofrecer menos comida y de menor aporte calórico y, si realizan prácticas deportivas, ajustarlas a ellas. La hidratación debe ser con ingesta de agua y no líquidos comerciales. Se debe fomentar desde edades muy tempranas, ya que es el agua el mejor elemento, y para que el hábito de la ingesta hídrica quede bien establecido en edades más avanzadas.

Es más frecuente, en comparación con el resto de la población, el rechazo a beber agua desde pequeños, aunque sea en vasos o tazas adaptados. En estos casos, es importante seguir trabajando el logro de beber agua y, hasta que se consiga, evitar la deshidratación mediante la ingesta de otros líquidos no azucarados, sopas, gelatinas...

Otros cuidados a tener en cuenta:

- Valoración de otros problemas digestivos (náuseas, vómitos, pirosis), inapetencias, intolerancias alimenticias, alergias.
- . Evitar la llamada comida basura, la comida rápida y los platos precocinados, los refrescos azucarados y las calorías gratuitas como chucherías o bollería industrial.
- Valoración de la piel con alteraciones que pueden ser la fragilidad de uñas y pelo, falta de hidratación, prurito, edemas, lesiones, temperatura, cicatrización, coloración.
- Prevenir el estreñimiento para no alterar el patrón de eliminación del cuerpo con el aporte adecuado.

Las, verduras, legumbres, hortalizas, pan y patata, todo ello acompañado de la suficiente ingesta de agua. En caso de estreñimiento habrá que evitar los alimentos que lo favorecen como arroz, membrillo, zanahoria, manzana, plátano, y el abuso de leche y derivados.

Con respecto a la celiaquía, el tratamiento es dietético y consiste en eliminar el gluten de la dieta que se encuentra principalmente en el trigo y otros cereales como la cebada, avena y centeno, así como sus derivados, sémolas, pan, harinas, galletas, pasteles, etc. El arroz y el maíz no lo contienen. Con todo ello existe riesgo de contaminación cruzada, es decir, que los artículos que no contienen gluten de forma natural pueden resultar contaminados si se elaboran en la misma línea de producción o se transportan junto con alimentos que lo contengan. Por todo ello es importante educar en los cuidados alimentarios que deben seguir en el caso de la celiaquía para evitar problemas de salud.

DEPORTE

Hay que destacar el papel que desempeñan las actividades físicas y deportivas en beneficio de la salud física y mental para las personas con discapacidad. Además, la práctica deportiva recreativa se considera esencial para completar el proceso de inclusión social, ya que proporciona nuevas experiencias corporales, redefine sus capacidades físicas e incrementa la confianza para la realización de nuevas actividades físicas, entre otras.

Por tanto, los beneficios están referidos a la mejora de la condición física, de la salud mental y de las habilidades para la vida diaria.

Es fundamental incidir en un estilo de vida saludable evitando el sedentarismo y fomentando las actividades de ocio y actividades recreativas.

A nivel físico, la actividad física es fundamental para activar gran parte de las funciones de nuestro organismo, circulación, respiración...

También influye en el desarrollo psicomotriz, el crecimiento saludable, la prevención del sobrepeso y obesidad, la mejora del tono muscular, ayuda a vencer el estreñimiento, favorece la oxigenación, previene enfermedades cardiovasculares ligadas al sedentarismo, etc.

A nivel psicosocial, la práctica deportiva fomenta el trabajo en equipo, la gestión de emociones, mejora el rendimiento escolar, mejora la comunicación corporal y promueve la adquisición de hábitos de higiene, entre otros. El ejercicio físico supone una forma sana y necesaria para canalizar emociones, participa en la maduración de la persona, y en la construcción de una identidad y autoestima apropiadas.

Los beneficios de la práctica deportiva para las personas con SD, tienen una transferencia directa a otros ámbitos de la vida. Éstos están basados fundamentalmente en el planteamiento de conseguir tres objetivos principales: mejorar la relación del deportista con su entorno adquirir habilidades para la vida independiente e incentivar la capacidad de decisión.

En este caso, los determinantes de participación en actividades físicas y ejercicio de personas con SD que se deben considerar son las características personales (edad, nivel de apoyos y conducta adaptativa y condición actual de salud), los beneficios percibidos, las barreras socio emocionales y las barreras de acceso a los servicios deportivos (informativos, comunicativos y de formación de los profesionales en ellos). Por ese motivo, los contextos inclusivos de práctica deportiva son ideales para

favorecer la normalización, el acceso de las personas con discapacidad en condiciones de igualdad, así como una herramienta fundamental para la salud.

Para la práctica deportiva, se pueden valorar diferentes aspectos:

- Valoración el estado cardiovascular; observando cambios en la frecuencia cardiaca en respuesta a la actividad, cambios ECG que reflejen isquemia o arritmia, etc.
- Valoración del estado respiratorio: comprobando si existen antecedentes de enfermedades respiratorias, o si se produce disnea, molestias de esfuerzo, tos nocturna, expectoración, etc.
- Valoración de la movilidad: observaremos el tono muscular, la fuerza, si tiene síntomas físicos como el cansancio, la debilidad, alguna dificultad de movimiento por problemas articulares o deficiencias motoras. También tendremos que tener siempre presentes la inestabilidad atlantoaxoidea, ya que en estos pacientes las articulaciones son más laxas y las vértebras pueden perder su alineación, por lo que habrá que insistir constantemente para corregir vicios a la hora de sentarse de forma incorrecta.
- Valoración de la higiene postural: el objetivo básico es evitar todo tipo de desviaciones de la columna.

SUEÑO Y DESCANSO

El descanso es determinante para la salud. Las mejoras en el sueño hacen que mejore la salud física y emocional, así como posiblemente la atención y el aprendizaje. Algunas alteraciones en el patrón de sueño pueden tener consecuencias en el estado emocional y la conducta.

Diversos problemas médicos, tanto físicos como psíquicos, que pueden estar asociados con el SD derivan en una alteración de la calidad del sueño, un hecho que a su vez está relacionado con numerosas patologías: problemas cardiorrespiratorios, enfermedades de la tiroides, obesidad, ansiedad, etc.

Uno de los trastornos más comunes en las personas con SD, la apnea obstructiva del sueño, deteriora la calidad del sueño con su «fragmentación» y puede desencadenar problemas como sonambulismo, pesadillas o despertares en estado de confusión.

La evaluación periódica de los trastornos del sueño y de sus causas en las personas con SD es básica para evitar su agravamiento con el crecimiento.

El tratamiento de las alteraciones del sueño se basa principalmente en técnicas de modificación de conducta, que eliminen los comportamientos inadecuados y restablezcan unos hábitos saludables antes de ir a dormir. Principalmente se aplicarán las normas de higiene del sueño acordes según la edad y técnicas de control de estímulos para promover las condiciones y rutinas que facilitan un sueño efectivo.

Consejos para mantener una buena calidad de sueño:

- Mantener unos horarios de acostarse/levantarse regulares cada día de la semana.
- No pasar un exceso de horas en la cama. Las personas con SD no necesitan dormir más que las personas de la población general de su misma edad.
- No realizar siestas superiores a 20 minutos, ni después de las 18 h de la tarde.
- Realizar actividad física e intelectual, con exposición a la luz natural, durante el día.
- No realizar actividades excitantes antes de ir a dormir.
- No comer copiosamente ni tomar bebidas estimulantes antes de dormir.
- Mantener la habitación a oscuras por la noche y asegurarse que el colchón es cómodo.

SEXUALIDAD

Se debe abordar de forma multidisciplinar todos los aspectos referidos a la sexualidad en los cuales la persona podría mostrar cierta preocupación, como puede suceder en la adolescencia o respecto a la anticoncepción. La sexualidad de una persona tiene componentes físicos, psicológicos, sociales y culturales, por lo que se deben valorar todos los elementos relevantes para determinar el estado de bienestar sexual.

Las personas con SD tienen los mismos intereses e inclinaciones sexuales que sus pares sin SD y deben adaptar hábitos y actitudes saludables en relación a su sexualidad. Tienen que evitar muestras de afecto desmedido hacia los extraños, diferenciar conductas aceptables en privado pero no en lugares públicos. Hay que enseñarle a que rechacen tocamientos inapropiados y a que informen a sus progenitores si eso ocurre. Es fundamental la educación sobre la afectividad, la sexualidad, las relaciones y el control de natalidad por lo que se recomienda un enfoque más completo que tenga en cuenta la capacidad de la persona con SD para comprender estas situaciones y prestarle todos aquellos apoyos que necesiten para que vivan una sexualidad adecuada.

Esta información y apoyo se deberán proporcionar de forma coordinada por toda la red familiar y de profesionales que intervengan en la persona.

COGNICIÓN, IDENTIDAD Y AUTOPERCEPCIÓN

Es importante tener una estimación del nivel cognitivo de la persona y sus capacidades adaptativas a los diversos ámbitos que componen su vida y en relación a la edad.

Ofrecer los apoyos ajustados e individualizados a cada necesidad que pueda surgir en el ámbito de la comunicación, autonomía, toma de decisiones y afrontamiento de circunstancias adversas.

Estar atentos a la detección precoz de alteraciones emocionales, del comportamiento o a la presencia de un deterioro cognitivo que pueda ser compatible con demencia.

Vigilar si surgen alteraciones perceptivas por problemas de visión, de audición, de olfato de gusto o sensibilidad táctil. Recoger información sobre si la persona tiene dolor, tipo, localización, intensidad y si está o no controlado, así como su repercusión en las actividades que realiza.

Es relevante prestar atención a la presencia de problemas en la esfera personal en relación con: su imagen corporal, autovaloración, capacidades, dificultades y aceptación de las propias limitaciones. Transmitirles que la autoestima es contemplarse a sí mismo con sentido de dignidad, respeto y una imagen y concepto adecuados de ellos mismos. Encontrar maneras de fomentar y promover la identidad y autopercepción a través de aceptar “quiénes somos”, con pleno conocimiento, sentido de competencia, desarrollos de los talentos propios, y percibirse amado y aceptado por la familia y entorno.

La mayoría de las personas con SD viven unas vidas plenas y felices. Pero existen etapas de transición en sus vidas, en las que pueden tener especiales dificultades: adolescencia, estudios superiores, encontrar empleo, relaciones de pareja, toma de conciencia de las propias limitaciones. En este sentido, consideramos que es importante no someter a las personas con SD a falsas creencias o posibilidades sobre ellos mismos (algo muy individualizado a cada persona, pues la variabilidad interindividual en ellos es muy amplia), ni al cumplimiento de expectativas imposibles o desajustadas a sus capacidades emocionales, funcionales y adaptativas. Igualmente conviene evitar la sobreprotección y motivarles al desarrollo más amplio posible de sus capacidades.

A primera vista puede parecer que, cuanto mayor conciencia tiene un joven adulto con SD de sus limitaciones, menor aceptación tendrá de su propia realidad, sin embargo, no es lo que confirman las estadísticas.

Lo que sí parece evidente es que la no aceptación y el auto rechazo puede influir decisivamente en el desarrollo de alteraciones emocionales y conductas desadaptativas.

ROL Y RELACIONES INTERPERSONALES

Es necesario fomentar hábitos de juego y actividades de ocio y tiempo libre en familia o asociaciones y propiciar grupos de amigos, dosificando las horas de televisión, videojuegos o juegos en solitario. Hay que abordar de forma multidisciplinar la adolescencia, la sexualidad, la anticoncepción, el trabajo, la vida independiente, sin olvidarnos de la prevención de toxicomanías (alcohol, tabaco, drogas). Todo ello es beneficioso para la persona.



Futuras líneas de
investigación

¿HAY NUEVAS PERSPECTIVAS?

La actual disponibilidad de modelos animales de SD, generalmente ratones, pero también nuevos modelos experimentales, como los organoides, abre la posibilidad de identificar y estudiar nuevos productos o fármacos.

A pesar de que los resultados pueden ser muy positivos en animales, eso no significa que esos fármacos puedan ser inmediatamente utilizados en las personas con SD. Han de ser sometidos a estrictos controles para comprobar que, primero, en la especie humana carecen de efectos secundarios o de toxicidad y segundo, que muestran eficacia real.

Es posible que, en el futuro, a un plazo imposible de precisar, las personas con SD puedan beneficiarse de la aplicación progresiva médica de terapias basadas en la modificación parcial del material genético, pudiendo silenciarse o eliminarse genes cuyo exceso esté claramente implicado en el desarrollo de alteraciones graves para la salud. Un ejemplo de esas terapias correctoras es la epigallocatequina-galato (EGCG), principal polifenol presente en los extractos del té verde. Este compuesto, entre otros efectos, es capaz de inhibir *in vitro* la actividad de la proteína DYRK1A, que está en exceso de dosis en las personas con SD, al estar triplicado el gen que la codifica, DYRK1A. Este exceso es perjudicial para el desarrollo cerebral y la capacidad cognitiva de la persona. La administración de EGCG, si va unida a la estimulación neurocognitiva, ha demostrado efectos beneficiosos en la memoria y en determinadas funciones ejecutivas y competencias de la vida diaria. Es una sustancia natural, que hasta la fecha no ha presentado efectos adversos, y cuyos efectos beneficiosos provienen también de su poder antioxidante y de la regulación de otras proteínas relacionadas con la función neuronal. Es una línea de investigación que sigue abierta y crea expectativas prometedoras, por lo que dejamos aquí constancia, a la espera de resultados concluyentes, aclarando que no revierte la discapacidad intelectual, sino que mejora de algunas de sus características asociadas. Biomarcadores en el síndrome de Down

Los biomarcadores son cambios biológicos (generalmente moleculares, aunque puede haber biomarcadores funcionales o anatómicos), que indican un estado funcional o patológico.

Los biomarcadores son parte de las nuevas herramientas usadas en medicina. Se pueden medir objetivamente y ser evaluados como un indicador de un proceso biológico, estado de una patología o una respuesta a un tratamiento médico. El uso de biomarcadores puede ser muy prometedor en campos como el de la medicina personalizada, y podría tener un valor productivo en enfermedades como el Alzheimer.

En relación al ámbito genético del SD se está avanzando sobre posibles biomarcadores que permitan prever el desarrollo de enfermedades asociadas y actuar lo más preventivamente posible, pero todavía no se han establecido biomarcadores que puedan ser usados de forma fiable en la práctica clínica salvo la neuroimagen secuencial (principalmente exploraciones basadas en PET) para los casos de neurodegeneración, como enfermedad de Alzheimer, Parkinson o esclerosis múltiple. Sin embargo, hay mucho interés por los nuevos biomarcadores plasmáticos para la enfermedad de Alzheimer, y son previsibles avances sobre ellos en los próximos años.



Control de salud y exploraciones

En cada visita médica a una persona con SD, junto a la anamnesis y reconocimiento que correspondan al motivo de la consulta, habrá que recordar las recomendaciones que este Programa de Salud detalla, además de interesarnos por la familia y la situación social. Siempre que la edad y el nivel cognitivo lo permitan, nos dirigiremos directamente a la persona con SD, y le daremos las explicaciones precisas, como muestra de respeto y consideración.

ATENCIÓN AL RECIÉN NACIDO

Si ya había un diagnóstico prenatal de la trisomía estaremos preparados para atenderle en ese sentido, no obstante, ningún recién nacido se escapa del protocolo habitual:

- Exploración clínica completa.
- Dentro de la exploración neurológica, especial atención al tono muscular.
- Descarte de malformaciones congénitas externas e internas. Valoración del tránsito digestivo. Exploración oftalmológica: detección precoz de cataratas congénitas.
- Cribado auditivo: otoemisiones acústicas o/y PEATC.
- Cribado de enfermedades metabólicas congénitas. Ante la sospecha clínica de SD, solicitud del estudio genético que lo confirme: cariotipo, FISH, etc.
- En sospecha de SD, el estudio cardiológico incluirá ecocardiograma.
- Analítica de sangre: tener presente la posibilidad del trastorno mieloproliferativo transitorio.

Antes del alta hospitalaria

- Información veraz acerca del SD y si así lo desean los padres, ponerles en contacto con la institución más próxima dedicada al SD y explicarles las ventajas del contacto con otros familiares
- . Proveer a la familia de las curvas de crecimiento específicas.
- Evaluar la situación familiar, y si fuera preciso, contactar con los servicios sociales.
- Derivación al equipo de Atención Temprana.
- Educación para la salud con especial atención a la lactancia materna.

DESDE EL NACIMIENTO HASTA LOS SEIS MESES

- Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:
- Exploración del estado general y nutricional.
- Vacunación según calendario, si es posible, el ampliado para el SD.
- Seguimiento de enfermedades previas, si las hubiera, y actuación consiguiente.
- Asegurar que se han realizado los controles e indicaciones de la visita anterior: vista, audición, corazón, digestivo, tono muscular y articulaciones...
- Valoración antropométrica según las tablas específicas para SD.
- Valoración del desarrollo psicomotor y seguimiento de la Atención Temprana.
- Resultado del estudio cromosómico y consejo genético correspondiente.
- Educación para la salud y prevención de accidentes
- . Insistir en la lactancia materna.
- Interesarnos por la situación social y familiar.

ENTRE 6 Y 12 MESES

- Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:
- Exploración del estado general y nutricional. Vacunación según calendario, si es posible, el ampliado para SD.
- Seguimiento de enfermedades previas, si las hubiera, y actuación consiguiente.
- Asegurar que se han realizado los controles e indicaciones de la visita anterior: vista, audición, corazón, aparato digestivo...
- Valoración antropométrica según las tablas específicas para SD.
- Valoración del desarrollo psicomotor y coordinación con Atención Temprana.
- No olvidar piel, articulaciones, y órganos genitales, si no se hubiera realizado antes.
- Educación para la salud y prevención de accidentes.
- Alimentación complementaria. Hábito deposicional.
- Interesarnos por la situación social y familiar.

ENTRE EL AÑO Y LOS 5 AÑOS

Exploraciones, al menos anuales, clínicas y complementarias, con especial referencia a:

- Exploración del estado general y nutricional.
- Vacunación según calendario, si es posible, el ampliado para SD.
- Seguimiento de enfermedades previas, si las hubiera, y actuación consiguiente.
- Asegurar que se han realizado los controles e indicaciones de la visita anterior: vista, audición, corazón, digestivo, tiroides, piel... Valoración antropométrica según las tablas específicas para SD. Valoración del desarrollo psicomotor y coordinación con Atención Temprana, con los profesionales de la asociación SD y con los servicios de apoyo a la escolarización. Inicio del lenguaje.
- Detección de problemas de conducta.
- Evaluación tiroidea anual. Evaluación oftalmológica anual.
- Evaluación auditiva anual.
- Dentición: inicio de controles odontológicos.
- Evaluación del sueño con atención al SAOS.
- Evaluación cardiológica.
- Despistaje de enfermedad celiaca.
- Evaluación ortopédica con estudio de la marcha: luxación de rotula o cadera, estudio del pie, alineación de la columna, valoración clínica de reflejos osteotendinosos y fuerza muscular en miembros inferiores. Tener presente la posibilidad de estudio radiológico por inestabilidad atlantoaxoidea, especialmente en aquellas personas que realizan determinadas actividades deportivas.
- Educación para la salud y prevención de accidentes, con enseñanza de hábitos higiénicos y de salud.
- Paso a alimentación normalizada. Hábito deposicional.
- Interesarnos por la situación social y familiar.

ENTRE LOS 6 Y 12 AÑOS

- Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:
- Exploración del estado general y nutricional. Prevención de obesidad.
- Vacunación según calendario, si es posible, el ampliado para SD.
- Seguimiento de enfermedades previas, si las hubiera, y actuación consiguiente.
- Asegurar que se han realizado los controles e indicaciones de la visita anterior: vista, audición, corazón, celiaquía, tiroides, piel, hábito deposicional....
- Control del desarrollo sexual. Posible interés de una evaluación ginecológica en niñas preadolescentes. Exploración testicular obligatoria.
- Valoración antropométrica según las tablas específicas para SD.
- Valoración del desarrollo psicomotor y coordinación con los profesionales de la asociación SD y con los servicios de apoyo a la escolarización. Inserción educativa. Desarrollo del lenguaje.
- Atención a la conducta, por su impacto en la familia, colegio y sociedad.
Realizar la evaluación correspondiente
- Analítica con hemograma y bioquímica: controles tiroideos anuales.
- Evaluación oftalmológica cada dos años en ausencia de patología.
- Evaluación auditiva cada dos años en ausencia de patología.
- Controles odontológicos y hábitos de higiene bucodental.
- Evaluación del sueño con atención al SAOS.
- Evaluación ortopédica con estudio de la marcha: luxación de rotula o cadera, estudio del pie, alineación de la columna, valoración clínica de reflejos osteotendinosos y fuerza muscular en miembros inferiores. Tener presente la posibilidad de estudio radiológico por inestabilidad atlantoaxoidea, especialmente en aquellas personas que realizan determinadas actividades deportivas.
- Educación para la salud, prevención de accidentes y fomento del deporte y ocio inclusivo.
- Interesarnos por la situación social y familiar.

ENTRE LOS 13 Y 18 AÑOS

- Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:
- Exploración del estado general y nutricional. Exploración testicular. Prevención de obesidad.
- Vacunación según calendario, si es posible, el ampliado para SD.
- Seguimiento de enfermedades previas, si las hubiera, y actuación consiguiente.
- Asegurar que se han realizado los controles e indicaciones de la visita anterior: vista, audición, corazón, celiaquía, tiroides, piel, hábito deposicional, SAOS...
- Control del desarrollo sexual. Evaluar el interés de una atención ginecológica en mujeres.
- Valoración antropométrica según las tablas específicas para SD.
- Valoración del desarrollo psicomotor y coordinación con los profesionales de la asociación SD y con los servicios de apoyo.
- Valoración psicológica, con atención a la adolescencia, a la identidad, a la conducta, maduración de la personalidad y socialización. Seguimiento especializado.
- Analítica con hemograma y bioquímica: controles tiroideos anuales.
- Evaluación oftalmológica cada dos años en ausencia de patología.
- Evaluación auditiva cada dos años en ausencia de patología.
- Controles odontológicos y hábitos de higiene bucodental.
- Evaluación ortopédica con estudio de la marcha: luxación de rotula o cadera, estudio del pie, alineación de la columna, valoración clínica de reflejos osteotendinosos y fuerza muscular en miembros inferiores. Tener presente la posibilidad de estudio radiológico por inestabilidad atlantoaxoidea, especialmente en aquellas personas que realizan determinadas actividades deportivas.
- Educación para la salud y prevención de accidentes.
- Interesarnos por la situación social y familiar.
- Control de fármacos, en su caso.
- Acciones de cara a la inserción social y educativa y de capacitación pre laboral. Apoyo a la autodeterminación y autogestión.

EDAD ADULTA

- Exploraciones clínicas y complementarias, con especial referencia a:
- Exploración del estado general y nutricional. Prevención de obesidad.
- Controles incluidos en los programas oficiales de atención a la población general.
- Vacuna antigripal anual y resto de vacunas del adulto según calendario.
- Seguimiento de enfermedades previas y procesos crónicos que hubiera, y actuación consiguiente.
- Asegurar que se han realizado los controles e indicaciones de la visita anterior: vista, audición, corazón, celiaquía (cada 5 años), tiroides, piel, SAOS (cada dos años hasta los 40 años y anual en adelante),...
- Coordinación con los profesionales de la asociación SD.
- Seguimiento neurológico: Epilepsia y enfermedad de Alzheimer.
- Atención a la salud mental que permita descartar un trastorno psiquiátrico y remitir a especialista si procede.
- Analítica con hemograma y bioquímica: controles tiroideos anuales.
- Evaluación oftalmológica cada dos años en ausencia de patología.
- Evaluación auditiva cada dos años en ausencia de patología.
- Controles odontológicos y hábitos de higiene bucodental. Masticación y deglución.
- Evaluación cardiológica: ecocardiograma cada 5-10 años. Valoración ortopédica cada dos años hasta los 40 años y luego anual, con atención a la osteoporosis y artrosis.
- Educación para la salud y prevención de accidentes.
- Interesarnos por la situación social y familiar. Apoyo a la autodeterminación y autogestión. Valorar el riesgo social.
- Control de fármacos, en su caso, suprimiendo lo no necesario.



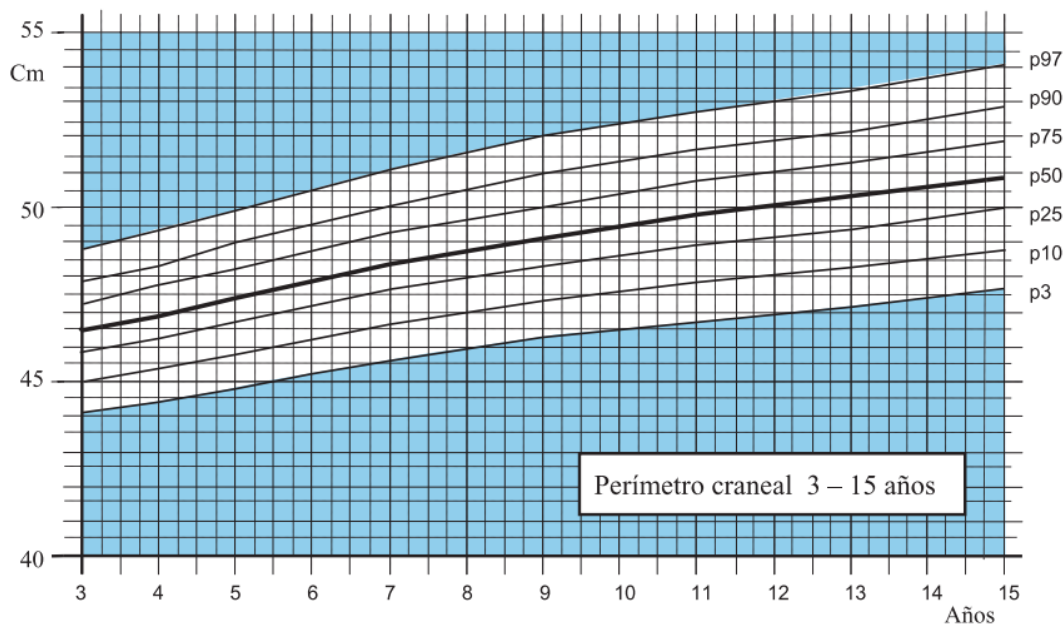
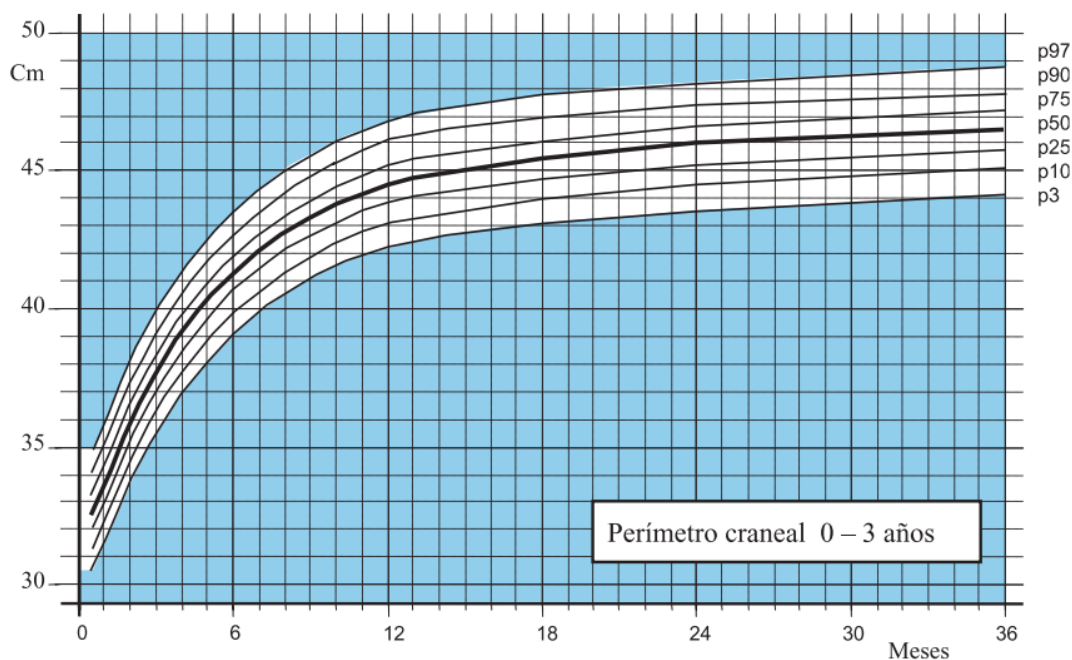
Parámetros somatométricos y valores de referencia

NIÑOS: 0 a 15 años

NOMBRE

PERÍMETRO CRANEAL

HISTORIA nºFECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).

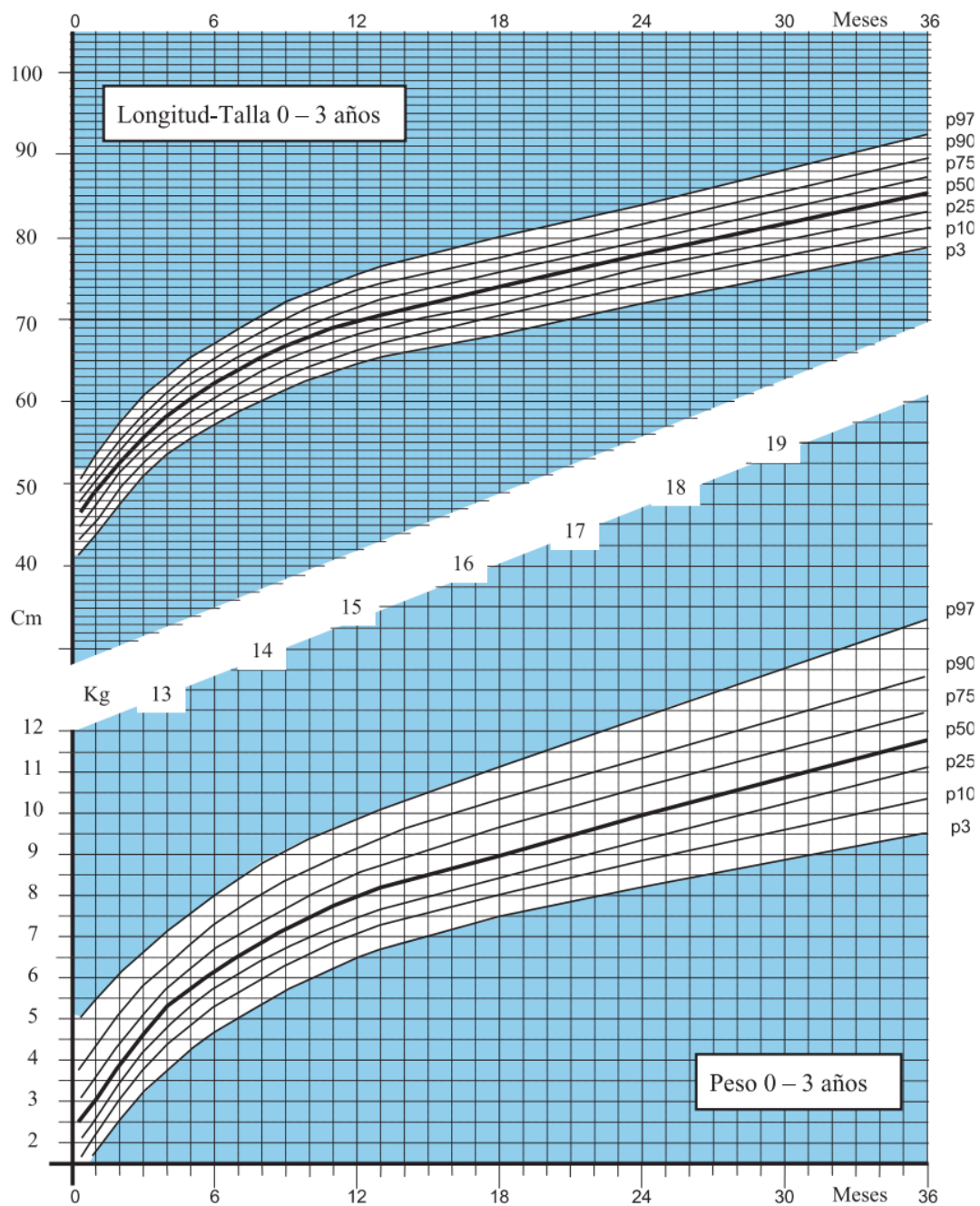
FCSD...
Fundació Catalana Síndrome de Down

NIÑOS: 0 a 3 años

NOMBRE

LONGITUD / PESO

HISTORIA nº FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).

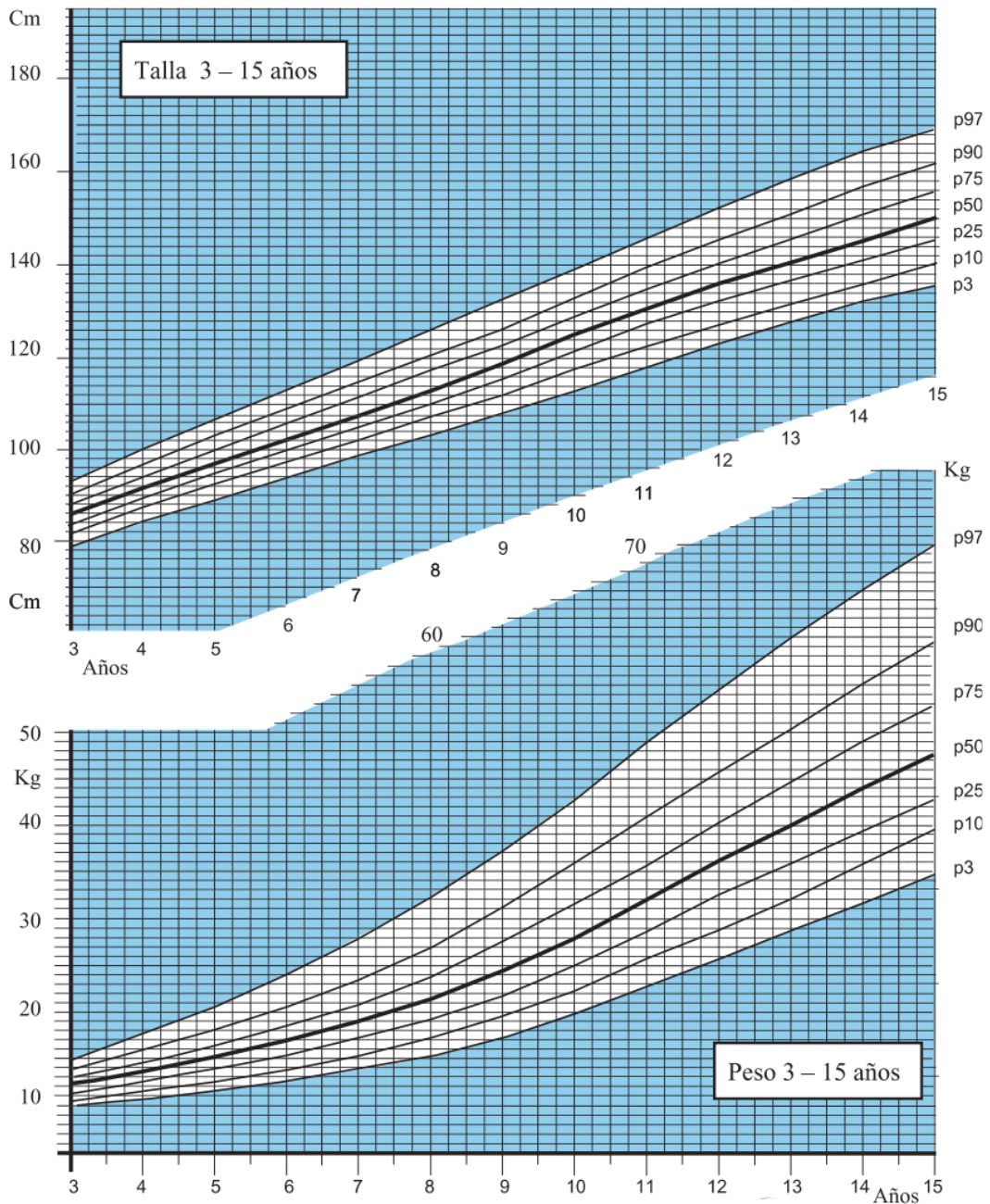
FCSD...
Fundació Catalana Síndrome de Down

NIÑOS: 3 a 15 años

TALLA / PESO

NOMBRE

HISTORIA nº FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).

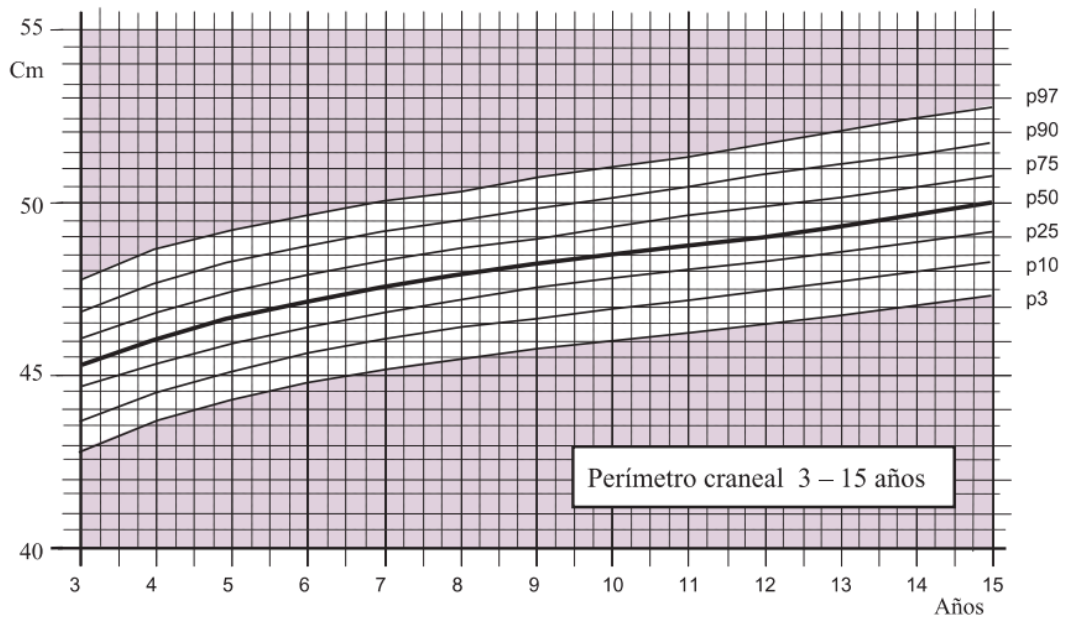
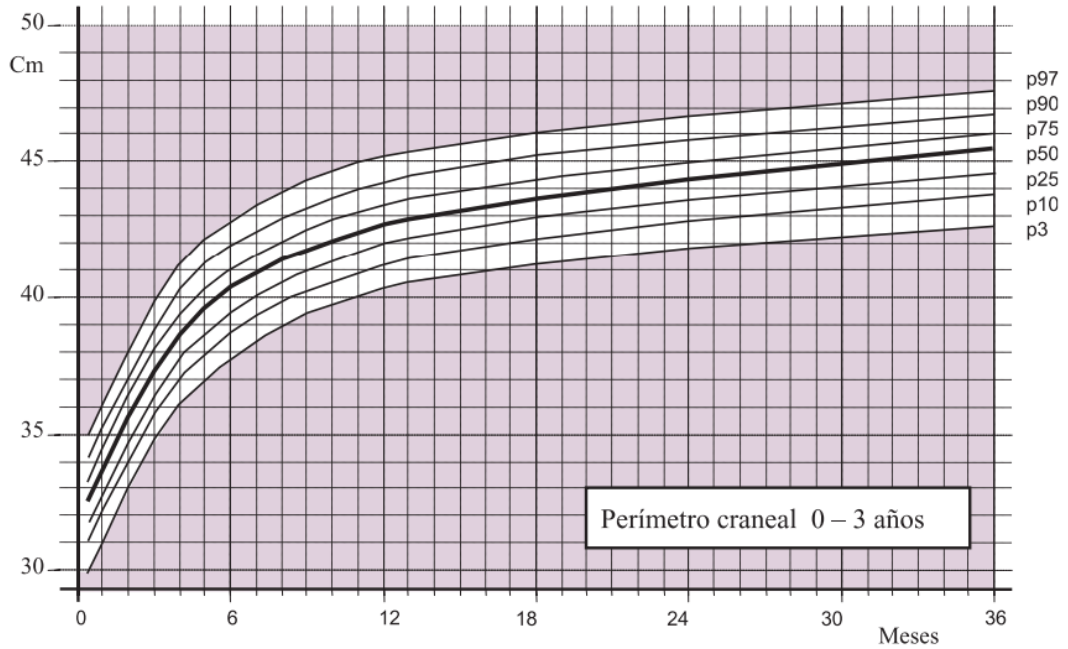
FCSD...
Fundació Catalana Síndrome de Down

NIÑAS: 0 a 15 años

PERIMETRO CRANEAL

NOMBRE

HISTORIA nºFECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).

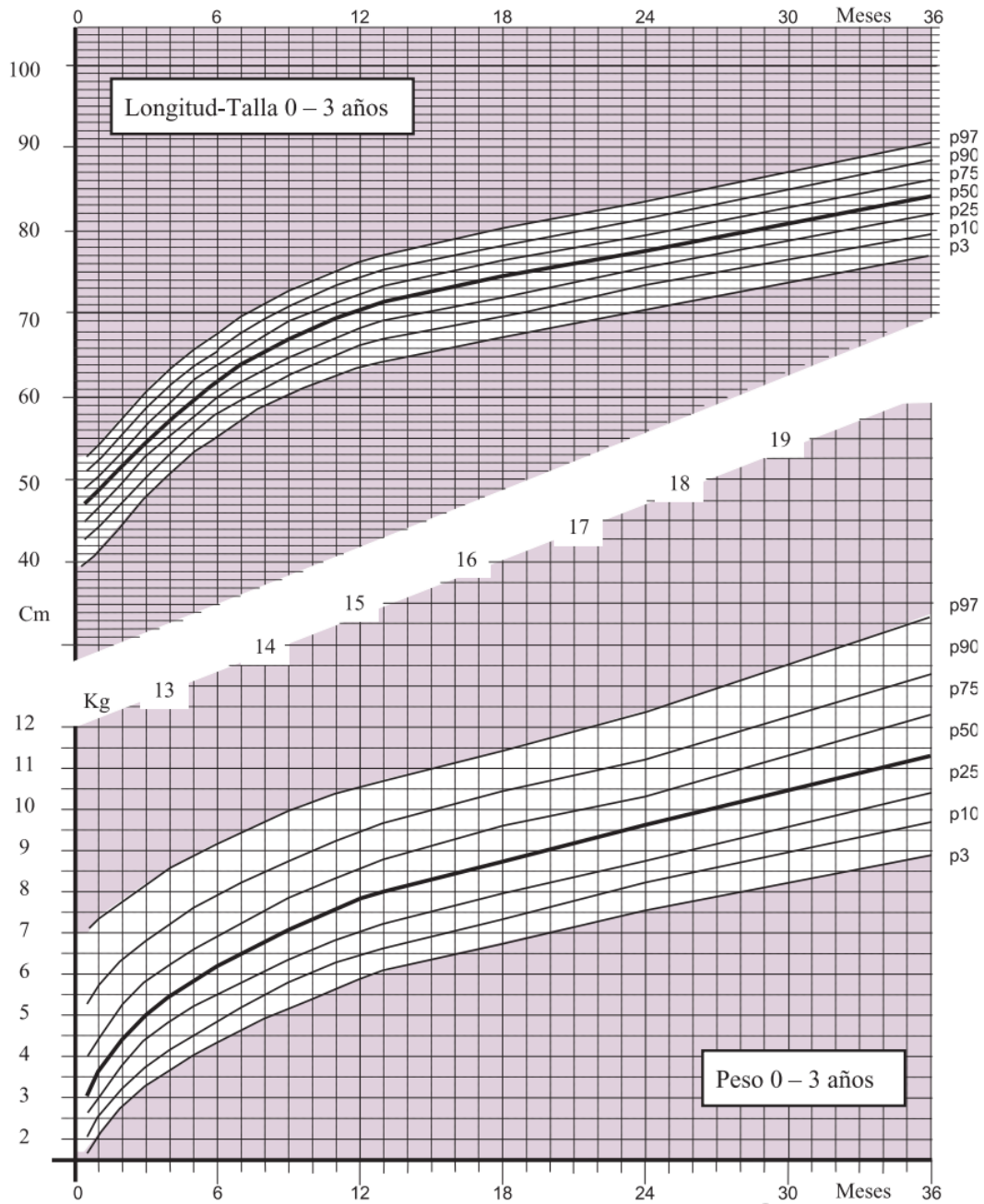
FCSD...
Fundació Catalana Síndrome de Down

NIÑAS: 0 a 3 años

NOMBRE

LONGITUD / PESO

HISTORIA nº FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-).
 X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serés. *SD-DIS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).

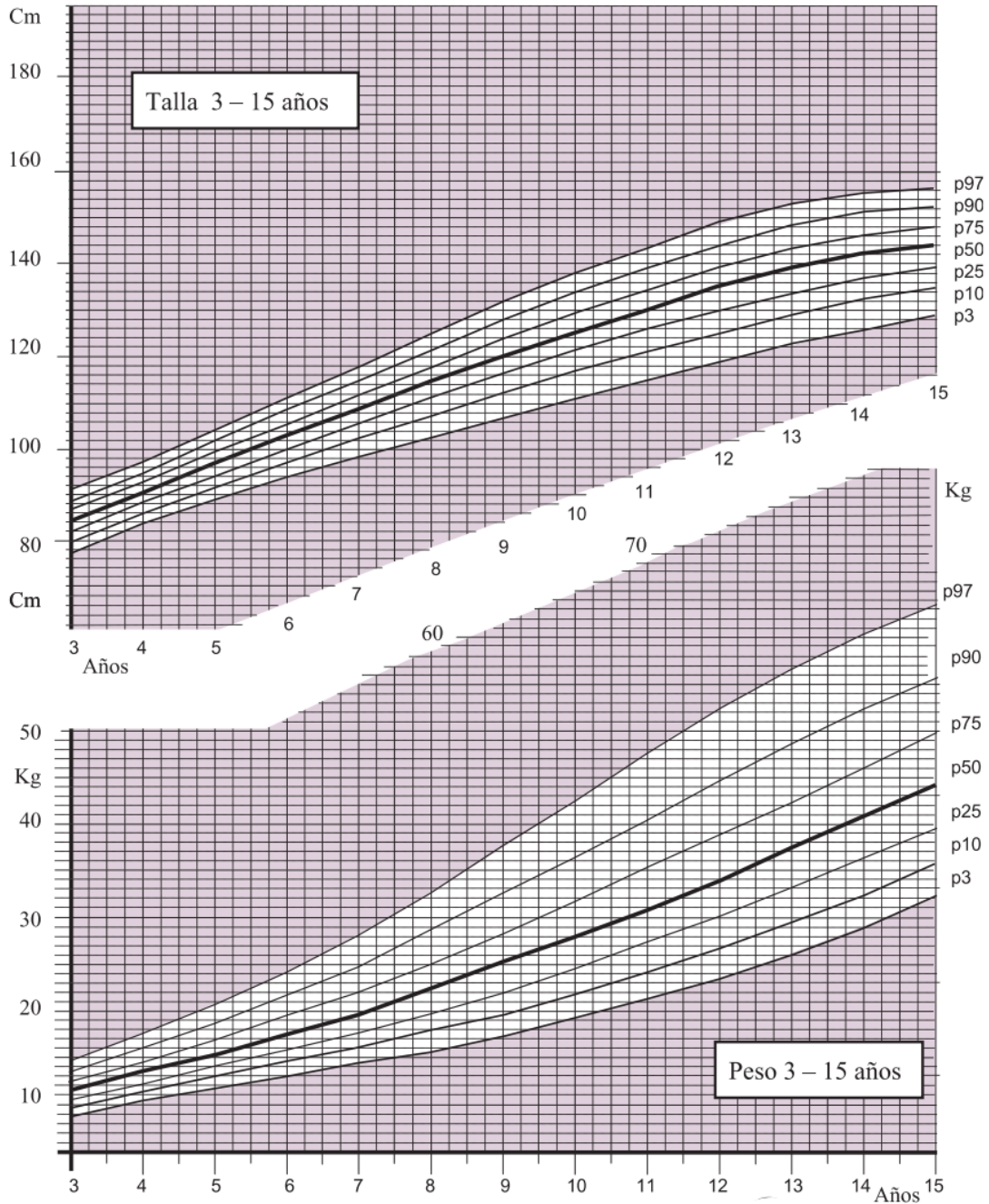
FCSD...
 Fundació Catalana Síndrome de Down

NIÑAS: 3 a 15 años

TALLA / PESO

NOMBRE

HISTORIA nº FECHA DE NACIMIENTO.....



Edición realizada por FCSD

Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down (Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down -FCSD-). X. Pastor, L. Quintó, M. Corretger, R. Gassió, M. Hernández y A. Serès. *SD-DS Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down*, (2004;8:34-46).

FCSD...
Fundació Catalana Síndrome de Down



TABLA DE EXPLORACIONES POR EDAD

	En el nacimiento	De 0 a 6 meses						De 6 a 12 años												De 13 a 17 años			Edad adulta	
		De 0 a 6 meses						De 6 a 12 años												De 13 a 17 años			Edad adulta	
		De 0 a 6 meses						De 6 a 12 años												De 13 a 17 años			Edad adulta	
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18-40 años	Más 40 años				
Estado general (vigilancia clínica)	●	●		●					●							●			Anual	Anual				
Desarrollo psicomotor	●	●		●					●							●								
Estudio cromosómico	●	●		●																				
Consejo genético familiar	●																							
Metabopatías y malformaciones congénitas	●																							
Crecimiento, peso y perímetro craneal	●	●		●					●							●								
Estado nutricional	●	●		●					●							●			Anual	Anual				
Órganos genitales	●	●		●												●								
Patología ortopédica	●	●		●					●															
Estudio cardiológico	●																		Cada 5-10 años	Cada 5-10 años				
Exploración oftalmológica	●	●		●					●							●			Cada 2 años	Anual				
Exploración auditiva	●	●		●					●							●			Cada 2 años	Anual				
Hormonas tiroideas	●	●		●					●							●			Anual	Anual				
Control odontológico				●					●							●			Anual	Anual				
Valoración neurológica	●	●		●					●							●			Cada 2 años	Anual				
Análítica general	●	●		●					●							●			Anual	Anual				
Diagnóstico de celiaquía				●															Cada 5 años	Cada 5 años				
Columna cervical				●																				
Vigilancia osteoarticular	●															●			Cada 2 años	Anual				
Evaluación de trastornos del sueño				●												●			Cada 2 años	Anual				
Evaluación salud ginecológica																●			Periódica	Periódica				
Evaluación salud mental				●												●			Anual	Anual				

Cohen WI. Chapter 17 - Health Care Guidelines for Individuals with Down Syndrome-1999 Revision. In: Cohen WI, Nadel L, Madnick MR, eds. *DOWN SYNDROME: VISIONS FOR THE 21ST CENTURY*. Wiley-Liss, 2002.

<https://doi.org/10.1002/0471227579.ch17>.

Centro Médico Down de la Fundación Catalana Síndrome de Down. Tablas de crecimiento actualizadas de los niños españoles con síndrome de Down. *Revista Médica Internacional sobre el síndrome de Down* 2004; 8:34-46.

Bull M. Down syndrome. *N Engl J Med* 2020; 382: 2344-2352.

Dalrymple RA, Somerville LH, Hamza S, Matta N. Fifteen-minute consultation: The review of a child with trisomy 21 (Down's syndrome). *Arch Dis Child Educ Pract Ed* 2021. doi:10.1136/archdischild-2020-319814.

DSMIG UK&IRELAND. Guidande for Essential Medical Surveillance. <https://www.dsmig.org.uk/information-resources/guidance-for-essential-medical-surveillance/>.

DOWN ESPAÑA. Protocolo: Comunicación de la Primera Noticia. 2019. <https://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2020/02/Protocolo.-Primera-noticia.pdf>

Global Down Syndrome Foundation. Medical care guidelines for adults with Down syndrome. 2020. <https://www.globaldownsyndrome.org/wp-content/uploads/2020/10/Global-Down-Syndrome-Foundation-Medical-Care-Guidelines-for-Adults-with-Down-Syndrome-v.1-10-20-2020.pdf>.

Tsou AY, Bulova P, Capone G, et al. Medical Care of Adults With Down Syndrome: A Clinical Guideline. *JAMA*. 2020; 324(15):1543-1556. doi:10.1001/jama.2020.17024.

Van Cleve SN, Cohen WI. Part I: Clinical practice guidelines for children with Down syndrome: From birth to twelve years. *J Pediatr Health Care* 2006; 20: 47-54.

Van Cleve SN, Cannon S, Cohen WI. Part II: Clinical practice guidelines for adolescents and young adults with Down syndrome: 12 to 21 years. *J Pediatr Health Care* 2006; 20: 198-205.

Salud mental

American Psychiatric Association DSM-5. Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales DSM-5. Editorial Médica Panamericana, Madrid 2014.

Asociación Americana de Discapacidades Intelectuales y del Desarrollo (AAIDD). Discapacidad Intelectual. Definición, clasificación y sistemas de apoyo. 11ª edición. Alianza Editorial, Madrid 2011.

Flórez J, Garvía B, Fernández-Olaria R. Síndrome de Down: Neurobiología, Neuropsicología, Salud mental. Editorial CEPE y Fundación Iberoamericana Down21 2015. Madrid.

McGuire D, Chicoine B. Mental Wellness in Adults with Down Syndrome. Published by Woodbine House 2006. USA.

Santoro SL, Cannon S, Capone G et al. Unexplained regression in Down syndrome: 35 cases from an international Down syndrome database. *Genet Med*. 2020; 22(4): 767-776.

Rosso M, Fremion E, Santoro SL, et al. Down Syndrome Disintegrative Disorders: A Clinical Regression Syndrome of Increasing Importance. *Pediatrics*. 2019; 145 (6).

Inmunidad y enfermedades transmisibles

Corretger JM, Muñoz F. Inmunidad y medicina preventiva en el niño con síndrome de Down. En: Corretger JM, Garza MA (coords.); Coronado J, Trias K (eds). *Síndrome de Down. Cuadernos de la buena praxis médica*. Fundación Catalana Síndrome de Down 2019.

De Toma I, Dierssen M. Network analysis of Down syndrome and SARS-CoV-2 identifies risk and protective factors for COVID-19. *Sci Rep*; 11, 1930 (2021).

Kusters MA, Manders NCC, de Jong BAW et al. Functionality of pneumococcal antibody response in Down syndrome subjects. *Vaccine* 2013; 31: 6261-5.

Ram G, Chinen J. Infections and immunodeficiency in Down syndrome. *Clin Exp Immunol* 2011; 164 (1): 9-16.

Takeuchi M, Kawakami K. Universal palivizumab prophylaxis for children with Down syndrome in Japan: analysis with interrupted time-series. *Hum Vaccin Immunother* 2020 Sep 22: 1-4. doi: 10.1080/21645515.2020.180926

Enfermedad de Alzheimer

Benejam B, Fernández S, Barroeta I, Carmona M, Videla L, Fortea J. Guías Síndrome de Down, cuadernos de la buena praxis médica, capítulo "Enfermedad de Alzheimer y otros problemas neurológicos en adultos con síndrome de Down". 2019.

Bessy Benejam, Laura Videla, Susana Fernández, Isabel Barroeta, María Carmona-Iragui. Guía Oficial de práctica clínica en Demencias de la Sociedad Española de Neurología, capítulo "Demencia y discapacidad intelectual: síndrome de Down". 11/2018.

Dubois B, Feldman HH, Jacova C, et al. Advancing research diagnostic criteria for Alzheimer's disease: the IWG-2 criteria. *Lancet Neurol* 2014; 13: 614-29.

Esteba-Castillo S, Dalmau-Bueno A, Ribas-Vidal N, Vilà-Alsina M, Novell-Alsina R, García-Alba J. Adaptación y validación del Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities (CAMDEX-DS) en población española con discapacidad intelectual. *Rev Neurol*. 2013; 57: 337-46.

Fortea J, Vilaplana E., Carmona-Iragui M., Benejam B., Videla L., Barroeta I., Fernández S., Altuna M., Peguerolles J., Montal J., Valldeneu S., Giménez S., González-Ortiz S., Muñoz L.; Estellés T., Illán-Gala I., Belbin O., Camacho V., Reese Wilson L., Annus T., Osorio R., Videla S., Lehmann S., Holland S., Alcolea D., Clarimon J., Zaman S., Blesa R. and Lleó. A. Clinical and biomarker changes of Alzheimer's Disease in adults with Down Syndrome: a cross-sectional study. *Lancet Neurol* 2018; 17: 860-9.

Hithersay R., Carla M. Startin, Sarah Hamburg, Kin Y. Mok, John Hardy, Elizabeth M. C. Fisher, Victor L. J. Tybulewicz, Dean Nizetic, André Strydom. Association of Dementia With Mortality Among Adults With Down Syndrome Older Than 35 Years. *JAMA Neurol* 2019; 76(2):152-160.

Moran JA. Enfermedad de Alzheimer & Síndrome de Down. Fundación Iberoamericana Down 21 y Fundación Jérôme Lejeune. Madrid 2019. Disponible en <https://www.down21.org/libros-online/Enfermedad-de-Alzheimer-Sindrome-de-Down.pdf>.

Sitios web de referencia

- DOWN ESPAÑA. <https://www.sindromedown.net/>
- DOWN SYNDROME MEDICAL INTEREST GROUP USA. <https://www.dsmig-usa.org/>
- FUNDACION JÉRÔME LEJEUNE. <https://www.fondationlejeune.org/>
- FEDERACION IBEROAMERICANA DE SINDROME DE DOWN. <https://www.fiadown.org/>
- FUNDACION CATALANA SINDROME DE DOWN. <https://www.fcsd.org/es/>
- FUNDACION IBEROAMERICANA DOWN 21. <https://www.down21.org/>
- National Down Syndrome Society. <https://www.ndss.org/about-down-syndrome/publications/>
- T21 RESEARCH SOCIETY. <https://www.t21rs.org/login/>
- DENTIDOWN: Odontología y síndrome de Down. www.dentidown.org.

