

# Repàs a la Síndrome de Down

Àngels Ballarín, Metgessa de família ABS Vic Sud. Susanna Matesanz, Metgessa del Servei de Pediatria ABS Centelles.

La Síndrome de Down, trisomia del cromosoma 21, és la principal causa cromosòmica de discapacitat intel·lectual 1. Segons l'Estudi Col·laboratiu Espanyol de Malformacions Congènites a Espanya, amb els protocols de diagnòstic prenatal específicament dirigits a la seva detecció, la taxa d'incidència (per 10000 nascuts) s'ha reduït del 14,78 l'any 1980 al 8,09 l'any 2007. Aquesta reducció és més marcada en les mares de >35 anys i en menys mesura, però també estadísticament significatiu, en les de menor edat.

Les persones amb Sd de Down no són malalts però sí que són persones que emmalalteixen d'una manera diferent que la resta de la població. La seva peculiaritat es deu bàsicament a que tenen una sensibilitat reduïda a certs tipus de dolor, poden tenir dificultats per percebre i/ o explicar el que els passa i tenen una incidència més alta de certes patologies. Les patologies però, no són diferents que les de la resta de població i per tant el diagnòstic i el tractament són els mateixos.

Si sabem què i quan buscar podem guanyar temps, detectar els problemes més precoçment i intervenir-hi per evitar complicacions.

És per això que existeixen uns programes específics de salut, per aquesta població, tant en la infància com en l'edat adulta, per poder ser proactius en la detecció de les patologies. La majoria dels programes actualment vigents es basen en el programa elaborat per una organització internacional anomenada Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG)<sup>2</sup>.

## 1. INFANTESA

A la taula 1 es detallen les activitats preventives i/o de detecció precoç aconsellades específicament en aquests pacients segons l'edat<sup>3</sup>.

<b>Taula1. Activitats preventives i/o de detecció precoç en nens amb Sd Down</b>
<p><b>Naixement</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Estudi cromosòmic per confirmar el diagnòstic</li> <li>2. Descartar cardiopatia (50 %)</li> <li>3. Descartar cataractes congènites (3%)</li> </ol>
<p><b>0-6 mesos</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Control del creixement gràfiques adaptades i vacunacions (pneumococ13 i varicel·la finançades) (<a href="http://www.sindromedown.net/programa/graficas">www.sindromedown.net/programa/graficas</a>)</li> <li>2. Estudi segons clínica, de possibles malformacions internes: <ul style="list-style-type: none"> <li>- estenosis/atrèsies digestives (12%),</li> <li>- megacòlon congènit (1%)</li> </ul> </li> <li>3. Estudi oftalmològic: estrabisme, nistagmus, cataractes.</li> <li>4. Estudi ORL: otitis freqüents per conductes auditius estrets, pèrdua d'audició neurosensorial i/o de conducció.</li> <li>5. DERIVAR A CDIAP (centre d'estimulació primerenca).</li> </ol>
<p><b>6-12 mesos (control general com a mínim trimestral)</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Control del creixement gràfiques adaptades i vacunacions (pneumococ 13 i varicel·la finançades).</li> <li>2. Estudi oftalmològic: defectes de refracció, queratocon, estenosis del conducte llagrimal, blefaritis i conjuntivitis.</li> <li>3. Estudi ORL: otitis freqüents per conductes auditius estrets, pèrdua d'audició neurosensorial i/o de conducció.</li> </ol>
<p><b>Exploracions complementaries</b></p> <p>Funció tiroïdal. Tenen major incidència d'alteracions tiroïdals. Els signes d'hipotiroïdisme són molt tènues o subclínic. També s'han descrit alguns casos d'hipertiroïdisme.</p>

## 1-5 anys (anuals)

1. Control del creixement gràfiques adaptades i vacunacions (pneumococ 13 i varicel·la finançades.
2. Valoració de l'estat nutricional i maduració psicomotora.
3. Seguir amb controls oftalmològics.
4. Exploració ORL: valorar amígdales i adenoides(són freqüents els problemes obstructius que es manifesten amb roncs, males postures al dormir,cansament durant el dia, canvis de conducta, reaparició de la migdiada,.).
5. Dentició: freqüents les malposicions, agènesi, erupció endarrerida, mala oclusió, formes alterades.

### Exploracions complementaries

- > Determinació **hormones tiroïdals**.
- > Cribatge de **celiaquia**: Estudi genètic. Si la genètica surt negativa es pot descartar per sempre. Si la genètica es positiva però els Ac negatius, cal fer determinació d'Ac cada 2 anys o quan aparegui clínica.
- > Analítica
- > Estudi de columna cervical. **Descartar inestabilitat atlanto-axoidea**. Cal fer RX en flexió, extensió i neutre als 4-5 anys. És patològic si hi ha > 5mm entre l'atles i l'apòfisi odontoide de l'axis. Si hi ha augment cal confirmar amb TAC tridimensional.

## 6-12 anys

1. Valoració de l'estat nutricional i maduració psicomotora. Especial atenció a l'obesitat.
2. Seguir amb controls oftalmològics cada 2 anys.
3. Control odontològic anual. Ortodòncia en cas necessari.
4. Valoració neurològica.
5. Vigilància clínica de la patologia ortopèdica cada dos anys.
  - > La luxació de maluc en lactants te similar freqüència però està augmentada en l'adolescència i edat adulta.
  - > Escoliosis secundaries a males postures.
  - > Peus plans. Tractar només si són dolorosos.
  - > Inestabilitat de ròtula que pot portar a luxació irreductible que sol ser ben tolerada.

### Exploracions complementaries

- > Determinació hormones tiroïdals.
- > Exploració hematològica.
- > Valoració cardiològica amb ecocardiograma als 10-12 anys.

## 13-17 anys

1. Valoració de l'estat general i nutricional. Especial atenció a l'obesitat.
2. Exploració oftalmològica anual.
3. Control odontològic anual. Ortodòncia en cas necessari.
4. Valoració neurològica.
5. Vigilància clínica de la patologia ortopèdica cada dos anys.
6. Valoració del desenvolupament sexual.

### Exploracions complementaries

- > Determinació hormones tiroïdals.
- > Exploració hematològica.
- > Estudi de la columna cervical als 15-16 anys.

## Totes les edats

1. Controls d'hàbits higiènics i de salut.
2. Promoció de l'exercici físic.
3. Avaluació dels trastorns del son.

4. Vacunacions: grip i pneumococ.
5. Coordinació amb CDIAP i escola.

## 2. EDAT ADULTA

Malgrat la Sd de Down és una condició molt antiga quan ens hi apropem descobrim que està de rabiosa actualitat. En molts casos estem davant de pacients crònics, complexos, en els que hi intervenen diversos professionals i que requereixen recursos sanitaris, educatius i socials que s'han de coordinar. És evident que es mereix un abordatge holístic.

Podem veure en la taula 2 un esquema de la història clínica bàsica d'aquests pacients<sup>4</sup>.

<b>Taula 2. Història clínica bàsica dels pacients amb Sd Down</b>	
- Al·lèrgies i/o intoleràncies	
- Hàbits tòxics	
- Antecedents patològics (interrogar bé els més freqüents en la infantesa)	
- Medicació habitual	
- Seguiment especialistes (quins i per quin motiu)	
- Antecedents familiars (sobretot cardíacs i oncològics)	
- Història reproductiva i d'activitat sexual	
- Estat funcional	
- Social:	
> Entorn	
> Rutines i programacions diàries	
> Canvis anticipats en activitats diàries i cuidadors	
> Història educacional	
> Història ocupacional	
> Ingressos econòmics (pagues per disminució,...)	
- Història legal:	
> Si existeix incapacitació o curatela	
> Identificar els tutors legals o curadors si és el cas	
> Identificar la persona referent en les decisions mèdiques	

Aquest esquema ens ajuda a contextualitzar el pacient que tenim al davant i ens facilita el seguiment. En aquest cas, però, la seva idiosincràsia fa que haguem de ser especialment curosos en les esferes cognitives, socials i funcionals. Pel que fa a les activitats preventives s'hauran d'aplicar les que pertocquen a la població general més les específiques per la seva condició.

La taula 3 esquematitza les patologies més prevalents en les persones amb Sd Down i les recomanacions d'estudi. Val a dir que hi ha pocs estudis amb pacients adults amb Sd de Down i que en aquest cas les recomanacions són extretes de la revisió d'alguns estudis observacionals i el consens d'experts<sup>5,6,7,8</sup>.

<b>Taula 3. Principals patologies en Sd Down</b>	
Cardiopatia congènita(40-50%) Valvulopatia adquirida (sobretot prolapse mitral i insuficiència aòrtica)	Ecocardiograma si no s'ha fet en la infantesa, si presenten buf o signes d'insuficiència cardíaca
Hipotiroïdisme (15-37%) Hipotiroïdisme (0,65%)	Funció tiroïdal anual
Obesitat	IMC cada visita
Refluxe gastroesofàgic	Estudi/tractament si clínica
Problemes de deglució i risc de broncoaspiració	Si sospita, explicar mesures
Celíquia (7-17%)	Estudi genètic si no s'ha fet. Si negatiu no cal repetir. Si positiu, Ac antiendomisi /transglutaminasa cada 2 anys o segons clínica
Osteoporosi	Densitometria òssia als 40 anys (també en homes si hi ha factors de risc)
Sd mieloproliferatius	Analítica si sospita

Infeccions respiratòries freqüents (grip, pneumònia, pneumònia aspirativa)	Vacunació grip i pneumococ
Sd Apnees del son	Estudi segons clínica
Neoplàsia testicular (incidència major que en població general)	Estudi si símptomes
Alteració agudesa visual (cataractes, queratocon)	Revisió cada 1-2 anys
Dèficit auditiu (transmissió i/o neurosensorial)	Revisió cada 2 anys
Problemes odontològics	Revisió cada 6 mesos
Inestabilitat atlantoaxial	Rx columna cervical i/o RM segons símptomes
Artrosi, hiperlaxitud articular	Estudi segons clínica
Depressió (freqüentment amb desconexió, bradilàlia i anorèxia)	Explorar a cada visita
Desordres de l'espectre autista	Explorar a cada visita
Demència tipus Alzheimer	Sempre descartar prèviament causes reversibles Explorar anualment >40 anys

També cal recordar que algunes de les patologies poden tenir una presentació atípica, sovint en forma de símptomes inespecífics com pèrdua d'habilitats, trastorn del comportament o astènia. És per això que una vegada descartades les principals patologies en algunes ocasions és necessari el suport d'altres professionals experts en persones amb disminució psíquica (i a ser possible específicament en la Sd de Down). Habitualment les Fundacions que treballen per a la Sd de Down ofereixen consultes de diverses especialitats específicament orientades a aquest tipus de pacients.

### 3. L'ENVELLIMENT, NOU PARADIGMA

En els últims 20 anys ha augmentat en 20 anys l'esperança de vida de les persones amb Sd de Down sobretot gràcies als avenços en el tractament quirúrgic de les malformacions cardíques.

Això genera nous reptes als professionals que els atenen en l'edat adulta perquè molts d'ells són pacients crònics complexos i fins i tot els que gaudeixen d'un bon estat de salut és esperable que presentin un envelliment accelerat.

S'ha observat que les persones amb Sd Down tenen un risc més alt de presentar Alzheimer que la població general. Sembla que aquest fet és degut a que en el cromosoma 21 es localitza un gen que origina la producció de beta-amiloide, característica de la malaltia de Alzheimer.

Cal tenir-ho present perquè la simptomatologia, sobretot en les fases inicials, pot passar desapercibuda. Freqüentment es presentarà amb alteració del son, apatia, trastorn de la marxa, canvis de comportament, convulsions o incontinència. Cal remarcar que a diferència de la població general acostuma a predominar el canvi de comportament sobre la pèrdua de memòria.

D'altra banda els tests que s'acostumen a utilitzar a l'Atenció Primària per a la valoració cognitiva (Pfeiffer, Minimental) són de poca ajuda en aquests pacients. Hi ha diverses escales validades en pacients amb Sd de Down, les més utilitzades són Adaptative Behavior Dementia Questionnaire (ABDQ) i el Camdex-R assessment of cognitive functioning (Camdex-R), aquest últim amb una versió validada en espanyol<sup>4,9</sup>. Aquestes escales a la realitat pràctica no són molt àgils (la Camdex-R per exemple requereix aproximadament 1 hora i 40 minuts) i els professionals de l'Atenció Primària hi estan escassament familiaritzats pel que davant de la sospita de Demència, un cop descartades les possibles causes reversibles, sovint es requerirà l'ajuda especialitzada.

### 4. ALTRES ASPECTES

1. **Disminució psíquica variable.** Les persones amb Sd Down exactament igual que les que no en tenen són úniques i incomparables. El seu fenotip és tan característic que ens arriquem a unificar-les. La disminució psíquica és variable entre individus i també en el mateix individu en el temps i els professionals que els atenen han de desenvolupar habilitats comunicatives per adaptar-se a les seves necessitats. Calen explicacions clares i directes, curtes i senzilles. Habitualment tenen molt millor memòria visual que auditiva, de manera que a l'hora de donar explicacions dels temes de salut s'aconsella la utilització de dibuixos, esquemes, pictogrames i representacions gràfiques. D'altra banda, és important crear un clima de tranquil·litat i confiança i, més enllà de les paraules, és important comunicar a través de les emocions.

2. **Salut sexual i reproductiva:** malgrat la fertilitat és reduïda els embarassos de les dones amb Sd Down són possibles i en aproximadament un 50% dels casos els seus fills presentaran també trisomia 21 i tenen també més risc de patir malformacions congènites.  
És molt important l'educació en aquest àmbit tant per a reduir embarassos no desitjats com per a la prevenció de malalties de transmissió sexual.  
Les activitats preventives (citologies cervicals i mamografies) són les mateixes que en la població general segons el risc.
3. **Suport per a l'autonomia.** El grau d'autonomia que podran adquirir les persones amb Sd Down és molt variable i depèn de molts factors però cal destacar el paper de l'educació per aconseguir la màxima potencialitat de cada individu i la integració laboral dels joves adults.
4. **Coneixement dels circuits d'incapacitació.** La majoria de les persones amb Sd Down poden entendre explicacions senzilles referents a la seva salut, diagnòstics concrets i tractaments a seguir. En el cas dels adults si no hi ha incapacitació judicial ells poden decidir sobre els temes relacionats amb la seva salut. Per via judicial es pot dictar la incapacitació total de la persona i el nomenament d'un tutor legal (que pot ser una persona o una fundació) o bé la curatela d'aquella persona, per la que s'assigna un curador per determinats aspectes (per exemple per administrar el patrimoni) mentre que es manté reconeguda la capacitat per a altres aspectes (per exemple l'economia menor). Habitualment aquests procediments es tramiten a petició de les famílies.
5. **Sobrecàrrega econòmica.** Segons la FEAPS (Confederació Espanyola d'Organitzacions en favor de les Persones amb Discapacitat Intel·lectual) les famílies amb una persona amb discapacitat intel·lectual a càrrec suporten una despesa anual mitjana de 24.237 euros. Per tal de minimitzar una mica aquest sobrecost existeixen alguns ajuts com són: la llei de dependència, les targetes de discapacitat, el patrimoni protegit i desgravacions fiscals associades al grau de discapacitat. Per tramitar aquests ajuts cal posar-se en contacte amb serveis socials i en el cas del patrimoni protegit amb un notari coneixedor del tema.
6. **Pla de Cures anticipades.** Malgrat que les persones amb Sd de Down tenen un grau d'autonomia variable actualment totes necessiten, en diferent mesura, supervisió/cura durant tota la seva vida. Amb l'augment de l'esperança de vida és freqüent que els progenitors, que habitualment són els cuidadors principals, també es facin grans i no sempre els puguin atendre. És important elaborar de manera consensuada amb la família, els cuidadors i els propis pacients un pla de cures anticipades per evitar situacions de crisi, per exemple per malaltia o mort dels cuidadors, intentant fer els canvis necessaris de manera progressiva, lenta i programada i intentant mantenir les relacions familiars i socials el màxim d'estables possible.

## Bibliografia

1. World Health Organization. Genes and human disease. 2012. Disponible a : [www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/print.html](http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/print.html)
2. Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG-UK). [www.dsmig.org.uk](http://www.dsmig.org.uk)
3. Programa Español de salud para personas con Sd de Down. Down España, 2011. Disponible a: [http://www.sindromedown.net/adjuntos/cPublicaciones/90L\\_downsalud.pdf](http://www.sindromedown.net/adjuntos/cPublicaciones/90L_downsalud.pdf)
4. Jensen K, Bulova P. Managing the care of adults with Down's Syndrome. BMJ 2014;349:g5596.
5. Guia de atencion al adulto con síndrome de Down. Down Espana; 2011. Disponible en: [http://www.sindromedown.net/adjuntos/cPublicaciones/91L\\_guias.pdf](http://www.sindromedown.net/adjuntos/cPublicaciones/91L_guias.pdf)
6. Smith DS. Healthcare management of adults with Down Syndrome. Am Fam Physician 2001;64:1031-8.
7. Health care for adults with intellectual and development disabilities- toolkit for primary care providers: checklist-Down Syndrome. Vanderbilt Kennedy Center for Research on Human Development, 2014. Accessible a : <http://vkc.mc.vanderbilt.edu/etoolkit/physical-health/health-watch-tables-2/down-syndrome/>.
8. Preventive health care screening guidelines for people aging with intellectual and other development disabilities. New York Commissioner's Task Force on Aging-Subcommittee on Health, 2009. Accessible a: [www.omr.state.ny.us/document/image/ht\\_brochures\\_preventhealthfinal.pdf](http://www.omr.state.ny.us/document/image/ht_brochures_preventhealthfinal.pdf).
9. National Institutes of Health. DS-Conect: The Down Syndrome Registry. 2014. Accessible a: <https://dsconnect.nih.gov/>.
10. Boada M, Novell R, Tárraga LI, Hernández I, Buendía M, Badenas S. Demencia en las personas con SD. SD: Aspectos Médicos actuales; Fundació Catalana SD. Editorial Mason 2005:343-63.
11. 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 (08):337-346.

## Citació

*Autors: Ballarín Àngels, Matesanz Susanna*

*Títol article: Repàs a la Síndrome de Down*

*Revista: APSalut. Volum 3. Número 2. Article 46*

**Data:** 8 de març de 2015