

SÍNDROME DE DOWN
CUADERNOS DE ACTUALIDAD, 12

La atención a la salud física y mental de las personas con síndrome de Down



Colección Cuadernos de Actualidad
Director: Jesús Flórez
Fundación Iberoamericana Down21
www.down21.org

**La atención a la salud física y mental
de las personas con síndrome de Down**

© **Fundación Iberoamericana Down21**

Edita: Fundación Iberoamericana Down21
Santander 2025

Realiza:
Consultores Initier S.L., Santander

SUMARIO

Presentación	7
Capítulo 1. ¿Cuál es el papel de la atención sanitaria en el síndrome de Down? <i>J. Flórez</i>	11
1. El despertar de una nueva realidad	11
2. El papel de la profesión sanitaria	12
3. La necesidad de la especialización	16
4. La terapéutica que no enseñamos a nuestros estudiantes de Medicina	18
Bibliografía	22
Capítulo 2. Complicaciones médicas concomitantes en niños con síndrome de Down. <i>F. Hickey, L. Maastricht, K. Wolter-Varmerdan, D. Daniels, B. Herfindahl, K. Kelminson</i>	25
1. Introducción	25
2. Métodos y Diseño del estudio	28
2.1. Clínica	28
2.2. Participantes	29
2.3. Recogida de datos	30
2.4. Definiciones clínicas	31
2.5. Análisis estadístico	32
3. Resultados	32
3.1. Información neonatal sobre el nacimiento	32
3.2. Complicaciones médicas y comorbilidades	34
4. Discusión, análisis y reflexiones	38
5. Conclusión	42
Bibliografía	43
Capítulo 3. Prioridades en la investigación y la atención clínica a niños con síndrome de Down, según el paciente y los cuidadores. <i>E. Taylor, A. Sommerfield, B. Frank, H. Wilcox, M. Rajarathnan, E. Rice, B. Sheil, C. Hughes, N. Schwagermann, B.S. von Ungern-Sternberg</i>	45
1. Introducción	45
2. Materiales y métodos	46

2.1. Generación y priorización de ideas	46
2.2. Reunión de consenso	47
3. Resultados	47
3.1. Encuestas a paciente y cuidador	47
3.2. Encuestas a los profesionales clínicos	48
3.3. Reunión de consenso	51
4. Discusión y análisis	54
4.1. Modelos de atención	54
4.2. Calidad del sueño	55
4.3. Infecciones agudas	55
4.3.1. Mejorar la salud de las vías respiratorias, el tratamiento de la enfermedad pulmonar crónica, la rinitis y sinusitis	56
4.4. Riesgo perioperatorio	57
4.5. Disregulación inmunitaria	58
4.6. Autismo y TDAH	58
4.7. Instrumentos para evaluar el dolor y tratamientos para el dolor y la ansiedad	59
4.8. Inestabilidad atlantoaxial	59
4.9. Instrumentos de afrontamiento y resiliencia	60
5. Puntos fuertes y limitaciones del estudio	60
6. Conclusión	61
Bibliografía	61
Capítulo 4. Tratamientos psicofarmacológicos: actualidad y consideraciones prácticas <i>N. T. Baumer, G. Capone</i>	65
1. La investigación psicofarmacológica en el síndrome de Down	65
1.1. Antipsicóticos atípicos	65
1.2. Agonistas adrenérgicos alfa2A.	66
1.3. Psicoestimulantes	67
2. La aplicación de psicofármacos en el síndrome de Down	67
2.1. Irritabilidad, agresión, conducta autolesiva	69
2.2. Falta de atención, hiperactividad, impulsividad	70
2.3. Trastornos del ánimo	72
2.4. Trastornos de ansiedad	73
2.5. Conductas obsesivo-compulsivas	73
2.6. Movimientos repetitivos y estereotipias	74
2.7. Trastorno mental y psicosis	75

2.8. Regresión, catatonía y función neuromotora	76
2.9. Trastorno del sueño	77
2.10. Epilepsia	78
3. Una polifarmacia que sea racional	80
Capítulo 5. La atención a la salud mental	
<i>M. C. Ortega</i>	85

PRESENTACIÓN

El interés por la salud física y mental de las personas con síndrome de Down sigue creciendo. Conforme su esperanza de vida ha ido aumentando, la convicción de que esa vida debe ser lo más sana posible ha prendido fuertemente en el ánimo de los propios interesados, de sus familiares y cuidadores, de las asociaciones y de cuantos profesionales les atienden.

Debemos destacar los equipos de trabajo que se han creado para analizar las realidades: los logros, las carencias, las necesidades, los intereses, los mejores métodos de atención que se pueden prestar y, no menos importante, la universalidad de esa atención que alcance a los más diversos grupos poblacionales, con independencia de su ubicación, nivel económico, raza o etnia.

Como podemos constatar en las bases de datos especializadas¹, no cesa la **investigación básica** en su búsqueda de las causas y mecanismos que ocasionan la diversidad de problemas en la salud física y mental que acompañan al individuo con síndrome de Down a lo largo de su vida: las comorbilidades propias del síndrome. Al mismo tiempo, y con no menor energía, se aprecia el esfuerzo de la **investigación clínica** que profundiza en la detección precoz de una determinada comorbilidad, en conocer su frecuencia y afinar el diagnóstico, en discernir sobre su mejor terapéutica, en adelantarse, si es posible, para prevenir su aparición, en estar alerta para detectar la aparición de nuevas comorbilidades².

La abundante bibliografía nos muestra el enorme interés por conocer la patología del adulto y, muy especialmente, las causas y características del **envejecimiento precoz** y de la presencia de la **enfermedad de Alzheimer** en el síndrome de Down. Pero, al mismo tiempo, se observa un renovado deseo de precisar y mejorar el diagnóstico, prevención y tratamiento de la **patología que se observa en las primeras etapas de la vida**. Porque,

¹Ver: <https://www.down21.org/citas-bibliograficas.html>

²Ver: <https://www.down21.org/libros-online/Boletines-Down21/La-investigacion-en-el-sindrome-de-down.pdf>

en buena medida, ellas marcan y condicionan la evolución posterior: su influencia se dejará sentir en el grado de la calidad de una vida cada vez más prolongada.

Finalmente, resulta evidente también el interés por profundizar en aspectos de **carácter sociológico**, como son: 1) el cumplimiento de la normativa expuesta en las guías de salud, por parte de los pacientes, sus cuidadores y los profesionales sanitarios; 2) la posibilidad de acortar distancias físicas o metodológicas que permitan un contacto más próximo entre paciente/cuidador y profesional sanitario; 3) el interés de ambos por señalar sus intereses, preferencias y preocupaciones.

Esta monografía se inicia con una exposición de carácter semi-histórico que relata **la evolución seguida por la atención sanitaria a las personas con síndrome de Down a lo largo de los últimos sesenta años**. Posteriormente aborda algunos de los aspectos que hemos mencionado, a través de la exposición de estudios publicados recientemente en la bibliografía internacional.

En relación con el primer estudio, es bien conocida la potencialidad creativa y organizadora de la Global Foundation. Uno de sus proyectos ha sido canalizado hacia la creación de una potente Clínica especializada en el síndrome de Down en el estado Colorado (USA). El equipo clínico muestra su labor de estos años mediante **la exposición penetrante y exhaustiva de la patología observada y analizada en más de 2.300 individuos con síndrome de Down, desde su nacimiento hasta la joven adultez**. Es la muestra más amplia acumulada y analizada en un Centro. Es de destacar el detalle con que desmenuza la variada patología que puede afectar a un mismo órgano o sistema, ya desde el nacimiento. Sus datos y conclusiones servirán, sin duda, como ejemplo de una actividad clínica exigente y responsable.

El segundo estudio, realizado en Australia, destaca por su objetivo de conocer cuáles son **los intereses prioritarios de investigación y práctica clínica, los más acuciantes, desde las perspectivas de dos poblaciones diferentes: la población compuesta por pacientes y sus cuidadores, y la población formada por los profesionales sanitarios que los atienden**. Es un análisis sociológico de contrastes muy revelador, que da voz a cuantos colectivos desean mejorar y maximizar la atención a la salud de las personas con síndrome de

Down. Probablemente estos intereses prioritarios cambian según las circunstancias, el país, las relaciones conseguidas, las posibilidades reales. Pero lo relatado en este artículo sirve como modelo para que cada institución, especialmente las provinciales, regionales y nacionales, organice un encuentro similar que le ayude a descubrir los aciertos y desaciertos existentes en la relación de este singular binomio: el afectado y el profesional. El beneficio será común.

Finalmente, la monografía aborda un tema siempre actual: ***el tratamiento farmacológico de la patología mental y los problemas conductuales***. Existe una actitud lógica de prevención: evitar la administración de fármacos ante conductas y situaciones difíciles que puedan y deban ser controladas por programas terapéuticos de carácter educativo-conductual. La posición es correcta, pero debe afirmarse también que la terapéutica con psicofármacos es inevitable en muchas ocasiones y es preciso conocerla. La sabia combinación de ambas formas consigue los mejores resultados.

CAPÍTULO 1

¿Cuál es el papel de la atención sanitaria en el síndrome de Down?

Jesús Flórez

En el mundo de la discapacidad intelectual, la profesión biomédica es mirada bajo lupa. Con frecuencia es acusada de haber impuesto una visión que sólo sirvió para aislar a los diversos colectivos en un régimen que los excluía de la vida social y los condenaba al desarraigo. Incluso, esfuerzos ingentes y costosos por profundizar en las características cerebrales biológicas y orgánicas de determinadas discapacidades, conseguidas por la moderna neurociencia, han sido condenados recientemente como intentos de ahondar más en las diferencias, la segregación y el afán de poder, siguiendo las viejas propuestas de Foucault y sus seguidores (Alternak, 2014; Amor Pan, 2015; Dierssen, 2015; Flórez, 2015). El panorama actual, no obstante, es más tranquilo al reconocer de manera generalizada que, en la realidad plenamente humana de la discapacidad intelectual, convergen y se entrelazan tres dimensiones: la biomédica, la psicológica y la social. En definitiva, todos formamos parte de la diversidad funcional que existe en las distintas especies. De ahí el desacierto de querer acotar el término de diversidad funcional a la discapacidad; un error que, por desgracia, se ha extendido alegre y engañosamente en el ámbito de las ciencias sociales.

El objetivo de este comentario es profundizar en algunos aspectos relativos a la aportación que la dimensión biomédica —y sanitaria en general— debe esforzarse en ofrecer para mejorar la asistencia práctica a las personas con síndrome de Down. Porque hay aspectos claramente mejorables. las conclusiones que se deriven de este análisis son extensibles a muchas otras variantes de discapacidad intelectual.

1. EL DESPERTAR DE UNA NUEVA REALIDAD

Un síndrome identificado y tipificado en el universo médico define una realidad que es constatada tras repetida observación. ¿Enfermedad o condición? Cuando ese síndrome contiene, entre otras, características que atañen a la capacidad cognitiva y adap-

tativa de las personas que definen a la discapacidad intelectual, la sociedad rechaza el nombre de “enfermedad” y opta por el de “condición” (aunque en toda la literatura médica inglesa, ‘condition’ y ‘disease’ se utilizan de forma intercambiable). Según ello, personalmente opto por definir el síndrome de Down como «una realidad humana que aparece como consecuencia de una anomalía genética, que consiste en la presencia de una tercera copia extra, parcial o completa, del cromosoma 21».

El interés despertado por este síndrome en todo el mundo durante los últimos sesenta años es incuestionable en todas las áreas: la genética, la biología, la educación, la psicología, la medicina, las ciencias sociales, la bioética, las decisiones políticas. Y al tiempo que todas ellas contribuían a conocer y mejorar sustancialmente la vida de las personas, el propio síndrome de Down ha contribuido a incrementar la calidad de la investigación y práctica de todas esas disciplinas. El beneficio, pues, ha sido mutuo. Hay un parámetro al que se acude constantemente como hecho probatorio: el alargamiento de la vida de la persona con síndrome de Down que, como media, ha pasado de 20 a 60 años en un corto periodo de tiempo. Las causas de esta mejoría son varias. No cabe duda de que los avances médicos han contribuido sustancialmente a reducir las principales causas de mortalidad precoz y controlar las comorbilidades que acompañan al síndrome; pero no es menos cierto que la mejoría en la calidad de vida aportada por la educación centrada en la persona y su familia, así como el progreso generalizado en el autoconocimiento, la responsabilidad y las medidas sociales han contribuido a hacer una vida más segura, más atenta en la promoción del individuo, su nutrición, el cuidado de la salud, el bienestar psicológico: todo ello ha favorecido la sostenibilidad de la vida.

Declarados estos principios, centraré mi reflexión en la vertiente biomédica como generadora y aseguradora, no única pero sí muy importante, de la salud física y de la salud mental del individuo con síndrome de Down (no confundir salud mental con discapacidad intelectual).

2. EL PAPEL DE LA PROFESIÓN SANITARIA

Desde la perspectiva estrictamente biomédica, son tres los acontecimientos que marcaron la moderna iluminación del síndrome de Down:

- a) el descubrimiento de que era originado por la presencia de un cromosoma 21 extra,
- b) la organización y listado de los problemas médicos que lo acompañan desde el nacimiento,
- c) la identificación de los genes presentes en el cromosoma 21.

Una primera consecuencia inmediata fue el acuerdo de médicos comprometidos para organizar y dar a conocer los problemas de salud más comunes en el síndrome de Down: un listado sencillo de patologías dirigido a neonatólogos y pediatras para que las tuvieran en cuenta en la exploración y posible tratamiento. Así fue como se iniciaron las primeras reuniones de especialistas interesados, de las que surgieron:

- a) la formulación de los programas y diccionarios de salud que se han ido enriqueciendo con los años (Corretger et al., 2008; Down España, 2021),
- b) la aparición de los primeros profesionales sanitarios que dedicaban parte de su tiempo a conocer con más rigor y atender el síndrome de Down. Son de destacar el Down Syndrome Medical Interest Group que empezó a agrupar a profesionales en Estados Unidos y a ofrecer reuniones más o menos periódicas en las que se discutía y analizaba la patología, y el Instituto Jérôme Lejeune en París que, bajo la dirección del descubridor de la trisomía, se especializó en el estudio e investigación de la diversa problemática y acogía a visitantes de todo el mundo. El mundo médico del síndrome de Down pertenecía mayoritariamente a pediatras y genetistas clínicos, dada la corta vida de los individuos.

Paralelamente a estos primeros brotes de interés por una cierta especialización médica había surgido el gran movimiento social que promovió el protagonismo de las familias: arrebataron a los niños con síndrome de Down de las instituciones donde se alojaban; querían criarlos, atenderlos y educarlos en su casa, dentro de la familia. Así se dio entrada al gran movimiento familiar asociativo vinculado al síndrome de Down que se fue expandiendo por todo el mundo. Este movimiento familiar y asociativo impulsó de manera decisiva el desarrollo educativo desde los primeros años de vida, que tanta importancia habría de tener en la formación cabal de la persona. Pero ciñéndonos al mundo de la medicina, la toma de conciencia de las familias influyó

extraordinariamente en el comportamiento de la clase médica. Muy pronto se estableció la sinergia entre ambas entidades. Sirva como ejemplo el nacimiento de los servicios de atención temprana que, al menos en España, fueron iniciados en servicios de pediatría hospitalaria con el concurso de fisioterapeutas y otros profesionales que enriquecieron la visión global de la atención prestada. Pero que fueron también exigiendo el concurso y la actuación de los padres y familiares en dichos programas, inyectando en ellos el principio de que debían ser los principales ejecutores de una auténtica atención temprana.

La dinámica creada ‘médico-familia-asociación’ fue imparable y las exigencias se incrementaron en cantidad y calidad. La visión y el seguimiento atentos al niño con síndrome de Down iban revelando los problemas de salud inherentes, que hoy llamamos comorbilidades, para los que se exigía remedio médico. ‘Mi hijo no oye bien’. ‘Mi hijo no ve bien’. ‘Mi hijo no pisa bien’. ‘Mi hijo tiene mocos permanentes’. ‘Mi hijo tiene catarros con frecuencia, algunos graves’. ‘Mi hijo no mete la lengua’. ‘Mi hijo no traga bien’. ‘Mi hijo no contacta y se balancea’. ‘Mi hijo no habla’. ‘Mi hijo no obedece a las órdenes’. ‘Mi hijo se escapa’. ‘Mi hijo ...’. Todo un conjunto de problemas tanto de salud física como de comportamiento, que llegaban a las consultas pediátricas de los centros de salud provocando una mezcla de perplejidad y desbordamiento. Los pediatras no habían recibido formación sobre el síndrome de Down, sobre su problemática y la manera de gestionarla, y mucho menos sobre las perspectivas en la evolución de esas vidas. Había soluciones para determinados problemas que estaban a su alcance, pero no para otros. Y, en definitiva, no podían “curarlo con unas pastillas o unas inyecciones”. Carecían de instrumentos, porque los instrumentos para solucionar muchos de los problemas y enriquecer la vida estaban en manos de otros profesionales. Y más de una vez hubimos de oír una desafortunada respuesta en forma de pregunta: ‘¿Total, para qué?’.

Era preciso que los médicos cobraran conciencia de su limitación intrínseca, pero que, al mismo tiempo, se convencieran de que su papel cobraba extraordinaria importancia: centrarse en mantener la mejor salud posible de los individuos con síndrome de Down con la ayuda de los programas de salud específicos; porque eso permitiría que recibieran y respondieran en las mejores condiciones a las intervenciones y actuaciones

específicas que habrían de ser gestionadas por otros profesionales en esa tarea ardua y paciente de promover el desarrollo y los aprendizajes.

Las soluciones aplicadas son diversas. Unas veces son los médicos de asistencia primaria quienes actúan siguiendo las pautas de los programas, gestionando referencias o pases a especialistas si lo consideran necesario. Otras veces son las instituciones quienes seleccionan a médicos generales y especialistas comprometidos, y los recomiendan a sus asociados. Los resultados, en conjunto, son visibles y positivos en una gran proporción. Es evidente la mejoría que se ha conseguido en la salud física conforme los niños han ido creciendo y superan la adolescencia (Darlymple et al., 2021). Se generalizó el diagnóstico y tratamiento de las comorbilidades congénitas, se generalizaron las revisiones periódicas que detectaban los inicios de ciertas patologías de comienzo sutil y solapado (problemas de refracción, hipotiroidismo, celiaca, apneas del sueño, higiene dental, ¿qué niño no lleva sus gafitas?, etc). Pero la experiencia acumulada muestra limitaciones y carencias que es preciso señalar y comentar.

Es una realidad comprobada que no todos los profesionales de los servicios sanitarios conocen los programas de salud, y aun conociéndolos no los siguen (Pace et al., 2011; Skotko et al., 2013). Ni todos están preparados o dispuestos a manejar situaciones en las que el paciente tiene discapacidad intelectual y problemas de comunicación. O aducen las manifestaciones complejas de conducta a que “tiene síndrome de Down” sin percatarse de que es un problema añadido que debe ser analizado en sí mismo y tratado. Dada la diversidad de comorbilidades que acompañan al síndrome de Down y que se pueden dar en un mismo paciente, no es infrecuente que haya de ser revisado por diversos especialistas y ser sometido a variadas exploraciones, con todo lo que eso supone de desgaste, cansancio, costo en tiempo, alteraciones en el programa diario y en el calendario del interesado y su cuidador. En los muchos países en que la asistencia sanitaria no está cubierta económicamente de forma generalizada, el dispendio económico impide a las familias acudir con la frecuencia que debieran.

Es también cierto, por otra parte, lo difícil que resulta mantenerse actualizado en la vertiente de las patologías que pueden acompañar a la realidad humana del síndrome de Down, un síndrome que, para los médicos en general, es infrecuente. ¿No cabría hablar, pues, en términos de una especialidad?

3. LA NECESIDAD DE LA ESPECIALIZACIÓN

A la vista de lo expuesto hasta aquí, no es de extrañar que hayan surgido unidades especializadas, las llamadas clínicas síndrome de Down: unas veces autónomas, otras veces vinculadas a servicios o departamentos hospitalarios; y algunas, modernamente, agrupadas mediante sistemas virtuales (Joslyn et al., 2020; Merker et al., 2018; Santoro et al., 2018; Ezeonwu, 2018). En ellas, los profesionales –de la medicina, enfermería, psicología, psiquiatría– se comprometen voluntariamente a conocer y tratar la patología que acompaña al síndrome. De esta forma, el protagonista y su familia acceden a un territorio, de alguna manera, más familiar en donde el trato y la comunicación obedecen y se adaptan a una realidad bien conocida. Y la interconsulta entre especialistas queda asegurada y adaptada, en tiempo y forma, a las necesidades del usuario.

Los especialistas señalan dos datos que han hecho cambiar la perspectiva de la atención sanitaria:

- a) la prolongación de la vida de la persona con síndrome de Down, y
- b) la intensidad y el dinamismo con que ha crecido la investigación clínica en los últimos años (Moldenhauer y Real de Asúa, 2022).

Hasta hace unos años era el mundo de la pediatría el que atendía al niño, al adolescente y al joven adulto; ahora son los profesionales sanitarios que atienden a la población adulta quienes se han de hacer cargo del adulto con síndrome de Down. Esta transición en el modo de asistencia no está siendo nada sencilla y, en ocasiones, llega a ser traumática cuando la carencia de conocimientos y experiencia en el trato se convierte en un grave obstáculo para el interesado y su familia (Peteres et al., 2022). Las condiciones de la persona cambian sustancialmente: en su modo de vida, en sus necesidades, en la patología comórbida que ya no es la del niño sino la del adulto, la cual, entre otras características, muestra la problemática propia de un envejecimiento precoz con un alto riesgo de evolucionar hacia la enfermedad de Alzheimer (Jensen y Davis, 2013; Jensen et al., 2021; Santoro et al., 2021; Cabrera et al., 2022; Carmona-Iragui y Fortea, 2022).

Quien siga de cerca la literatura médica mundial sobre el síndrome de Down es consciente del salto cualitativo que la investigación clínica ha experimentado en los últimos años (Bull et al.,

2022; Capone et al., 2018, 2020; Moldenhauer y Real de Asúa, 2022). No es que la investigación básica haya cedido en su empeño por desenmascarar las múltiples incógnitas que se ocultan en la patogenia del síndrome, pero la presión asistencial ejercida por la patología comórbida y la sustancial mejoría en la calidad de vida de los adultos, que demanda nuevas exigencias, han motivado al colectivo clínico a afinar diagnósticos y esmerarse en encontrar los mejores tratamientos. Al mismo tiempo, el mundo de los modelos animales del síndrome de Down ha despertado el desarrollo de ensayos clínicos cuyas condiciones de credibilidad exigen una metodología clínica muy rigurosa (Baumer et al., 2022). Fruto de todo este trabajo ha sido también el descubrimiento de nuevos cuadros patológicos, que pueden ser debidos a la colisión entre una fragilidad biológica a veces no suficientemente ponderada, por encubierta, y un mundo cada vez más estresante, exigente, desinhibido y complejo; la consecuencia se expresa en ocasiones en una alteración de la salud mental en forma de regresión, ansiedad, reacciones depresivas y cuadros psicóticos (Flórez y Ortega, 2020a,b; Poumeaud et al., 2021; Ortega, 2022).

La salud de los adultos con síndrome de Down, a lo largo de sus muchos años, es buena en general. Pero las comorbilidades acechan y exigen ser afrontadas; los padres ya no viven o están en condiciones difíciles de salud y energía, lo que exige la presencia y atención de nuevos cuidadores; el envejecimiento precoz obliga a extremar la medicina preventiva. En definitiva: seguimos necesitando la presencia de la especialización concretada en personas y en entidades. De nuevo: ¿necesitamos las clínicas síndrome de Down?

Ciertamente, allá donde se reúnen grupos de profesionales sanitarios comprometidos y empoderados para mantener inteligentes intercambios entre sí y con organizaciones privadas y públicas, están generando modelos de acción, revisión permanente de programas, provisión de recursos y mecenazgo, liderazgo en el diálogo con los poderes públicos (Capone et al., 2018, 2020; Tsou et al., 2020; Hendrix et al., 2021): son auténticas puntas de lanza que operan en beneficio de las personas con síndrome de Down.

Es evidente que cada país tiene sus propias características, recursos, sistemas de atención, condiciones de asistencia. Por tanto, desde la evidencia aquí expuesta de la necesidad de que la buena atención médica a las personas con síndrome de Down exige una especialización tanto a nivel personal como institucional —en

sus diversas variantes—, es preciso que las organizaciones locales, provinciales y nacionales analicen cuál es la mejor respuesta que pueden ofrecer y opten por los modelos más ajustados a sus posibilidades reales.

4. LA TERAPÉUTICA QUE NO ENSEÑAMOS A NUESTROS ESTUDIANTES DE MEDICINA

La especialización de un profesional puede tomar formas enormemente variadas, desde una dedicación completa y exclusiva que será más propia de los puestos directivos en organizaciones tipo clínica, hasta una dedicación a tiempo parcial pero firme dentro de su especialidad o disciplina profesional —médico de familia, psiquiatra, cardiólogo, neurólogo, diplomado de enfermería, odontólogo, psicólogo y un largo etcétera—. Lo que va a contar, en cualquier caso, es la solidez de la formación. Una formación que abarca, en este particular campo, no sólo el conocimiento frío y preciso del concreto proceso patológico, sino la profundización en la mirada al ser humano, a la persona a la que está explorando, analizando y ejecutando un tratamiento (Flórez et al., 2017).

Dirán que eso va implícito, “de oficio”, en la enseñanza a los futuros profesionales de la salud física o mental. No es cierto. En las facultades españolas no figura de forma explícita esa enseñanza dentro su currículo de materias. Existe en algunas de otros países. Cómo tratar a un paciente, cómo dialogar con su familia, cómo dar una noticia no deseada y difícil (Jackson et al., 2020), cómo explicar de manera sencilla y comprensiva lo que está sucediendo (Buckley et al., 2011), cómo contemplar la riqueza humana escondida detrás de una persona con discapacidad intelectual más allá de los simples rasgos visibles. No es sólo cuestión de los profesores, que también; son los propios libros de texto que al describir un síndrome se fijan sólo en los signos y síntomas sin penetrar en la riqueza interior del individuo. Y al abordar la terapéutica olvidan insistir en la necesidad de ofrecer la calidez de una mirada que conforte al individuo y a su familia.

Así lo expresa una estudiante de Medicina, hermana de un joven con síndrome de Down, al prepararse para un examen sobre una materia en la que estaba incluido ese síndrome:

Antes de nada, debo situar mi contexto. Mi nombre es Covadonga, tengo 24 años y soy la cuarta de ocho hermanos. Acabo de terminar la carrera de Medicina en la Universidad Complutense de Madrid y, como la gran mayoría de los futuros médicos de este país, este es mi año en el que debo preparar un examen de oposición llamado MIR (por Médicos Internos y Residentes), para poder obtener una plaza. Y, si todo va bien y alcanzo una determinada puntuación, podré elegir la especialidad que quiero para formarme en un Hospital.

Voy a mostrarte una carta que, realmente, escribí a modo de “autodefensa”. Un día de este verano de 2022 me tocaba estudiar Pediatría. Y en el tema correspondiente a “Cromosomopatías” (enfermedades debidas a alteraciones de los cromosomas) sentí que lo que leía no representaba a mi hermano con síndrome de Down, actualmente en su plenitud, y eso me exprimía un poco el corazón. Intenté estudiar ese día... pero no lo conseguía porque yo seguía dándole vueltas en mi cabeza a la misma idea y no era capaz de concentrarme. Total, que como sabía que si no lo escribía no me iba a sentir liberada, así lo hice. Además, tengo una foto de toda mi familia en mi escritorio y yo no dejaba de mirar a mi hermano Pillo (Felipe) y de pensarlo.

Felipe es el que va detrás de mí, es decir es el quinto, y ahora mismo tiene 21 años. Terminó el colegio este año y va a empezar un título propio en gestión comercial y auxiliar de floristería. De mi familia, unos compartimos la devoción por las ciencias de la salud (farmacia, enfermería, medicina...) y otros han encontrado su camino por la rama de las letras, la política, el derecho... Pero realmente a todos nos gusta mucho conocer, profundizar, filosofar, escribir... Y tenemos la mejor parte en la que Felipe es el cabecilla del grupo: que es que somos muy teatreros, nos gusta cantar y bailar a todas horas y hacer mucha piña.

La carta es la siguiente:

Querido Felipe:

Hoy me ha tocado estudiarte y he tenido la sensación de que se han olvidado de lo más importante, de aquello que más te caracteriza. Hoy me ha tocado estudiar a las personas con síndrome de Down y no te he encontrado del todo. Hoy me ha tocado estudiarte y te he echado en falta.

Porque allí donde leía "oblicuidad mongoloide de pliegues palpebrales" faltaba la aclaración de mirada cómplice, achinada, que cuanto más achatada es, más llena de picardía y de bondad. Porque allí donde especificaban "manchas de Bruschi" yo veo unos ojos verde-esmeralda repletos de puntitos dorados que hacen que, cuando te dignas a abrirlos, tengas los ojos y la mirada más bonita del mundo.

Había una lista interminable de adjetivos definitorios de gente como tú pero les faltaba plasmar la realidad del asunto. Allí donde escribían "macroglosia" yo me acuerdo de tu forma de sacar la lengua a modo burlón, allí donde ponían "surco simiesco" y "piel redundante" yo recuerdo tus manos ásperas y pequeñas que acarician mi rostro despacio y con especial cariño.

Allí donde remarcaban "malformaciones cardíacas asociadas" no se entiende qué es porque en vuestro corazón cabe todo el mundo, porque es un corazón tan grande y pleno que no deja a nadie atrás, un corazón diferente y que, por tanto, no puede ser igual al de los demás.

Nos han aclarado fervientemente que sois "la causa más frecuente de retraso mental grave" en los países desarrollados. Y yo me pregunto: ¿de qué tipo de inteligencia estamos hablando? Si supieran lo mucho, muchísimo, que aprendemos cada día de vosotros... Admiro y deseo vuestra inteligencia: tan humana, tan bella, tan sencilla. Tan arraigada a la naturaleza del ser humano que detecta al instante el dolor y la tristeza y no es capaz de no sufrirlas en sus propias carnes. Una inteligencia que no conoce la maldad, que acoge a todo ser vivo (humano, vegetal, animal...) y lo abraza con tantas ganas y fuerza que a veces te puede dejar sin respiración.

Y es así como yo, en este día de verano tan diferente, en la multitud de características que médicamente os definían, no te he encontrado, querido hermano. No he encontrado por ningún lado tu sonrisa picarona y tu risa sonora, tampoco tus cánticos a pleno pulmón, ni tus ronquidos que demuestran que te estás echando una señora siesta. No he reconocido tus pies, ni tus deditos separados, ni tu abrazo que tanto me calma y seca mis lágrimas. Me ha faltado tu alegría y empeño (tan testarudo a veces), tu pozo sin fondo para la comida y tu forma de andar. Me ha faltado todo lo que realmente os define y os hace diferentes, y he sentido la necesidad de escribirte, de definirte, de darte a conocer como lo que realmente eres en la vida, y no solo como todos esos rasgos que tan secamente me ha tocado estudiarme hoy.

Ojalá que todo el mundo tenga la oportunidad de conoceros (y estudiaros) como lo que realmente sois. Estoy plenamente segura que su visión (y la de esta sociedad) cambiaría. Gracias por enseñármelo de primera mano, te admiro profundamente (aunque nunca llegues a entenderlo).

Covadonga

BIBLIOGRAFÍA

- Alternak N. The ideology of neuroscience and intellectual disability: reconstituting the 'disordered brain'. *Disabil & Soc* 2014; 29: 1460-1472.
- Amor Pan, JR. Neurociencia, discapacidad intelectual y biopolítica. *Rev. Síndrome de Down* 2015; 32: 15-20.
- Baumer NT, Becker ML, Capone GT et al. Conducting clinical trials in persons with Down syndrome: summary from the NIH INCLUDE Down syndrome clinical trials readiness working group. *J Neurodevelop Disord*. 2022; 14:22
- Buckley SJ. De familias, médicos y personas con síndrome de Down. *Rev Síndrome de Down* 2011; 28: 27-33.
- Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, et al; AAP Council on Genetics. Health Supervision for Children and Adolescents with Down Syndrome. *Pediatrics*. 2022; 149(5): e2022057010
- Cabrera MJ, Haugen K, Krell K et al. Pre-visit concerns: What caregivers hope to address at a specialty clinic for Down syndrome. *Eur J Med Genet* 65 (2022) 104550.
- Capone GT, Chicoine B, Bulova P et al. Down Syndrome Medical Interest Group DSMIG-USA Adult Health Care Workgroup. Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: A systematic review toward the development of health care guidelines, Part I. *Am J Med Genet* 2018; 176A: 116–133. Disponible en: <https://www.sindromedownvidaadulta.org/no28-febrero-2018/articulos-no28-vida-adulta/sindrome-de-down-guia-de-salud-para-adultos/>
- Capone GT, Stephens M, Santoro S et al. Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG-USA) Adult Health Workgroup. Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: A systematic review toward the development of health care guidelines. Part II. *Am J Med Genet* 2020; 182A: 1832–1845.
- Carmona-Iragui M, Fortea J. La enfermedad de Alzheimer asociada al síndrome de Down. En: Flórez J. *La Vida Adulta en el Síndrome de Down*. Santander 2022: Fundación Iberoamericana Down21, pág. 365-390.
- Corretger JM, Casaldáliga J, Quiñones de la Torre E, Serés A, Trias K. 2008. *Su hijo con síndrome de Down: De la A a la Z. Guía práctica para padres de los aspectos médicos del síndrome de Down*. Molins del Rei: Editorial Escofet-Zamora. 236 pág.
- Darlymple 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 Practice* 2021; 0:1-7. doi:10.1136/archdischild-2020-319814. <http://ep.bmj.com/>
- Dierssen M. Neurociencia y repercusión biopolítica del conocimiento sobre la discapacidad intelectual. *Rev. Síndrome de Down* 2015;32: 21-24.
- Down España. 2021. Programa Español de Salud para Personas con Síndrome de Down: 2021.** Disponible en: https://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2021/10/PROGRAMA-SALUD_corr.pdf
- Ezeonwu MC. Specialty-care access for community health clinic patients: processes and barriers. *J Multidiscip Health* 2018;11, 109–119. <https://doi.org/10.2147/JMDH.S152594>.
- Flórez J. Discapacidad intelectual y neurociencia. *Rev. Síndrome de Down* 2015; 32: 2-14.
- Flórez J, del Cerro M, Pérez S. El estudiante de Medicina ante el síndrome de Down. *Rev Síndrome de Down* 2017; 34: 135-142.
- Flórez J, Ortega MC. El estrés en la persona con síndrome de Down. *Rev Virtual Down21*. 2020^a. Disponible en: <https://www.down21.org/revista-virtual/1777-revista-virtual-sindrome-de-down-2020/revista-virtual-julio-2020-n-230/3463-el-estrés-en-la-persona-con-sindrome-de-down.html>
- Flórez J, Ortega MC. *Regresión de origen desconocido en el síndrome de Down: Una nueva entidad*. Santander 2020b. Fundación Iberoamericana Down21, 94 pág.
- Hendrix JA, Amon A, Abbeduto L et al. Opportunities, barriers, and recommendations in Down syndrome research. *Transl Sci Rare Dis* 2021; 5(3-4): pp-129. doi: 10.3233/trd-200090.

- Jackson L, Cichon M, Kleinert H, Trepanier A. Cómo enseñar a estudiantes de Medicina a comunicar el diagnóstico de síndrome de Down: Utilidad de un programa educativo. *Rev Síndrome de Down* 2020; 37: 2-11.
- Jensen KM, Campagna EJ., Juarez-Colunga E et al. Low rates of preventive healthcare service utilization among adolescents and adults with Down syndrome. *Am J Prev Med* 2021; 60 (1), 1–12.
- Jensen KM, Davis MM. Health care in adults with Down syndrome: a longitudinal cohort study. *J Intellect Disabil Res* 2013; 57 (10), 947–958.
- Joslyn N, Berger H, Skotko BG. Geospatial analyses of accessibility to Down syndrome specialty care. *J Pediatr* 2020; 218, 146–150.
- King E, Remington M, Berger H. Family perspectives on gaps in health care for people with Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2022 <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62635>.
- Merker VL, Dai A, Radtke HB et al. Increasing access to specialty care for rare diseases: a case study using a foundation sponsored clinic network for patients with neurofibromatosis 1, neurofibromatosis 2, and schwannomatosis. *BMC Health Serv Res*. 2018; 18 (1), 668. <https://doi.org/10.1186/s12913-018-3471-5>.
- Moldenhauer F, Real de Asúa D. La atención médica y la promoción de la salud en adultos con síndrome de Down. En: Flórez J. *La Vida Adulta en el Síndrome de Down*. Santander 2022: Fundación Iberoamericana Down21, pág. 313-333.
- Ortega MC. La salud mental en la vida adulta de las personas con síndrome de Down. En: Flórez J. *La Vida Adulta en el Síndrome de Down*. Santander 2022: Fundación Iberoamericana Down21, pág.335-364.
- Pace JE, Shin M, Rasmussen SA. Comprender las actitudes de los médicos hacia las personas con síndrome de Down. *Rev Síndrome de Down* 2011; 28: 102-111.
- Peteres VJT, Bok LA, de Beer L et al. Destination unknown: Parents and healthcare professionals perspectives on transition from paediatric to adult care in Down syndrome. *J Appl Res Intellect Disabil* 2022; 1-9. DOI: 10.1111/jar.13015. Un amplio resumen en: <https://www.down21.org/downmediaalert/3735-downmediaalert-julio-2022-n-43.html#a2>
- Poumeaud F, Mircher C, Smith PJ et al. Deciphering the links between psychological stress, depression, and neurocognitive decline in patients with Down syndrome. *Neurobiol Stress* 2021; 14:100305. <https://doi.org/10.1016/j.ynstr.2021.100305>
- Santoro SL, Bartman T, Cua CL et al.. Use of electronic health record integration for Down syndrome guidelines. *Pediatrics* 2018; 142 (3), e20174119. <https://doi.org/10.1542/peds.2017-4119>.
- Santoro SL, Campbell A, Balasubramanian A et al. Specialty clinics for adults with Down syndrome: A clinical survey. *Am J Med Genet Part A*. 2021; 2021:1-11. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62169>.
- Skotko BG, Davidson EJ, Weintraub GS. Contributions of a specialty clinic for children and adolescents with Down syndrome. *Am J Med Genet* 2013; 161 (3), 430–437. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35795>.
- Tsou AY, Bulova P, Capone G et al. Global Down Syndrome Foundation Medical Care Guidelines for Adults with Down Syndrome Workgroup. Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. *JAMA* 2020; 324(15): 1543-1556. Un amplio resumen en: <https://www.sindromedownvidaadulta.org/wpcontent/uploads/2020/11/Recomendaciones-atencion-medica-adultos-sindrome-de-down.pdf>.

CAPÍTULO 2

Complicaciones médicas concomitantes en niños con síndrome de Down.

*F. Hickey, L. Maastricht, K. Wolter-Varmerdan,
D. Daniels, B. Herfindahl, K. Kelminson*

1. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) o trisomía 21 es la anomalía cromosómica más frecuente con una incidencia de uno por cada 772 nacimientos vivos (National Down Syndrome Society, 2022). Estas personas ofrecen un mayor riesgo de presentar complicaciones médicas concomitantes en comparación con la población general. Es crítica la identificación de estas condiciones o comorbilidades que incrementan su morbilidad y mortalidad, ya que muchos de estos problemas secundarios son prevenibles o tratables si se identifican de manera temprana (Valentini et al., 2021).

Los niños con SD, especialmente durante su etapa neonatal, sufren varias complicaciones que exigen una atención compleja y un seguimiento muy estrecho. Estos problemas incluyen la admisión en la unidad neonatal de cuidados intensivos si requieren oxígeno, dificultades en la alimentación, síndrome de distrés respiratorio y prematuridad (Hickey et al., 2017; Seither et al., 2021). Se ha apreciado hipertensión pulmonar persistente del recién nacido en el 12% de los pacientes, con una recurrencia de hipertensión pulmonar más adelante en su vida el 38% (Bush et al., 2018). Los problemas de alimentación, tanto en la etapa neonatal como pediátrica, pueden requerir apoyos de terapia alimentaria, como es la dependencia de una intubación mediante sonda de gastrostomía o nasofaríngea. Anteriores estudios han indicado que aproximadamente el 4% de los recién nacidos y el 8,9-12,2% de la población pediátrica con SD necesitan sondas gástricas (Hickey et al., 2017; Baumer et al., 2023). También se han descrito problemas de alimentación por causa de disfagia en la fase faríngea con aspiración y penetración profunda en la laringe, que fluctúan con la edad (< 6 meses=31,8%; 6-12 meses=51,3%), lo que hace más problemática su vigilancia.

Puesto que hay pocos estudios descritos en la literatura sobre las condiciones médicas concomitantes en los niños con SD que utilicen una muestra amplia con una lista completa de tales condiciones, las guías nacionales pediátricas para niños con SD en los Estados Unidos se han apoyado con frecuencia en estudios con una visión más estrecha en su búsqueda y un número pequeño de pacientes. Estos estudios se centran con frecuencia en el riesgo de una o unas pocas de las condiciones concomitantes y en las recomendaciones específicas de vigilancia de la Guía de la Academia Americana de Pediatría (AAP) (Kollman et al., 2021). Los estudios recientes han identificado una mayor incidencia de patología autoinmune (disfunción tiroidea, enfermedad celíaca, diabetes tipo I, artritis reumatoide) (Sullivan et al., 2017). En la tabla 1 se muestran las frecuencias de patología concomitante, recientemente descritas en la literatura (Hickey et al., 2023; Baumer et al., 2023; Hickey et al., 2017; Jackson et al., 2019). Las recientes publicaciones también han destacado la mayor incidencia de problemas médicos oftalmológicos como son las cataratas y el keratoconus, que dependen en gran medida de una identificación temprana con el fin de maximizar las mejores consecuencias (Imbornoni et al., 2010). Es importante señalar que la frecuencia descrita para ciertas patologías concomitantes ha variado de forma significativa según el método utilizado para su identificación. Por ejemplo, se ha identificado la enfermedad celíaca en el 9,8% de los niños con SD, si se utilizan los métodos rutinarios de cribado clínico, en comparación con sólo el 5% si se consulta la guía SD de la AAP, la cual sigue la estrategia de pruebas utilizada en la población pediátrica general en presencia de síntomas (Liu et al., 2020). Aunque algunos de estos estudios que analizan los problemas médicos concomitantes muestran las limitaciones que hemos señalado, sigue siendo crucial el destacar las frecuencias observadas, con el fin de completar o confirmar los datos expuestos en estos estudios anteriores.

Tabla 1. Frecuencias de complicaciones médicas en los niños con síndrome de Dow, según estudios anteriores

Problemas de oído/audición: 71,0 %
Defectos cardíacos: 58,3-64,3 %
Apnea obstructiva del sueño: 33,4-66,1 %
Problemas respiratorios: 45,6 %
Problemas de alimentación: 28,8-36,0 %
Hipertensión pulmonar: 21,5-28,3 %
Disfagia en fase faríngea con aspiración y/o penetración laríngea profunda: 51,3 %
Frecuencia de neumonía: 22,2 %
Laringomalacia: 5,9-7,0 %

Con el objetivo de prestar un apoyo a los pediatras y a otros médicos generales que atienden a esta población de pacientes, a menudo compleja desde el punto de vista médico, y el deseo de extender la calidad de vida y ampliar la esperanza de vida de las personas con SD, se han elaborado guías de recomendaciones médicas dirigidas a las peculiaridades de la edad pediátrica. Estas guías han existido de los 80's del pasado siglo y eran manejadas inicialmente por los pediatras y el Down Syndrome Medical Interest Group (Committee on-Genetics, 2001). Las guías SD de la AAP se publicaron inicialmente en 2001, y la última revisión se elaboró en 2022 (Bull et al., 2022; Feingold et al., 2001). Estas guías recomiendan la frecuencia con que se han de realizar las pruebas y controles a los niños con SD de manera universal: tiroides, audiolgía, oftalmología, ecocardiograma, los estudios de deglución por vídeo y y otros estudios específicos para ellos (Bull et al., 2022; Santoro et al., 2017; Van Cleve y Cohen, 2006). Estas guías han contribuido en la mejoría de la esperanza de vida, desde los 30 años en 1980 a los 60 en la actualidad (Glasson et al., 2016). Sin embargo, ya anteriores estudios han destacado la existencia actual de una brecha importante (0% a 79%) entre las guías SD y la adhesión o cumplimiento de estas exigencias en la población pediátrica (Ferguson et al., 2009; Santoro et al., 2014). Con independencia de este cumplimiento de las guías, es más probable que la patología concomitante de los niños con SD termine en consecuencias adversas si no se detectan y se abordan de forma temprana. Las clínicas pediátricas especializadas en SD ayudan a asegurar que los niños, adolescentes y adultos con SD reciban la

necesaria atención global y se mantengan actualizados gracias a las actuales guías de atención a su salud (Hickey et al., 2023).

Hasta donde sabemos, no se han publicado otros estudios que describan una gran muestra de más de 2000 pacientes pediátricos con SD a los que se les haya aplicado las actuales guías SD AAP (2020), y practicado las correspondientes pruebas durante los últimos 15 años en Estados Unidos. Por eso, nuestro objetivo en esta investigación ha sido identificar los patrones clínicos fenotípicos específicos, que son propios de la patología comórbida, así como sus complicaciones médicas, con el fin de mejorar la pronta identificación, basada en evidencias, y consiguiente atención a los niños y jóvenes adultos con SD.

2. MÉTODOS Y DISEÑO DEL ESTUDIO

El estudio fue aprobado por el Institutional Review Board of the University of Colorado School of Medicine, que determinó que quedaba exenta la necesidad de consentimiento informado. Revisamos retrospectivamente los datos de los registros médicos electrónicos hasta 2024 de los niños con SD, desde su nacimiento hasta sus 24 años. Todos ellos habían tenido una cita en el Anna and John J. Sie Center for Down Syndrome (SCDS) en el Children's Hospital Colorado (altitud 1609 m) entre noviembre 2010 y enero 2024. Esta clínica incluye consultas de referencia derivadas desde una gran región dentro (88%) y fuera (12%) de Colorado, abarcando los estados colindantes de New Mexico, Nebraska, Oklahoma, Kansas, Wyoming y Montana, así como algunas de todo el país. El 82% de los pacientes vistos en SCDS viven en zonas altas de > 1500 m. Todos los participantes cumplían los criterios de inclusión de tener un diagnóstico de SD y haber sido atendidos al menos una vez en una cita clínica.

2.1. Clínica

El diseño y funcionamiento de la SCDS ofrece una oportunidad única de recoger información médica y datos poblacionales en cada visita clínica para comprender mejor las necesidades de los pacientes, basándose en la revisión de sus registros médicos, exploración física, revisión de los registros médicos electrónicos y evaluación por parte de un gran equipo multidisciplinar de profe-

sionales especializados en el SD. Desarrollada en 2011, la SCDS es una clínica multidisciplinar de especialidades que proporciona evaluación, consulta y terapias para los niños y jóvenes adultos diagnosticados de SD, desde la fase prenatal de la vida hasta la edad de 24 años. Las clínicas SD más próximas se encuentran a una distancia de 600-1000 millas, por lo que, junto con la gran población de pacientes, la clínica ofrece un modelo de captación basado más en la población, que sirve a más del 88% de la población pediátrica del estado. Esta localización única ofrece también servicios a poblaciones Hispánicas/Latinas y de inmigrantes que se encuentran pobremente estudiadas y atendidas. La SCDS desarrolló una de las actuales más extensas bases de datos sobre comorbilidades de niños con SD en Estados Unidos, abarcando más de 2.300 pacientes pediátricos, evaluadas por dos pediatras y con un seguimiento de atención por parte de una enfermera titulada en una sola institución. Esta información clínica es vital para comprender no sólo la incidencia basada en la población de las distintas comorbilidades sino también para identificar con exactitud los rangos de referencia de datos de laboratorio, como los recuentos de células sanguíneas en el SD, que difieren de los de la población con desarrollo típico. Los profesionales que comprenden la complejidad de los pacientes con SD pueden desarrollar sus planes de atención bien dirigida, así como programar e implementar pruebas de rutina para enfermedades que tengan un alto riesgo en la población pediátrica, como es el caso de la enfermedad celíaca, proporcionando así un diagnóstico y un tratamiento más precoces (Harvey et al., 2022; Liu et al., 2020).

2.2. Participantes

Cada participante cumplió los criterios de inclusión de haber sido visto al menos una vez en el espacio de tiempo prescrito, tener entre 1 y 24 años, y tener el diagnóstico de SD. La distribución de nuestra población con SD es la siguiente: trisomía 21 por no disyunción: 90,8%; SD por translocación: 1,9%; SD mosaico: 1,8%; diagnóstico clínico por un especialista en SD, pero sin registro de prueba: 5,5%. Los pacientes fueron identificados a partir de la base de datos SCDS Clinical REDCap a través del Children's Hospital Colorado. Los datos demográficos de los 2.321 niños figuran en la tabla 2, señalando la muestra de población de Colorado y la de otras localizaciones.

Tabla 2. Datos demográficos de los participantes

		Nacidos en Colorado		No nacidos en Colorado	
Resultados		n	% (en Colorado)	n	% (fuera de Colorado)
Total		1993	85,9	328	14,1
Género	Mujer	908	45,6	151	46,0
	Varón	1.085	54,4	177	54,0
Raza	Indio americano/ Nativo de Alaska	10	0,5	2	0,6
	Asiático	50	2,5	7	2,1
	Negro o americano africano	104	5,2	7	2,1
	Más de una raza	92	4,6	10	3,0
	Nativo hawaiano o de islas del Pacífico	2	0,1	0	0,0
	Otras	320	16,1	20	6,1
	Desconocida	101	5,1	26	7,9
	Blanca	1.314	65,9	256	78,0
Etnia	Hispana/Latina	669	33,6	49	14,9
	No hispana/latina	1.228	61,6	256	78,0
	desconocida	96	4,8	23	7,0

2.3. Recogida de datos

Se identificó a los niños a partir de la completa base clínica de datos de SCDS, que agrupa los datos clínicos de todos los pacientes vistos en el centro. Se recogieron los datos a partir de los registros electrónicos del hospital y de la visita al centro, y demás documentos aportados y completados por el director médico del centro y del director del programa para cada visita. Todos estos documentos contienen información demográfica específica de

cada paciente (raza, etnia, edad en la primera visita, idioma hablado en casa), historia prenatal y complicaciones, y la historia de todas las comorbilidades sufridas. Se revisaron todos los registros médicos electrónicos hasta 2024 en cada paciente, tanto por el equipo del estudio como por parte de pediatras especializados en desarrollo, analizando con detalle la demografía y las comorbilidades. Estas comprendieron la apnea obstructiva del suelo (AOS), las cardiopatías congénitas (CHD), las aspiraciones de alimentos y penetración profunda en la laringe, las anomalías estructurales de las vías respiratorias bajas (traqueomalacia, broncomalacia, el bronquio traqueal), la displasia broncopulmonar, los problemas gastrointestinales, los problemas de audición, los problemas de autoinmunidad, el autismo, diagnósticos neurológicos, estudio de la deglución, estudio del sueño y sus anomalías y disfunción tiroidea.

A los pacientes de la base de datos clínica se les asignó un número de identificación específico para el estudio, y fueron desidentificados antes de ser cargados en la base de datos del estudio. De la base de datos fueron obtenidos los datos demográficos, la historia de las comorbilidades y cualquier otro procedimiento médico, la historia prenatal y las complicaciones. La precisión en la recogida de datos fue certificada por el adjunto de investigación mediante revisión de la base de datos REDCap y una revisión retrospectiva del registro médico electrónico de cada paciente.

2.4. Definiciones clínicas

Se utilizaron los códigos de facturación diagnóstica y de los registros médicos electrónicos para identificar los diagnósticos clínicos de otras comorbilidades. Fue clasificada la aspiración y la penetración profunda en laringe tras el estudio fluoroscópico de deglución o documentado en el registro médico electrónico de un hospital visitado anteriormente. Se definió la neumonía recurrente por la historia de más de un episodio o por el registro previo de ese diagnóstico. El diagnóstico tiroideo requirió la presencia de un test positivo que exigiera tratamiento médico. Las anomalías oftalmológicas fueron definidas tras la exploración de un oftalmólogo. Las malformaciones gastrointestinales comprendieron: páncreas anular, atresia, estenosis y membrana duodenal, enfermedad de Hirschsprung, ano imperforado, estenosis pilórica

o anal, fistula gastroesofágica y malrotación. Se definió reflujo gastroesofágico si el diagnóstico estaba documentado en los registros médicos por un médico. Los problemas de alimentación en el periodo neonatal fueron definidos si requerían intubación enteral o gástrica. Se realizaron las pruebas de cribado de la enfermedad celíaca en todos los niños evaluados en la clínica a los 3-4 años de edad, en lugar de depender únicamente de los datos sintomáticos. Las cardiopatías incluyeron defectos del septo auricular, del septo ventricular, canal auriculoventricular, ductus arterial que requiriera corrección quirúrgica, arteria subclavia aberrante, alteraciones de la aorta (coartación de aorta), tetralogía de Fallot, anillo vascular, defectos valvulares (bicúspide, displasia, estenosis, etc.), defecto del septo auriculoventricular, defectos de las coronarias, anomalía de Ebstein, defectos en arterias o venas pulmonares y anomalías del ritmo cardíaco (p. ej., síndrome de Wolff-Parkinson-White).

2.5. Análisis estadístico

Se expresaron las características demográficas y clínicas en forma de medias, desviaciones estándar y frecuencias. Se identificaron y registraron las comorbilidades, y se calculó su riesgo relativo en los niños con SD. Para el análisis estadístico se utilizó el SPSS 28.0. Se utilizó el nivel α de 0,05 como nivel de significancia. En un análisis específico se omitieron los niños si la variable a analizar tuviera un valor “desconocido” “no hay datos”.

3. RESULTADOS

3.1. Información neonatal sobre el nacimiento

En conjunto, el 29,5% ($n = 623/2123$) de los pacientes con SD vistos en la clínica habían nacido prematuramente (por debajo de las 37 semanas [tabla 3]). El peso al nacer (en gramos) varió entre 1999 y por debajo (9,8%, $n=227$), 2000-2499 (17%, $n=395$), 2500-2999 (30,5%, $n=7079$ y 3000 o más (33,6%, $n= 781$). Se muestran también la edad materna al nacimiento y la etnia.

Tabla 3. Información sobre la historia de la maternidad y del nacimiento

Edad gestacional vs. peso en el nacimiento

		Pretérmino (36 semanas o menos)		A término (37 semanas o más)	
Resultados		% (dentro de la edad gestacional)		% (dentro de la edad gestacional)	
Peso al nacimiento (kg)	Total	623	29,5	1500	70,5
	1,99 o menos	194	31,1	33	2,2
	2,00-2,49	212	34,0	183	12,2
	2,50-2,99	142	22,8	565	37,7
	3,00 y más	75	12,0	706	47,3

Etnia vs. edad materna al nacimiento

Resultados		Hispano o Latino	% (dentro de la etnia)	Hispano o Latino	% (dentro de la etnia)
Edad materna al nacimiento	Total	689	31,9	1.364	63,1
	19 años o menos	52	7,5	30	2,2
	20-24	92	13,4	118	8,7
	25-29	118	17,1	229	16,8
	30-34	118	17,1	329	24,1
	35 o más	309	44,8	658	48,2

Las complicaciones en el recién nacido son frecuentes en los neonatos con SD. Como se aprecia en la tabla 4, se señala estancia en la unidad de cuidados intensivos, la necesidad de oxígeno o los problemas de alimentación entre otras. La mayoría de nuestros pacientes sufrieron una complicación del recién nacido, necesitando en su mayoría la admisión en la unidad de cuidados

intensivos tras el nacimiento (80%, n= 1856). La segunda complicación más frecuente fue un problema de alimentación que requirió la intubación enteral (49,7%, n=1153). Se dispuso de exploración auditiva en 1113 recién nacidos debido a las costumbres de la práctica anteriores a 1999 y a la falta de documentación de registros médicos en pacientes observados fuera de nuestro centro.

Tabla 4. Complicaciones médicas del recién nacido

Resultados	N (de los 2321)	%	Desconocidos
Estancia en la Unidad de cuidados intensivos	1856	80,0	1208
Oxígeno	1247	53,7	
Problema de alimentación	1153	49,7	
Intubación enteral	570	24,6	
Distrés respiratorio	342	14,7	
Hipertensión pulmonar persistente	292	12,6	
Convulsiones neonatales	8	0,3	
Cribado auditivo del recién nacido, normal	872	78,3	
Cribado auditivo del Recién nacido anormal	275	24,7	

3.2. Complicaciones médicas y comorbilidades

La estadística descriptiva fue realizada sobre la base de los 2321 pacientes para determinar las frecuencias de las complicaciones médicas de los pacientes tratados en nuestro centro (tabla 5).

Tabla 5. Complicaciones médicas en niños con síndrome de Down

Resultados	N (de los 2321)	%
Gastrointestinales	1743	75,1
Reflujo gastroesofágico	804	34,6
Problema de alimentación	982	42,3
Malformación GI	370	15,9
Necesidad de intubación NG	294	12,7
Necesidad de intubación G	16	0,7
Anomalías oftalmológicas	1632	70,3
Astigmatismo	790	30,4
Hiperopía	530	22,8
Estrabismo	477	20,6
Nistagmus	305	13,1
Ambliopía	278	12,0
Cataratas	107	4,6
Keratoconus	83	3,6
Cirugía nasolacrimal	174	7,5
Cirugía estrabismo	126	5,4
Sueño: realización de estudio	1330	57,3
Apnea obstructiva del sueño	1318	56,8
Edad en el diagnóstico (de 963) ^a		
Menos de 3 años	411	42,7
3-5 años	224	23,3
6-8 años	121	12,6
9-11 años	97	10,1
12-14 años	51	5,3
15-17 años	37	3,8
18+ años	22	2,3
Anomalías ORL		
Tonsilo y amigdalectomía	1123	48,4
Sondas PE	950	40,9
Laringomalacia	215	9,3
Supraglotoplastia	95	4,1
Tonsilectomía lingual	57	2,5
Audiología: audífonos	209	9,0
Diagnósticos autoinmunes	929	40,0

Hipotiroidismo	656	28,3
Edad en el diagnóstico (de 369) ^a		
Menos de 3 años	237	64,2
3-5 años	45	12,2
6-8 años	20	5,4
9-11 años	40	10,8
12-14 años	19	5,1
15-17 años	6	1,6
18+ años	2	0,5
Hipertiroidismo	45	1,9
Edad en el diagnóstico (de 32) ^a		
Menos de 3 años	3	9,4
3-5 años	12	37,5
6-8 años	3	9,4
9-11 años	8	25,0
12-14 años	3	9,4
15-17 años	1	3,1
18+ años	2	6,3
Diabetes	15	0,6
Enfermedad celíaca	140	6,0
Edad en el diagnóstico (de 115) ^a		
Menos de 3 años	10	8,7
3-5 años	30	26,1
6-8 años	25	21,7
9-11 años	17	14,8
12-14 años	18	15,7
15-17 años	13	11,3
18+ años	2	1,3
Alopecia	35	1,5
Artritis reumatoide juvenil	2	0,1
Anomalías neurológicas		
Autismo	157	6,8
Convulsiones	118	5,1
Espasmos infantiles	52	2,2
TDAH	76	3,3
Regresión	21	0,9

^a Edad concreta de diagnóstico de enfermedad celíaca (n=115); hipertiroidismo (n=32); hipotiroidismo (n=369); apnea obstructiva del sueño (n=963).

El detalle de las peculiaridades comórbidas cardíacas y pulmonares se expone en la tabla 6.

Tabla 5. Complicaciones médicas en niños con síndrome de Down

Resultados	N (de los 2321)	%
Cardiopatía congénita	1427	61,5
Defecto septo auricular	813	35,0
Defecto septo ventricular	582	25,1
Canal auriculo-ventricular	293	12,6
Otros defectos valvulares	281	12,1
Ductus arterial (DA) abierto: Cir.	235	10,1
DA abierto: No cirugía	788	34,0
Arritmias	137	5,9
Síndrome WPW	79	3,4
Otras arritmias	58	2,5
Bloqueos	25	1,1
Defectos aórticos	73	3,1
Coartación	37	1,6
Otros	36	1,6
Defectos arteria/vena pulmonar	72	3,1
A. subclavia aberrante	48	2,1
Tetralogía de Fallot	41	1,8
Defecto septo auriculo-ventricular	26	1,1
Defecto art. coronaria	22	0,9
Defecto anillo vascular	11	0,5
Anomalía de Ebstein	6	0,3
Otros defectos congénitos	79	3,1
Foramen ovale abierto	742	32,0
Complicaciones cardíacas		
Cardiopatía que requiere cirugía	1136	48,9
Hipertensión pulmonar	578	24,9
Marcapaso	26	1,1
Banda pulmonar	10	0,4
Diagnósticos pulmonares		
Disfagia	616	26,5
Aspiración	483	20,8
Penetración profunda en laringe	253	10,9
Neumonías frecuentes	461	19,9
Hipoxia/hipoxemia	390	16,8
Enfermedad pulmonar crónica	149	6,4
Asma, reactividad vías respiratorias	246	10,6
Traqueomalacia/broncomalacia	50	2,2

4. DISCUSIÓN, ANÁLISIS Y REFLEXIONES

Este estudio descriptivo y retrospectivo, llevado a cabo en una gran población, detectó el patrón fenotípico y la frecuencia de los problemas médicos concomitantes en recién nacidos y niños con SD que reciben atención médica en una gran clínica SD pediátrica. Gracias a la revisión en nuestra singular base de datos nos fue posible: a) identificar las tasas de incidencia con mayor precisión que con los registros médicos electrónicos, incluyendo las comorbilidades que por lo general no suelen ser documentadas o bien abordadas en la literatura, b) anticipar la atención neonatal, y c) comprender la importancia de una clínica SD pediátrica capaz de atender una población tan compleja.

Nuestros resultados destacan la importancia de anticiparse y prepararse para ofrecer una atención del mayor nivel tras el nacimiento de los bebés con SD. La incidencia de nacimientos pretérmino (36 meses o menos) en los bebés con SD es dos veces mayor que en los neonatos de la población típica (CDC, 2022). La mayoría de los recién nacidos con SD requieren una estancia en la unidad de cuidados intensivos (80%) con una media de estancia de 4 días (Baumer et al., 2023). Se recomienda el apoyo del que se dispone en estas unidades para atender adecuadamente a los recién nacidos con SD que con frecuencia necesitan un suplemento de oxígeno (53,7%) y la colocación de una sonda gástrica o no gástrica (24,6%, junto con otras intervenciones para tratar el distrés respiratorio (14,7%) y la hipertensión pulmonar persistente (12,6%). Nuestros resultados amplían los anteriores hallazgos de nuestra clínica (2017) en relación con la población neonatal: una estancia en intensivos tras el nacimiento (70,6%), y un cuarto de pacientes con necesidad de recurrir a la intubación enteral para su alimentación (Hickey et al., 2017). Nuestro anterior estudio en el centro indica también que, tras dar el alta hospitalaria después del nacimiento, los bebés de seis meses o menos se enfrentan frecuentemente con problemas de alimentación, como la aspiración o la penetración laríngea (Jackson et al., 2019). A la vista de un número tan alto de nacimientos prematuros, los bebés con un peso en el nacimiento inferior a los 1999 g, y los que necesitan apoyo respiratorio o nutritivo, requieren un nivel III de enfermería (Chlidren's Hospital Colorado, 2024).

Nuestra amplia muestra identificó las anormalidades cardiovasculares de esta población. Si bien nuestros resultados confirman hallazgos previos, con el 61,5% de diagnóstico de cardiopatías congénitas, la literatura anterior informa predominantemente sobre las categorías más corrientes de cardiopatías congénitas (Baumer et al., 2023; Bull et al., 2022; Hickey et al., 2017; Hickey et al., 2023; Stallings et al., 2021; Heinke et al., 2021). Nuestros resultados destacan que aproximadamente la mitad de todos los niños con SD (48,9%) requieren corrección quirúrgica de sus problemas cardíacos. Además, señalan cardiopatías específicas que no suelen ser descritas en la literatura, como el síndrome Wolf-Parkinson-White (3,4% en comparación con el 0,1-0,3% en la población con desarrollo típico), y la anomalía de Ebstein (0,3% comparado con 0,002%-0,007%). Los actuales estudios sobre estos problemas en los pacientes pediátricos sin SD indican que el seguimiento constante es crucial para su supervivencia. Se conoce que el síndrome WPW ocasiona arritmias silentes y repentinas paradas cardíacas, especialmente en los pacientes más jóvenes (Cain et al., 2013; Tsao y Deal, 2013). La anomalía de Ebstein también provoca, entre otros problemas, arritmias ventriculares y parada cardíaca mortal (Holst et al., 2019). En nuestros pacientes clínicos, el 23% (n=3/13) de las muertes registradas se debieron a causas de carácter cardíaco, lo que refuerza la importancia de seguir investigando en esta línea.

Los diagnósticos pulmonares conforman una de las causas más frecuentes de mortalidad en los niños y adultos jóvenes con SD (Yang et al., 2002; McDowell y Craven, 2011). Nuestros resultados confirman esta idea y siguen mostrando la alta incidencia de esta morbilidad. La laringomalacia no sólo está asociada con los temas de alimentación o deglución, sino que puede también contribuir a la mayor incidencia de problemas pulmonares (Jackson et al., 2019; Landry y Thompson, 2012). Aproximadamente, un tercio de estos pacientes requieren apoyo más especializado por parte de una clínica aerodigestiva con evaluación endoscópica de tres áreas: pulmonar, gastrointestinal y ORL, que permite identificar frecuentemente las anomalías. Nuestros resultados también subrayan que la incidencia de los problemas de alimentación (42,3%) en los niños y adultos jóvenes con SD es superior a la descrita anteriormente, incluida la disfagia (26,5%). Esta comorbilidad va asociada a la neumonía y otros problemas respiratorios, cau-

sas comunes de la mortalidad en esta población (Jackson et al., 2019). Se apreciaron frecuentes neumonías en los niños (19,9%), aumentando el riesgo de otros diagnósticos pulmonares, como son la hipoxia, la enfermedad pulmonar crónica, la hipertensión pulmonar y la patología pulmonar reactiva (Bush et al., 2018). Las comorbilidades de carácter pulmonar impactan de manera importante sobre la salud y el desarrollo de estos niños y jóvenes, indicando así la necesidad de investigar en el futuro sobre la identificación de posibles biomarcadores y de estrategias diagnósticas tempranas (Bush et al., 2019).

Los resultados aquí mostrados configuran los datos obtenidos en la más extensa población de niños con SD en Estados Unidos, descritos en la literatura. El especial tamaño de la muestra amplía nuestro conocimiento del especial y característico fenotipo de estos niños. Muchos de los pacientes vistos en nuestro centro tienen un diagnóstico relacionado con la autoinmunidad (40,0%). Así aparecen: hipotiroidismo (28%), enfermedad celíaca (6%) y alopecia (1,5%). Utilizando esta más extensa muestra, nuestros resultados indican una incidencia superior a la descrita anteriormente para el hipotiroidismo (2,0%-27,3%), celíaca (1,0-9,8%) y problemas autoinmunes en general (36,9%-38,5%) (Baumer et al., 2023; Bull et al., 2022; Hickey et al., 2017; Chicoine et al., 2021; Hickey et al., 2023 Liu et al, 2020). Se indica la necesidad de realizar el cribado celíaco de forma regular debido a la significativa presentación asintomática y a su incrementada relación con otras enfermedades autoinmunes.

Nuestros resultados abordan también otras varias comorbilidades de reciente interés que no suelen estar bien documentadas y descritas de forma completa en la literatura. Una de ellas es el keratoconus. Este estudio es uno de los primeros en identificar su frecuencia (3,6%) dentro de una gran población de niños y jóvenes con SD. Esta estimación es por lo bajo, ya que no se exploró en todos los pacientes. Resulta crucial conseguir una mayor comprensión de esta patología ya que su temprano diagnóstico y tratamiento impactan sobre la progresión de la enfermedad, consiguiendo en algunos casos la recuperación de la visión (Kristianslund y Drolsum, 2021). Nuestros resultados muestran también que la actividad sistemática de nuestra clínica SD en 2011 ha aumentado la identificación de incluso enfermedades bien estudiadas como son la disfagia, las frecuentes

enfermedades pulmonares y las apneas obstructivas del sueño (Hickey et al., 2013; Hickey et al., 2017). Gracias a esta investigación clínica, podemos seguir elaborando una descripción más precisa de las patologías concomitantes que afectan a niños y jóvenes con SD, así como conseguir para los cuidadores y profesionales sanitarios una mejor identificación y capacidad para atender a esta especial población.

En la actualidad existen sólo 77 clínicas especializadas en SD en toda la nación, para atender a una población de unos 400.000 individuos que actualmente viven en Estados Unidos (Global Down Syndrome Foundation, 2018). De estas clínicas, 42 se centran en la población pediátrica. Estas clínicas especializadas ayudan a mejorar el bienestar de los niños y jóvenes al asegurar que los individuos se mantengan actualizados en el seguimiento de las guías de salud al acudir a las clínicas con nuevas pruebas de laboratorio y de imagen. Muchas de las clínicas SD pueden también ayudar a que los individuos establezcan su adecuado tratamiento médico, sean aconsejados sobre la intervención temprana, los servicios de terapia y conducta, el apoyo de recursos financieros y las intervenciones educativas, así como ofrecer educación sobre los pacientes con SD a sus PCPs tras haberse llevado a cabo la pertinente consulta. Ante la actual lista de problemas médicos comórbidos y las recomendaciones de las correspondientes consultas, es importante disponer de clínicas especializadas que comprendan el conjunto de problemas médicos a los que se enfrenta esta población y aseguren que las familias se mantengan fieles a las recomendaciones de las guías AAP DS.

Los estudios anteriores han insistido en la importancia de mantenerse adheridos a las Guías AAP DS, junto con el impacto positivo que una clínica pediátrica SD ejerce sobre la adhesión del paciente a estas guías (Hickey et al., 2023). Nuestra investigación desde nuestro primer artículo publicado en 2017 ha germinado también en cuatro artículos referenciados en las más recientes Guías AAP DS de 2022. En conjunto, la implementación de estas Guías ha contribuido al aumento en la esperanza de vida de los individuos con SD, de vivir hasta sus 30's en 1980 a vivir actualmente hasta sus 60's (Glasson et al., 2016; Hickey et al., 2023).

Las clínicas SD también financian a las instituciones con las que están afiliadas mediante las referencias y consultas que hacen a los otros servicios dentro del hospital a través de evaluaciones,

análisis, cirugías, pruebas de imagen, etc. Pese a ello, el beneficio que reportan estas clínicas SD es, muy probablemente, subestimado (Hickey et al., 2023; VanZant y Vellody, 2023). Nuestros resultados no sólo continúan apoyando la importancia de una clínica SD especializada, sino que sirven también para dirigir recomendaciones y prácticas clínicas en el mejor servicio a los niños y jóvenes con SD. Adicionalmente, aportan recomendaciones al AAP DS para que modifique algunas recomendaciones que incluyan determinados diagnósticos señalados por las clínicas SD, como son los referidos a la enfermedad celíaca, el keratoconus y la laringomalacia, que dependen de una temprana identificación y tratamiento para conseguir los mejores resultados.

Hubo limitaciones en este estudio, inherentes a la naturaleza de toda revisión retrospectiva. Puesto que se trató de un análisis de observaciones, no pudimos controlar los parámetros que pueden haber influido en los resultados. Aunque esencialmente abarcador, el estudio se limitó a revisar los registros médicos electrónicos y la documentación histórica de las visitas a nuestra clínica SD. Aunque exista la posibilidad de inconsistencias en los registros médicos y los informes de evaluación de las exploraciones y pruebas, todos los datos fueron revisados tanto por el equipo del estudio como por un pediatra especializado en desarrollo con experiencia concreta en las personas con SD. Además, el 82% de todos los pacientes de nuestro Centro SD viven en poblaciones a > 1500 m sobre el nivel del mar, y estudios anteriores han observado que lecturas medias de SpO₂ tomadas de recién nacidos a, o por encima de los 6800ft eran significativamente menores que a los 4498ft (Ravert et al., 2011). En consecuencia, esto puede haber aumentado la incidencia que hemos descrito de ciertos problemas como las necesidades de oxígeno de los recién nacidos, las apneas obstructivas del sueño y la hipertensión pulmonar. Se necesitan nuevos estudios que analicen la prevalencia y presentación fenotípica de estos problemas a nivel del mar. Siendo un centro principal de referencia, puede inducir a la existencia de un sesgo en la muestra, aunque nuestra amplia representación en el estado, con 88% de los niños con SD, indica que la muestra tiene una base poblacional.

5. CONCLUSIÓN

Los niños con SD tienen un riesgo significativamente más alto de presentar comorbilidades, mortalidad y complicaciones médi-

cas que el resto de la población pediátrica, especialmente en el período neonatal. Mediante el análisis de una amplia muestra de más de 2.300 pacientes pediátricos con SD, aplicando las actuales guías AAP DS que recomiendan las prácticas de evaluación durante los últimos 15 años en los Estados Unidos, hemos podido identificar con mayor precisión los patrones clínicos fenotípicos, específicos de esta población. Teniéndolos en cuenta, los datos de estos resultados permiten mejorar la identificación temprana basada en la evidencia, la intervención, y las medidas de atención que se han de prestar a los niños con SD, desde su infancia hasta su primera etapa de vida adulta.

BIBLIOGRAFÍA

- Baumer NT, Hojlo MA, Pawlowski KG et al. Co-occurring Conditions in Down Syndrome: Findings from a Clinical Database. *Am J Med Genet Part C: Seminars in Medical Genetics* 2023; 193, e32072.
- Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW, and Council on Genetics. Health Supervision for Children and Adolescents with Down Syndrome. *Pediatrics* 2022; 149, no. 5: e2022057010.
- Bush D, Galambos C, Ivy DD et al. Clinical Characteristics and Risk Factors for Developing Pulmonary Hypertension in Children With Down Syndrome. *J Pediatr* 2018; 202: 212–219.
- Bush D, Wolter-Warmerdam K, Wagner BD et al. Angiogenic Profile Identifies Pulmonary Hypertension in Children with Down Syndrome. *Pulmon Circulat* 2019; 9, no. 3: 2045894019866549.
- Cain N, Irving C, Webber S et al. Natural History of Wolff-Parkinson-White Syndrome Diagnosed in Childhood. *Am J Cardiol* 2013; 112(7): 961–965.
- CDC. 2022. *Preterm Birth*. Accessed 14 March 2024.
- Chicoine B., Rivelli A, Fitzpatrick V et al. Prevalence of Common Disease Conditions in a Large Cohort of Individuals with Down Syndrome in the United States. *J Patient-Centered Res Rev* 2021; 8(2):86–97.
- Children's Hospital Colorado, 2024. *NICU Levels*.
- Committee on Genetics. Health Supervision for Children with Down Syndrome. *Pediatrics* 2001; 107(2): 442–449.
- Feingold M, Geggel RL, Marino B et al. Health Supervision for Children with Down Syndrome. *Pediatrics* 2001; 108(6): 1384–1385.
- Ferguson MA, Mulvihill JJ, Schaefer GB et al. Low Adherence to National Guidelines for Thyroid Screening in Down Syndrome. *Genet Med* 2009; 11(7): 548–551.
- Glasson EJ, Jacques A, Wong K et al. Improved Survival in Down Syndrome Over the Last 60 Years and the Impact of Perinatal Factors in Recent Decades" *J Pediatr* 2016; 169: 214–220.
- Global Down Syndrome Foundation. 2018. *Down Syndrome Medical Centers in the U.S.* Accessed 14 March 2024.
- Harvey S, Wolter-Warmerdam K, Hickey F et al. Blood Counts in Children with Down Syndrome. *Pediatr Blood Cancer* 2022; 69, no. 12:e30002.
- Heinke D, Isenburg JL, Stallings EB et al. Prevalence of Structural Birth Defects Among Infants with Down Syndrome, 2013–2017: A US Population-Based Study.

- Birth Defects Res* 2021; 113(2):189–202.
- Hickey F, Wolter-Warmerdam K, Hickey E et al. Pediatric Comorbidities and Medical Complications Identified in Children with Down Syndrome. *J Down Syndr Chrom Abnormal* 2017; 124(3): 1115.
- Hickey F, Wolter-Warmerdam K, Winders P et al. Ten-Year Impact of a Down Syndrome Pediatric Clinic. *J Policy Practice Intellect Disabil* 2023; 20(4): 371–379.
- Holst KA, Connolly HM, Dearani JA. Ebstein's Anomaly. *Methodist DeBakey Cardiovasc J* 2019; 15(2): 138–144.
- Imbornoni LM, Wise RE, Taravella MJ et al. Keratoconus and Corneal Morphology in Patients with Down Syndrome at a Pediatric Hospital. *J Am Associat Pediatr Ophthalm Strab* 2020; 24(3): 140.e1.
- Jackson A, Maybee J, Wolter-Warmerdam K et al. Associations between Age, Respiratory Comorbidities, and Dysphagia in Infants with Down Syndrome. *Pediatr Pulmonol* 2019; 54(11): 1853–1859.
- Knollman PD, Heubi CH, Wiley S et al. Demographic and Clinical Characteristics Associated with Adherence to Guideline-Based Polysomnography in Children with Down Syndrome. *Otolaryng Head Neck Surg* 2021; 164(4): 877–883.
- Kristianslund O, Drolsum L. Prevalence of Keratoconus in Persons with Down Syndrome: A Review. *BMJ Open Ophthalmol* 2021; 6(1): e000754.
- Landry AM, Thompson DM. Laryngomalacia: Disease Presentation, Spectrum, and Management. *Int J Pediatr* 2012, no. 1: 753526.
- Liu E, Wolter-Warmerdam K, Marmolejo J et al. Routine Screening for Celiac Disease in Children with Down Syndrome Improves Case Finding. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2020; 71(2): 252–256.
- McDowell KM, Craven DI. Pulmonary Complications of Down Syndrome During Childhood. *J Pediatr* 2011; 158(2): 319–325.
- National Down Syndrome Society. 2022. *Down Syndrome Facts*. Accessed 14 March 2024.
- Ravert P, Detwiler TL, Dickinson JK. Mean Oxygen Saturation in Well Neonates at Altitudes Between 4498 and 8150 Feet. *Adv Neonatal Care* 2011; 11(6): 412–417.
- Santoro SL, Yin H, Hopkin RJ. Adherence to Symptom-Based Care Guidelines for Down Syndrome. *Clin Pediatr* 2017; 56(2): 150–156.
- Seither K, Tabbah S, Tadesse SG, Suhrie KR. Neonatal Complications of Down Syndrome and Factors Necessitating Intensive Care” *Am J Med Genet Part A* 2021; 185(2): 336–343.
- Stallings EB, Isenburg JL, Heinke D et al. Co-Occurrence of Congenital Anomalies by Maternal Race/Ethnicity Among Infants and Fetuses with Down Syndrome, 2013–2017: A US Population-Based Analysis. *Birth Defects Res* 2022; 114(2): 57–61.
- Sullivan KD, Evans D, Pandey A et al. Trisomy 21 Causes Changes in the Circulating Proteome Indicative of Chronic Autoinflammation. *Sci Reports* 2017; 7, no. 1: 14818.
- Tsao S, Deal BJ. Management of Symptomatic Wolff–Parkinson–White Syndrome in Childhood. *Progr Pediatr Cardiol* 2013; 35(1): 7–15.
- Valentini D, Di Camillo C, Mirante N et al. Medical Conditions of Children and Young People with Down Syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2021; 65(2): 199–209.
- Van Cleve SN, Cohen WI. Part I: Clinical Practice Guidelines for Children with Down Syndrome from Birth to 12 Years. *J Pediatr Health Care* 2006; 20(1): 47–54.
- Van Zant JS, Vellody K. Financial Impact of a Specialized Down Syndrome Clinic: Implications and Support for Institutional Support of Specialty Care Clinics.” *Am J Med Genet Part A* 2023; 191(3): 770–775.
- Yang Q, Rasmussen SA, Friedman JM. Mortality Associated with Down's Syndrome in the USA from 1983 to 1997: A Population-Based Study. *Lancet* 2002; 359(9311): 1019–1025.

Nota del Editor. Este estudio fue publicado con el título **Co-Occurring Medical Conditions in Over 2300 Children with Down Syndrome at a Down Syndrome Multispecialty Clinic**, en la revista **Journal of Intellectual Disability Research**, 2025;0:1-10. <https://doi.org/10.1111/jir.13257>

CAPÍTULO 3

Prioridades en la investigación y la atención clínica a niños con síndrome de Down, según el paciente y los cuidadores.

E. Taylor, A. Sommerfield, B. Frank, H. Wilcox, M. Rajarathnan, E. Rice, B. Sheil, C. Hughes, N. Schwagermann, B.S. von Ungern-Sternberg

1. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) está causado por la presencia de una tercera copia del cromosoma 21 (Trisomía 21) (completo o parte de él), y lleva asociado un retraso del desarrollo junto con problemas de salud que incluyen, entre otros, cardiopatías congénitas, problemas orofaríngeos y vías respiratorias, mayor riesgo de infecciones, bajo tono neuromuscular (1). La investigación sobre el SD se extiende y abarca un amplio espectro de disciplinas médicas y científicas (2). Pese a ello, todavía existen lagunas científicas que actúan como barreras que obstaculizan la mejoría en su calidad de vida.

Se estima que en Australia viven 13.500 personas con SD, el 36% por debajo de los 20 años de edad (3, 4). A nivel mundial, las cifras varían: se estima que en USA vivían 200.000 personas con SD en el año 2010 (5), y 37.000 en Inglaterra y Gales (6). En una encuesta a personas con SD se apreció que el 86% desea nuevos tratamientos e intervenciones, pero el 64% jamás había participado en estudios de investigación (7).

Una investigación que esté dirigida por los pacientes y sus cuidadores resulta más integral, ya que define objetivos que son mutuos con los de investigadores y patrocinadores interesados en el tema del estudio (8). Va surgiendo el convencimiento de que paciente y cuidadores pueden desarrollar un abanico más amplio de prioridades en la atención sanitaria que complementen las de los profesionales (9). De hecho, la investigación dirigida por el consumidor ocupa un puesto de alta prioridad en el documento *Australian Medical Research and Innovation Priorities* para el periodo 2022-2024 (10).

Las necesidades de investigación requeridas para las personas con SD exigen un abordaje coordinado que implique a financia-

dores de los estudios, agencias gubernamentales y la comunidad síndrome de Down, con el fin de crear una Estrategia de Investigación sobre el Síndrome de Down que esté bien enfocada y sea global. Nuestro estudio va dirigido a dar voz al paciente con SD y sus cuidadores como grupo unificado, singular, capaz de reconocer y señalar los problemas específicos a los que estos niños se enfrentan.

A efectos de esta publicación, denominaremos “personas con síndrome de Down” en lugar de “personas que viven con síndrome de Down” basados en la información directa obtenida de las personas con síndrome de Down y sus padres. Paciente y cuidadores incluyen: personas con síndrome de Down, cuidadores, familias, organizaciones que representan los intereses del paciente y sus cuidadores, y la comunidad de quienes utilizan los sistemas de salud. Nos referiremos a ellos como paciente y cuidadores a lo largo de todo el artículo. Reconocemos las diferentes formas de responsabilidad en nuestra comunidad, que incluye a padres, guardianes y tutores legales; para mayor simplificación, utilizaremos el término “padres”.

2. MATERIALES Y MÉTODOS

Se utilizó el método modificado James Lind Alliance (11,12)

2.1. Generación y priorización de ideas

Se desarrolló una encuesta online generadora de ideas para cuidadores y pacientes, de carácter prospectivo, utilizando Qualtrics Software (Qualtrics, Provo, Utah, USA) con una breve introducción y preguntas demográficas, y un espacio para exponer tres ideas de investigación, en texto libre, para mejorar la atención clínica a los niños con SD. Se invitó a participar en la encuesta tanto a pacientes como cuidadores a través de diversas instituciones relacionadas con el SD. Se elaboró otra encuesta generadora de ideas para los clínicos.

Posteriormente elaboramos dos encuestas de priorización a partir de la larga lista de ideas, una para cuidadores/pacientes y otra para los profesionales clínicos. De ambas encuestas se obtuvo, tras elaborado análisis, las 10 ideas más importantes sobre la investigación en sus respectivas listas, algunas coincidentes.

2.2. Reunión de consenso

Se organizó una reunión de consenso con padres e hijos con SD. Analizaron las ideas en el orden de prioridad que se había establecido. Inicialmente la reunión se hizo en grupos pequeños para facilitar que se diera escucha a todas las voces, para pasar después a todo el grupo. Ha de subrayarse que todos los participantes vivían en Australia.

3. RESULTADOS

3.1. Encuestas a paciente y cuidador

Hubo 180 respuestas en la encuesta generadora de ideas para cuidador/paciente, y en ellas 117 ofrecieron hasta tres ideas en el texto libre, que totalizaron 339 ideas. La mayoría provenían de Australia Oeste (n = 81, 69,2%), el resto cubrió todos los territorios de Australia. La mayoría de los cuidadores era uno de los padres (n = 99, 87,6%). En la tabla 1 se muestran las características de los participantes.

Tabla 1. Características de los participantes en la encuesta

Características de los participantes paciente/cuidador		En la encuesta generadora de ideas (número y %), n=117	En la encuesta de priorización (número y %), n=89
Residencia	Metro*	79 (65%)	73 (82,0%)
	No-metro	38 (32,5%)	16 (18,0%)
Edad en años	<25	4 (3,4%)	5 (5,6%)
	25-40	35 (29,9%)	30 (33,7%)
	>40	78 (66,7%)	54 (60,7%)
Padres de un hijo con SD	Sí	99 (87,6%)	65 (73,0%)
	No	14 (12,4%)	24 (27,0%)
	No contesta	4	0
Familiar cercano o amigo	Sí	69 (60,0%)	59 (66,3%)
	No	46 (46,0%)	30 (33,7%)
	No contesta	2	0

Características del clínico		En la encuesta generadora de ideas (número y %), n=85	En la encuesta de priorización (número y %), n=98
Especialidad	Pediatría gral.	17 (20,0%)	27 (27,6%)
	Anestesiología	15 (17,6%)	39 (39,8%)
	Otorrino	11 (12,9%)	2 (2,0%)
	Méd. general	10 (11,8%)	18 (18,4%)
	Endocrino	5 (5,9%)	1 (1,0%)
	Respiratorio	5 (5,9%)	1 (1,0%)
	Intensivos	4 (4,7%)	3 (3,1%)
	Cir. dental	3 (3,5%)	0
	Gastroentero	3 (3,5%)	0
	Med. Adolesc.	2 (2,4%)	0
	Cirugía gral.	2 (2,4%)	0
	Ortopedia	2 (2,4%)	0
	Cardiología	1 (1,2%)	0
	Urgencias	1 (1,2%)	1 (1,0%)
	Unid. Dolor	1 (1,2%)	1 (1,0%)
	Otros	3 (3,5%)	5 (5,1%)
Nivel de carrera	Especialista	76 (89,4%)	76 (77,6%)
	En formación	9 (10,6%)	22 (22,4%)
Años de experiencia clínica	< 1 año	1 (1,2%)	2 (2,0%)
	5 años	14 (16,5%)	18 (18,4%)
	6-10 años	21 (24,7%)	22 (22,4%)
	>10 años	49 (57,6%)	56 (57,1%)

* Metro: áreas de capitales y grandes ciudades metropolitanas. No metro: áreas rurales, remotas o de extra-radio de las grandes ciudades.

En la encuesta de priorización hubo 114 respuestas; 89 respondieron a todas cuestiones que seleccionaron 10 ideas a partir de las 20 opciones. La mayoría correspondían a residentes en Australia Oeste (n = 68, 76,4%), y el resto residían en Nueva Gales del Sur (n = 6, 6,7%), Queensland (n = 5, 5,6%), Victoria y Territorio Norte (cada una n = 3, 3,4%) y Tasmania (n =2, 2,2%).

3.2. Encuestas a los profesionales clínicos

Respondieron 119 a la encuesta generadora de ideas con 85 respuestas completas que totalizaron 226 ideas. En la priorización hubo 115 respuestas y 98 lo hicieron de manera completa,

totalizando 226 ideas. En la de priorización hubo 115 respuestas, siendo 98 los clínicos que lo hicieron por completo, y seleccionaron 10 ideas de las 20 opciones. En la tabla 1 se muestran las características de los participantes.

Tabla 2. Amplia categorización de las ideas ofrecidas en las encuestas iniciales generadoras de ideas

Categoría	Encuesta pacientes/ cuidadores	Encuesta clínicos
Dieta	28	0
Modelo estandarizado de atención	27	52
Comunicación/habla	26	10
Más formación para staff médico/clínicos	24	0
Sueño y respiración, AOS	20	6
Salud mental	20	4
Salud otorrinolaringológica	19	13
Salud cardiovascular	17	0
Envejecimiento y enf. asociadas	17	0
Apoyos	16	0
Desarrollo/conducta	16	3
Respiratorio	12	7
Calidad de Vida	12	0
Efectos anestesia	8	31
Cuidados antenatales	8	0
Salud tiroidea/endocrino	7	7
Inmunidad/autoinmunidad	7	2
Musculoesquelético	7	9
Transición a la edad adulta	4	0
Tratamiento del dolor	2	0
Sin clasificar	25	0
Vías respiratorias	0	12
Autismo y TDAH	0	8
Gastrointestinal	0	5

Para cada prioridad de investigación, se muestra en la tabla 3 el número de pacientes/cuidadores y de clínicos que la incluyeron entre sus 10 primeros de la encuesta de priorización.

Tabla 3. Número de pacientes/cuidadores y de clínicos que incluyeron cada prioridad de investigación en las 10 primeras elegidas, en sus respuestas a la encuesta de priorización.

Pacientes/cuidadores

- Calidad del sueño, incluidos AOS, ronquidos: 71%
- Desarrollar un modelo de referencia de la atención que incluya chequeos periódicos, 71%
- Papel del médico de familia y/o equipo especializado, 67%
- Intervenciones del habla y lenguaje, 65%
- Instrumentos para evaluar el dolor, 62%
- Instrumentos para la comunicación, 58%
- Diagnóstico, manejo y tratamiento de los TDAH/TEA, 55%
- Instrumentos para afrontamiento, resiliencia, en las interacciones con médicos, 54%
- Riesgo y prevención de la enfermedad de Alzheimer, 53%
- Temas de salud mental. Planes de diagnóstico y tratamiento, 47%
- Inmunidad / Respuestas a vacunación, 47%
- Problemas musculoesqueléticos y de tono muscular, 46%
- Mejorar la salud respiratoria, 44%
- Dieta, crecimiento, tratamiento del peso, 44%
- Anestesia más segura, 43%
- Diagnóstico y tratamiento de enfermedades autoinmunes, p. ej. hipotiroidismo, 42%
- Temas relacionados con el cuello (inestabilidad atlantoaxial: desarrollo y seguimiento), 39%
- Hacer más fácil el ayuno prequirúrgico, 33%
- Desarrollo y prevención de los trastornos auditivos, 33%
- Mejorar la continencia y el aseo, 27%

Clínicos

- Instrumentos para la comunicación, incluidos los necesarios para comunicar el dolor y la ansiedad, 76%
- Tratamiento del dolor y la ansiedad, 76%
- Tratamientos de las AOS, 72%
- Estratificar los riesgos y optimizar los cuidados perioperatorios, 65%
- Evaluar la estabilidad del cuello, 63%
- Tratar los problemas relacionados con la conducta, 60%
- Diagnóstico y tratamiento de TDAH y TEA, 58%
- Mejorar la seguridad perioperatoria, 57%
- Sensibilidad a los opioides y su metabolismo, 56%
- Evaluación de vías respiratorias y tratamiento, 55%
- Evaluaciones periódicas de la salud, 50%
- Los cuidados, ¿especialista o médico de atención primaria?, 50%
- Obesidad, tratamiento, 49%
- Infecciones agudas y sepsis, 45%

Estrategias en los temas de salud mental, 39%
Enfermedad pulmonar crónica, rinitis, sinusitis, 39%
Temas de audición, 30%
Trastornos de tiroides, 23%
Respuesta inmune a las vacunas, 23%
Enfermedades autoinmunes, 13%

3.3. Reunión de consenso

Acudieron nueve padres y cuatro investigadores. Pequeños grupos mixtos analizaron los listados mediante combinaciones y cambios de palabras por parte de todo el grupo hasta alcanzar 16 prioridades provisionales (tabla 4).

Tabla 4. Prioridades provisionales obtenidas en la reunión de consenso

Prioridad de investigación	Idea de investigación
Desarrollar un modelo estándar óptimo de atención o de la mejor práctica que incluya chequeos que investiguen la salud y abarquen la atención primaria y secundaria	La atención a los niños con SD ¿debería ser prestada por un equipo especializado? ¿Quién debería estar en el equipo y cuál es el papel del médico de familia? ¿Qué chequeos de investigación y prevención de la salud deberían ser incluidos? ¿Quién debería realizar estos chequeos? ¿Cuándo deberían los niños someterse a estos chequeos?
Calidad del sueño incluidas las AOS, ronquidos, problemas de respiración, ritmo circadiano	¿Cómo podemos mejorar la calidad del sueño y los problemas de las AOS, ronquidos, etc.?
Investigar los problemas agudos del cuidado, incluidas las infecciones agudas, como es la sepsis	Añadido por los padres en la reunión de consenso porque creían que era importante y debía ser incluido

Mejorar la salud respiratoria y el tratamiento de la enfermedad pulmonar crónica, rinitis y sinusitis	¿Cómo podemos mejorar la salud respiratoria?
Estratificar y optimizar riesgos perioperatorios incluida una anestesia más segura, el ayuno preoperatorio y la sensibilidad a los opioides	¿Cómo podemos mejorar la seguridad de la anestesia? ¿Cómo podemos hacer más agradables el ayuno preoperatorio y los diversos procedimientos médicos?
Diagnóstico y tratamiento de enfermedades autoinmunes, respuesta inmune que incluye la respuesta a la vacunación	¿Cómo podemos mejorar el desarrollo y tratamiento de las enfermedades autoinmunes, incluida la enfermedad tiroidea?
Diagnóstico, manejo y tratamiento del TDAH/TEA y otros temas de salud mental	¿Cuál es el mejor abordaje al diagnóstico, manejo y tratamiento del TDAH y/o TEA?
Instrumentos para evaluar el dolor y para tratar el dolor y la ansiedad	¿Podemos desarrollar un método específico para evaluar el dolor en los niños con SD?
Temas sobre el cuello incluido el desarrollo y exploración de la inestabilidad atlantoaxial	¿Cómo se desarrollan la inestabilidad atlantoaxial y otros problemas cervicales en los niños con SD? ¿Cómo y cuándo es mejor explorarlos? ¿Es necesario cambiar de actividad?
Métodos de afrontamiento y resiliencia en las interacciones de carácter médico	¿Podemos desarrollar métodos específicos que ayuden a los niños con SD a afrontar el trauma médico y aumentar su aceptación de los tratamientos e interacciones con los profesionales sanitarios (médicos, enfermeras, dentistas, etc.)?
Intervenciones en el habla y el lenguaje, y los problemas de audición	¿Cómo se desarrolla el deterioro de la audición? ¿Qué intervenciones sobre el habla y el lenguaje son más eficaces en los primeros años? ¿Con qué frecuencia han de ser evaluados en evaluación e intervención en el habla y lenguaje?

Dieta, crecimiento y intervención sobre el peso	¿Cómo podemos mejorar la dieta y la nutrición en el tratamiento de su crecimiento y peso?
Musculoesquelético o problemas de tono muscular	¿Cómo les afecta la movilidad musculoesquelética y/o el bajo tono muscular?
Instrumentos de comunicación para los niños	¿Podemos mejorar los instrumentos de comunicación?
Riesgo y prevención de la enfermedad de Alzheimer	¿Por qué las personas con SD tienen mayor riesgo de desarrollar la enfermedad de Alzheimer? ¿Qué podemos hacer para impedirla?
Mejorar la continencia y la limpieza	¿Cómo podemos mejorar la continencia y la limpieza?

Finalmente, en el grupo completo se determinaron las 10 principales prioridades establecidas por consenso (tabla 5).

Tabla 5. Lista de las 10 primeras prioridades de los pacientes/cuidadores en relación con la investigación y la atención clínica para las personas con SD.

1. Desarrollar un modelo estándar óptimo de atención o de la mejor práctica que incluya chequeos que investiguen la salud y abarquen la atención primaria y secundaria
2. Calidad del sueño que incluya las apneas del sueño, los ronquidos, los problemas respiratorios y el ritmo circadiano.
3. Investigar los problemas de atención a las infecciones agudas y la sepsis
4. Mejorar la salud respiratoria y el tratamiento de enfermedades pulmonares crónicas, la rinitis y la sinusitis
5. Estratificar y optimizar los riesgos perioperatorios que incluyan una anestesia más segura, el ayuno preoperatorio y la sensibilidad a los opioides
6. Diagnóstico y tratamiento de enfermedades autoinmunes, respuestas inmunitarias incluidas la respuesta a la vacunación
7. Diagnóstico, manejo y tratamiento del TDAH/TEA, otros temas de salud mental en niños con SD
8. Instrumentos para evaluar el dolor y tratamiento del dolor y la ansiedad
9. Problemas cervicales que incluyan el desarrollo y evaluación de la inestabilidad atlantoaxial
10. Modos para desarrollar el afrontamiento y la resiliencia en relación con la interacción con los profesionales sanitarios

4. DISCUSIÓN Y ANÁLISIS

Los pacientes y sus cuidadores están interesados en que la atención clínica sea una atención integrada, con el hijo en el centro. Estas 10 prioridades para la investigación en los niños con SD pueden servir para asentar una estrategia de investigación que marque el progreso real en los sistemas de atención.

Las ideas provenientes de pacientes y cuidadores disintieron de las de los clínicos de manera considerable. Por ejemplo, en la encuesta generadora de ideas, la idea “más formación por parte del staff médico/clínico” fue mencionada por parte de 24 pacientes y cuidadores, pero ninguna por parte de los clínicos. Puede deberse a una autoselección en la encuesta, atrayendo a clínicos que se perciben a sí mismos como experimentados en la atención a las personas con SD. A la inversa, los temas relacionados con la respiración fueron anotados por los clínicos y no por los pacientes, reflejando quizá la amplia exposición del clínico a asociaciones patológicas menos frecuentes del síndrome de Down.

4.1. Modelos de atención

Los cuidadores/pacientes desean una atención integrada en la que el niño esté en el centro, no el diagnóstico. Esto concuerda con anteriores estudios que abogan por una mejor implicación y comunicación con la atención primaria en la prestación sanitaria a estas personas (13), un aumento en la propuesta para adolescentes y adultos de actividades preventivas (14), describiendo la implicación en la atención primaria como un indicador de la cualidad en la atención sanitaria al síndrome de Down (13). Si bien la complejidad del manejo del SD requiere la contribución de especialistas médicos, quirúrgicos y otros profesionales sanitarios, se sigue necesitando el servicio sanitario rutinario de la atención primaria ajustada a las necesidades de la edad y del sexo, y que se perfilen los dominios que garantizan una atención específica por parte de los profesionales de atención primaria (16).

La inclusión de medidas preventivas en la niñez, propias de la atención primaria, facilitarían las posteriores actividades sanitarias preventivas, para poder abordar mejor desde las primeras visitas de atención primaria, tanto en la adolescencia como en la adultez, la prevención, el seguimiento y el tratamiento de en-

fermedades crónicas (17). Se han citado los problemas de exceso de trabajo como una razón para centralizar la atención y separarla del médico general (18). La fragmentación de la atención afecta negativamente la transición al cuidado del adulto y reduce las oportunidades para un contacto positivo y ocasional que exija información inmediata (19). Trastorna también una relación terapéutica crítica que haya podido ser profundizada durante la fase antenatal. Es esencial empoderar e implicar a las personas jóvenes con SD en su propio tratamiento, y se aprenden estas habilidades mediante la repetición, iniciada ya en la niñez.

4.2. Calidad del sueño

Es alta la prevalencia de trastornos del sueño a lo largo de la vida de las personas con SD, con los conocidos efectos comórbidos del sueño defectuoso sobre la función cognitiva, la conducta y salud mental de la persona y del contexto familiar (20). Las dificultades pueden ser multifactoriales, y es limitado el acceso a especialistas del sueño y a las investigaciones que se realizan. Las exigencias para acceder a evaluaciones médicas y quirúrgicas y su consiguiente tratamiento pueden crear modelos de atención clínica ineficaces que sólo sirven para demorar los tratamientos. Unido a esto, los síntomas durante el sueño pueden variar a lo largo de la vida, y al no disponer de un modelo previsto en los circuitos clínicos de entrada y salida, se crean más barreras.

4.3. Infecciones agudas

El alto puesto alcanzado en las listas de esta prioridad refleja la experiencia vivida por parte de los clínicos y de los pacientes y sus cuidadores sobre los efectos de las infecciones en esta población.

En un estudio local se apreció que los niños con SD eran hospitalizados con una frecuencia cinco veces mayor que los de la población general, teniendo cada niño nueva admisiones como media, con una duración media de estancia de 3,8 días (21). Las infecciones respiratorias, oídos, nariz y garganta, y las gastrointestinales cubrían alrededor de un tercio de las admisiones que afectaban a casi el 80% de los niños. Junto a la mayor frecuencia de hospitalizaciones, estas admisiones son a menudo urgentes y más prolongadas que en los grupos control. Su probabilidad de

terminar en muerte es 18,5 veces mayor que en los niños sin SD (22). Entre los niños hospitalizados con sepsis, los que tienen SD muestran peores resultados, con una tasa de aumento de mortalidad del 30% (23). Esto crea una fuerte carga en la atención por parte de las familias, numerosas hospitalizaciones y, consiguientemente, una mayor conciencia por parte de las familias sobre la morbilidad y mortalidad.

4.3.1. Mejorar la salud de las vías respiratorias, el tratamiento de la enfermedad pulmonar crónica, la rinitis y sinusitis

Las infecciones de las vías respiratorias siguen siendo causa predominante de la morbilidad y mortalidad de los niños con SD, convirtiendo de ese modo a la salud respiratoria en un área prioritaria de la investigación (24). Los frecuentes virus respiratorios como son el virus respiratorio sincitial y COVID-19, de presencia ubicua en la comunidad e instituciones de atención infantil, provocan un curso más grave de la infección en los niños con SD (23). A la mayor frecuencia y gravedad contribuyen determinados factores como son la mayor frecuencia de malformaciones en las vías respiratorias (p. ej., laringomalacia), las alteraciones inmunitarias, y las más frecuentes disfagia y aspiración (24). Además, tienen una mayor incidencia de comorbilidades como son las cardiopatías congénitas (24).

Sufren una mayor frecuencia de infecciones del tracto respiratorio superior (26) que repercute seriamente sobre su calidad de vida (27). La diversidad anatómica que se aprecia frecuentemente (hipoplasia de la región facial medial, de los senos nasales, disfunción de la trompa de Eustaquio) también contribuye a la mayor frecuencia y persistencia de los síntomas respiratorios superiores, incluidas la rinosinusitis y la otitis media (28). El padecer una otitis media crónica facilita la pérdida auditiva de conducción, lo que facilita que el habla sea más pobre y retrase el desarrollo del lenguaje (28), y una mayor carga sobre las familias debido a la mayor ausencia escolar, ausencia de los padres en el trabajo y mayor frecuencia de accesos al sistema de salud (27).

Si no se diagnostica pronto, las alteraciones de la respiración durante el sueño y la apnea obstructiva del sueño (AOS) facilitan la inestabilidad emocional, la hipertensión pulmonar ligera, y pueden aparecer déficits cognitivos que alteran el neurodesarrollo.

llo, incluidos peores logros académicos. Se han asociado también con el trastorno de déficit de atención con hiperactividad (TDAH) (29). Si no se tratan los síntomas de las AOS pueden ir agravándose hacia la insuficiencia pulmonar y cardíaca (29).

Los fenotipos faciales de los niños con SD se ven fuertemente asociados con la obstrucción respiratoria. Y esto puede ser el motivo por el que las tasas de diagnóstico de las alteraciones de la respiración durante el sueño varíen desde el 38,5% en las niñas al 64,7% en los niños, con una prevalencia global entre el 42,9% y el 54,6% (30). Las posturas poco habituales durante el sueño, como el estar sentado con proyección hacia adelante, se observaron en el 42% de los niños con SD, manteniendo una alta correlación con los síndromes relacionados con las alteraciones de la respiración durante el sueño (31).

El *United Kingdom's Royal College of Pediatric and Child Health* recomienda que los niños con SD sean revisados anualmente con la oximetría del pulso, al menos hasta sus 3-5 años (32). La *American Academy of Pediatrics* sugiere que los niños con SD tengan un chequeo regular sobre sus patrones y hábitos de sueño en el periodo 1-5 años (33). Han de someterse a una polisomnografía antes de alcanzar los 4 años de edad (34).

Pese a las guías que consiguen una detección más temprana, y pueden ser más capaces de reducir los efectos de las AOS en los niños con SD (35), no existen en la actualidad guías australianas para la realización de polisomnografías en sus primeros años. En otras poblaciones de niños se ha comprobado que su tratamiento mejora la cognición, y puede mejorar la hipersomnolencia, el exceso de espacios de siesta y la letargia (36). Para los niños con SD, el tratamiento precoz puede mejorar la diferencia de nueve puntos en el CI entre quienes tienen AOS confirmadas por polisomnografía y los que no tienen AOS (37).

4.4. Riesgo perioperatorio

La estratificación y optimización del riesgo perioperatorio, incluida una anestesia más segura, el periodo de ayunas operatorio y la sensibilidad a fármacos opioides obtuvieron el número 5 en la lista de prioridades. Si bien la seguridad y el ayuno en la anestesia fueron abordados en un estudio australiano anterior que evaluaba las prioridades en la anestesia pediátrica y la medicina periquirúrgica (12),

no fue prioridad la sensibilidad a los opioides. Sin embargo, los niños con SD pueden metabolizar los opioides de un modo diferente al del resto de la población (38). Su alta prevalencia de apneas del sueño y de obstrucción crónica de las vías respiratorias altas, condiciones asociadas a la mayor sensibilidad a los opioides, puede aumentar también el riesgo de complicaciones tras el acto quirúrgico (38).

El ayuno previo a la cirugía puede resultar perturbador para los niños pequeños y suscitar un conjunto de consecuencias negativas de carácter psicosocial y fisiológico (39, 40), que puede ser más complejo en los niños con SD. La futura investigación puede identificar abordajes mejores para guardar el ayuno que beneficien a estos niños.

4.5. Disregulación inmunitaria

Es bien sabido que los niños con SD tienen una mayor preponderancia en problemas de autoinmunidad, especialmente en relación con las endocrinopatías. La disfunción tiroidea tiene una prevalencia de alrededor del 24%, en especial el hipotiroidismo subclínico (41). Los recientes estudios han destacado la regulación del auto-reconocimiento y función de las células T. La disregulación de la inmunidad ha sido estudiada extensamente, pero carece de acceso a estudios más amplios que valoren mejor las variaciones clínicas observadas en los niños con SD. Comprender los sentimientos del paciente y del cuidador ante la vacunación es fundamental para optimizar la aceptación de la inmunización.

4.6. Autismo y TDAH

Se sabe que la comorbilidad con el autismo constituye un factor de riesgo para una peor calidad de vida, y son altas las tasas de diagnóstico de TDAH y del trastorno del espectro autista (TEA) que alcanzan el 34% y el 42%, respectivamente (42). Es corriente que el diagnóstico de TEA en los niños con SD se haga en una edad más tardía, por razones multifactoriales que incluyen la sombra que se hacen los propios síntomas diagnósticos (de SD y TEA), las diferencias en la sintomatología y la coexistencia de otros problemas médicos (43). Esto significa que se pierde la ventana temprana del diagnóstico para la iniciación de la interven-

ción terapéutica. Si bien existe literatura que va extendiendo el conocimiento y comprensión de la presentación de los síntomas del TEA y de la TDAH en estos niños (44), es más bien escaso el conocimiento referido a las óptimas intervenciones terapéuticas y el apoyo a la familia. Hay muy pocos ensayos clínicos sobre fármacos a utilizar en el TEA de las personas con SD; por este motivo se prescriben en su mayoría como “fuera de prescripción”, con las consiguientes desventajas para este grupo (45).

4.7. Instrumentos para evaluar el dolor y tratamientos para el dolor y la ansiedad

La evaluación del dolor es particularmente dificultosa en muchos niños, que se esfuerzan en describir su dolor o utilizar escalas concebidas para adultos. Ciertas escalas de dolor para niños tratan de utilizar opciones más familiares para ellos, por ejemplo, pictogramas o colores. Los instrumentos existentes pueden valerse de capacidades de las que carecen los niños pequeños no verbales y con retraso del desarrollo (46) como es el caso de algunos que tienen SD.

La ansiedad en el ambiente médico es frecuente en los niños; por ejemplo, se ha descrito que entre el 50% y el 80% de los que son sometidos a anestесias muestra importante ansiedad preoperatoria (47). Y esta ansiedad va asociada a consecuencias adversas tanto fisiológicas como psicológicas en los niños (48). Los que tienen SD ven a una gran variedad de profesionales sanitarios a lo largo de su vida, y no puede sorprender que el tratamiento de su dolor y ansiedad constituya una prioridad para sus padres.

4.8. Inestabilidad atlantoaxial

La inestabilidad atlantoaxial es rara, afecta al 6,8%-27% de las personas con SD, siendo aún más rara la aparición de síntomas (menos del 1%-2%). Hasta la fecha, no hay estudios que hayan evaluado las radiografías de columna cervical como un instrumento válido de análisis; además, tampoco los hay hasta la fecha que valoren si las radiografías son útiles para identificar los niños en situación de riesgo o para prevenir la lesión de la médula (49). Pese a ello, las organizaciones deportivas, a todos los niveles, exigen habitualmente radiografías de cuello (50). Esto ha contribuido a elevar la preocupación por parte de la comunidad SD (51).

Sería de gran utilidad una propuesta que articulara claramente las actuales evidencias, y una investigación que describiera la patogenia de la inestabilidad atlantoaxial.

4.9. Instrumentos de afrontamiento y resiliencia

La priorización de los beneficios de la calidad de vida tanto por parte de los clínicos como de los pacientes y cuidadores, subraya el impacto que provocan las múltiples admisiones hospitalarias e interacciones médicas. Actualmente no existe ningún instrumento validado que mida la calidad de vida en las personas con SD (52). Un conjunto instrumental de estrategias validadas para desarrollar las habilidades de afrontamiento para los niños con SD, empoderaría a las familias y a los clínicos, y les capacitaría para mantener la confianza y la tolerancia en sus interacciones relacionadas con la salud.

5. PUNTOS FUERTES Y LIMITACIONES DEL ESTUDIO

En primer lugar, fue un punto fuerte el conseguir la implicación de un equipo multidisciplinario de investigación. Se ha utilizado esta metodología modificada de James Lind Alliance para generar prioridades de investigación en pacientes y cuidadores para la medicina pediátrica perioperatoria (12). Fuimos capaces de involucrar un gran número de pacientes y sus cuidadores. Los participantes clínicos ampliaron múltiples disciplinas, mejorando así la generalización de los hallazgos.

En cuanto a las limitaciones, la encuesta fue sólo accesible a participantes que leyeran y comprendieran el inglés y tuvieran acceso a instrumentos electrónicos. Puesto que los que respondieron se autoseleccionaron en el estudio, no disponemos de una tasa de respuesta. Existe el riesgo de que quienes tenían una agenda cargada o específica pudieran sesgar los resultados a partir de un pool general; sin embargo, eso lo advertimos repetidamente. Las respuestas a la encuesta no fueron proporcionales con la distribución de la población de Australia. No incluimos a jóvenes adultos con SD en el estudio. La reunión de consenso tuvo lugar solamente en Australia Oeste. La presencia de Down Syndrome WA puede mitigar este hecho ya que está plenamente vinculada con la institución nacional Down Syndrome Australia.

6. CONCLUSIÓN

Las prioridades expuestas por pacientes y cuidadores SD guiarán la investigación futura. Tenerlos en cuenta permitirá comparar con ellos los mismos objetivos y las mismas preocupaciones, y reforzará la atención clínica y la protección a los niños con síndrome de Down.

BIBLIOGRAFÍA

- 1 Kazemi M, Salehi M, Kheirollahi M. Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives. *Int J Mol Cell Med* 2016;5:125–33.
- 2 Windsperger K, Hoehl S. Development of Down Syndrome Research Over the Last Decades- What Healthcare and Education Professionals Need to Know. *Front Psychiatry* 2021;12:749046.
- 3 de Graaf G, Skladzien E, Buckley F, et al. Estimation of the number of people with Down syndrome in Australia and New Zealand. *Genet Med* 2022;24:2568–77.
- 4 Down syndrome Australia. population statistics 2023. 2024. Available: <https://www.downsyndrome.org.au/about-down-syndrome/statistics/population-statistics/>
- 5 de Graaf G, Buckley F, Skotko BG. Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States. *Genet Med* 2017;19:439–47.
- 6 Wu J, Morris JK. The population prevalence of Down's syndrome in England and Wales in 2011. *Eur J Hum Genet* 2013;21:1016–9.
- 7 Hendrix JA, Amon A, Abbeduto L, et al. Opportunities, barriers, and recommendations in Down syndrome research. *Transl Sci Rare Dis* 2021;5:99–129.
- 8 Fidler DJ, Riggs N, Esbensen AJ, et al. Outreach and Engagement Efforts in Research on Down Syndrome: An NIH INCLUDE Working Group Consensus Statement. *Int Rev Res Dev Disabil* 2022;63:247–67.
- 9 Wiles LK, Kay D, Luker JA, et al. Consumer engagement in health care policy, research and services: A systematic review and meta- analysis of methods and effects. *PLoS ONE* 2022;17:e0261808.
- 10 Australian Government. Australian medical research and innovation priorities 2018- 2020. 2018.
- 11 Boney O, Bell M, Bell N, et al. Identifying research priorities in anaesthesia and perioperative care: final report of the joint National Institute of Academic Anaesthesia/James Lind Alliance Research Priority Setting Partnership. *BMJ Open* 2015;5:e010006.
- 12 Sommerfield A, Sommerfield D, Bell E, et al. Consumer research priorities for pediatric anaesthesia and perioperative medicine. *Paediatr Anaesth* 2023;33:144–53.
- 13 King E, Remington M, Berger H. Family perspectives on gaps in health care for people with Down syndrome. *Am J Med Genet A* 2022;188:1160–9.
- 14 Jensen KM, Campagna EJ, Juarez- Colunga E, et al. Low Rates of Preventive Healthcare Service Utilization Among Adolescents and Adults With Down Syndrome. *Am J Prev Med* 2021;60:1–12.
- 15 van den Driessen Mareeuw FA, Hollegien MI, Coppus AMW, et al. In search of quality indicators for Down syndrome healthcare: a scoping review. *BMC Health Serv Res* 2017;17:284:284:.

- 16 Jensen KM, Bulova PD. Managing the care of adults with Down's syndrome. *BMJ* 2014;349:g5596.
- 17 Jensen KM, Campagna EJ, Juarez- Colunga E, et al. Predictors of Receipt of Clinical Preventive Services in Adolescents and Adults with Down Syndrome Accessing Medicaid. *Disabil Health J* 2021;14:101016.
- 18 Carfi A, Brandi V, Zampino G, et al. Editorial: Care of adults with Down syndrome: Gaps and needs. *Eur J Intern Med* 2015;26:375–6.
- 19 Varshney K, Iriowen R, Morrell K, et al. Disparities and outcomes of patients living with Down Syndrome undergoing healthcare transitions from pediatric to adult care: A scoping review. *Am J Med Genet A* 2022;188:2293–302.
- 20 Santos RA, Costa LH, Linhares RC, et al. Sleep disorders in Down syndrome: a systematic review. *Arq Neuropsiquiatr* 2022;80:424–43.
- 21 Fitzgerald P, Leonard H, Pikora TJ, et al. Hospital admissions in children with down syndrome: experience of a population- based cohort followed from birth. *PLoS One* 2013;8:e70401.
- 22 Hughes- McCormack LA, McGowan R, Pell JP, et al. Birth incidence, deaths and hospitalisations of children and young people with Down syndrome, 1990- 2015: birth cohort study. *BMJ Open* 2020;10:e033770.
- 23 Garrison MM, Jeffries H, Christakis DA. Risk of death for children with down syndrome and sepsis. *J Pediatr* 2005;147:748–52.
- 24 Ghezzi M, Garancini N, De Santis R, et al. Recurrent Respiratory Infections in Children with Down Syndrome: A Review. *Children (Basel)* 2024;11:246.
- 25 Löwensteyn YN, Phijffer EWEM, Simons JVL, et al. Respiratory Syncytial Virus- related Death in Children With Down Syndrome: The RSV GOLD Study. *Pediatr Infect Dis J* 2020;39:665–70.
- 26 Barr E, Dungworth J, Hunter K, et al. The prevalence of ear, nose and throat disorders in preschool children with Down's syndrome in Glasgow. *Scott Med J* 2011;56:98–103.
- 27 Eijssvoegel NB, Verstegen RHJ, van Well GTJ, et al. Increased rate of respiratory symptoms in children with Down syndrome: a 2- year web- based parent- reported prospective study. *Eur J Pediatr* 2022;181:4079–89.
- 28 Zalzal HG, Lawlor CM. Down Syndrome for the Otolaryngologist: A Review. *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg* 2023;149:360–7.
- 29 Chang SJ, Chae KY. Obstructive sleep apnea syndrome in children: Epidemiology, pathophysiology, diagnosis and sequelae. *Korean J Pediatr* 2010;53:863–71.
- 30 Nehme J, LaBerge R, Pothos M, et al. Predicting the presence of sleep- disordered breathing in children with Down syndrome. *Sleep Med* 2017;36:104–8.
- 31 Kuroda H, Sawatari H, Ando S, et al. A nationwide, cross- sectional survey on unusual sleep postures and sleep- disordered breathing- related symptoms in people with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2017;61:656–67.
- 32 Diskin C, McVeigh TP, Cox DW. Sleep disordered breathing in children with Down syndrome in the Republic of Ireland. *Am J Med Genet A* 2020;182:2847–56.
- 33 American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. American Academy of Pediatrics: Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 2001;107:442–9.
- 34 Bull MJ, Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 2011;128:393–406.
- 35 Knollman PD, Heubi CH, Meinzen- Derr J, et al. Adherence to Guidelines for Screening Polysomnography in Children with Down Syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2019;161:157–63.
- 36 Bliwise DL. Alzheimer's disease, sleep apnea, and positive pressure therapy. *Curr Treat Options Neurol* 2013;15:669–76.
- 37 Simpson R, Oyekan AA, Ehsan Z, et al. Obstructive sleep apnea in patients with Down syndrome: current perspectives. *Nat Sci Sleep* 2018;10:287–93.
- 38 Clopton RC, Ing RJ, Kaufman J. Do Children With Down Syndrome Require More Opioids During Cardiac Surgery? *J Cardiothorac Vasc Anesth* 2022;36:200–1.

- 39 Zhang E, Hauser N, Sommerfield A, et al. A review of pediatric fasting guidelines and strategies to help children manage preoperative fasting. *Paediatr Anaesth* 2023;33:1012–9.
- 40 Frykholm P, Schindler E, Sümpelmann R, et al. Preoperative fasting in children: review of existing guidelines and recent developments. *Br J Anaesth* 2018;120:469–74.
- 41 Whooten R, Schmitt J, Schwartz A. Endocrine manifestations of Down syndrome. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes* 2018;25:61–6.
- 42 Esbensen AJ, Vincent LB, Epstein JN, et al. Co-occurring medical and behavioural conditions in children with Down syndrome with or without ADHD symptom presentation. *J Intellect Disabil Res* 2022;66:282–96.
- 43 Spinazzi NA, Velasco AB, Wodecki DJ, et al. Autism Spectrum Disorder in Down Syndrome: Experiences from Caregivers. *J Autism Dev Disord* 2024;54:1171–80.
- 44 Spinazzi NA, Santoro JD, Pawlowski K, et al. Co-occurring conditions in children with Down syndrome and autism: a retrospective study. *J Neurodev Disord* 2023;15:9.
- 45 Baumer NT, Capone G. Psychopharmacological treatments in Down syndrome and autism spectrum disorder: State of the research and practical considerations. *American J of Med Genetics Pt C* 2023;193.
- 46 Stinson JN, Kavanagh T, Yamada J, et al. Systematic review of the psychometric properties, interpretability and feasibility of self-report pain intensity measures for use in clinical trials in children and adolescents. *Pain* 2006;125:143–57.
- 47 Davidson AJ, Shrivastava PP, Jansen K, et al. Risk factors for anxiety at induction of anesthesia in children: a prospective cohort study. *Paediatr Anaesth* 2006;16:919–27.
- 48 Kain ZN, Mayes LC, O'Connor TZ, et al. Preoperative anxiety in children. Predictors and outcomes. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1996;150:1238–45.
- 49 Santoro JD, Patel L, Kammeyer R, et al. Assessment and Diagnosis of Down Syndrome Regression Disorder: International Expert Consensus. *Front Neurol* 2022;13:940175.
- 50 Sports inclusion Australia. 2024. Available: <https://sportinclusionaustralia.org.au/wp-content/uploads/2021/09/SIAEligibilityInfo.pdf>
- 51 Tomlinson C, Campbell A, Hurley A, et al. Sport Preparticipation Screening for Asymptomatic Atlantoaxial Instability in Patients with Down Syndrome. *Clin J Sport Med* 2020;30:293–5.
- 52 Goodman MJ, Brixner DI. New therapies for treating Down syndrome require quality of life measurement. *Am J Med Genet A* 2013;161A:639–41.

Nota: El presente artículo es un amplio resumen del original:

Patient and carer priorities for research and clinical care of children with Down syndrome, publicado en: *Arch Dis Child* 2025;0:1–8. doi:10.1136/archdischild-2024-328319.

CAPÍTULO 4

Tratamientos psicofarmacológicos: actualidad y consideraciones prácticas

N.T. Baumer, G. Capone

1. LA INVESTIGACIÓN PSICOFARMACOLÓGICA EN EL SÍNDROME DE DOWN

No existen ensayos clínicos randomizados y controlados (RCTs) que hayan probado específicamente la medicación psicotropa para indicaciones conductuales o psiquiátricas en niños y adultos con síndrome de Down (SD). Sólo existen unos pocos estudios que informan sobre el uso de la medicación psicotropa en niños y adolescentes con SD (se describen después, por clases de medicamentos). Hay también varias series de pocos casos que informan sobre la experiencia clínica en el uso de medicamentos psicotropos (litio, estabilizadores del ánimo/anticonvulsivantes, benzodiazepinas, antidepresivos tricíclicos, inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina [ISRS], antipsicóticos típicos y atípicos) para el tratamiento de los trastornos del ánimo y ansiedad, trastorno obsesivo-compulsivo, agitación, declive funcional, trastorno bipolar y psicosis en adultos con SD (Cooper y Collacott, 1993; Duggirala et al., 1995; Geldmacher et al., 1997; Pary et al., 1999; Worley et al., 2015). Lo más notable es que no existen RCTs que hayan probado específicamente la medicación psicotropa para indicaciones conductuales o psiquiátricas en niños y adultos con SD.

1.1. Antipsicóticos atípicos

En un estudio abierto de 23 participantes con SD + TEA (media de edad 7,8 [$\pm 2,6$] años) se estudió la eficacia de la **risperidona** para tratar las conductas disruptivas y la autolesión (Capone et al., 2008). La mayoría de los participantes tenía DI grave. Se utilizó la *Aberrant Behavior Checklist* (ABC-C) como medición principal del resultado, y los participantes mostraron una mejoría significativa en las cinco subescalas tras el tratamiento con risperidona. La duración media

del tratamiento fue de $95,8 \pm 16,8$ días, y la dosis media diaria total fue de $0,66 \pm 0,28$ mg/día. Fue en las puntuaciones de las subescalas de Hiperactividad, Estereotipias y Letargia en el ABC-C donde se apreció una reducción mayor, seguidas de Irritabilidad y Lenguaje inapropiado. Los niños con conducta disruptiva y autolesión fueron los que mostraron mayor mejoría. También mejoró la calidad del sueño en el 88% de los participantes con trastornos previos del sueño, aunque no se pudo valorar si estos participantes tenían también apneas del sueño. En los participantes en los que se pudo seguir el peso corporal se apreció un incremento medio de $2,8 \pm 1,5$ kg durante el tratamiento. La risperidona a dosis bajas fue bien tolerada, aunque el aumento de peso y las alteraciones metabólicas persistieron como efectos secundarios a tener en cuenta. Los resultados del ABC-C confirman las impresiones clínicas de que hay una mejoría en importante conductas diana como son la agresión, la autolesión y el retraimiento social. Hay también un estudio de caso único en el que el **aripiprazol** tuvo efectos beneficiosos en un niño de 6 años con SD + TEA; su mejoría en la conducta maladaptativa fue también documentada mediante la valoración con ABC-C, antes y después de la medicación (Bacanli, 2016).

1.2. Agonistas adrenérgicos alfa2A.

Se estudió la eficacia de la **guanfacina** para tratar conductas disruptivas, la impulsividad y la hiperactividad en el SD en un único ensayo clínico abierto con 23 participantes y una media de edad de $7,4 \pm 4,1$ años. Cada paciente inició la aplicación de guanfacina a la hora de acostarse, y después se ajustó según los síntomas durante el día lo requirieran. Cinco participantes recibieron sólo la dosis de la noche, 13 recibieron dos dosis al día y 5 recibieron tres dosis diarias. Tras 4-6 meses de tratamiento, se observaron descensos significativos observados por los padres en las puntuaciones ABC-C relacionadas con la hiperactividad y la irritabilidad, así como el cómputo en conjunto. De nuevo los datos de ABC-C confirmaban las impresiones clínicas de mejoría en las conductas diana. Se habían apreciado trastornos de sueño en 16 participantes, y mejoraron en 14 (88%). No se determinó si había también apneas obstructivas. Los efectos secundarios (se-

dación durante el día, sequedad de boca, baja presión arterial) fueron aceptablemente leves.

1.3. Psicoestimulantes

Se estudió el **metilfenidato** en un trabajo pequeño de observación retrospectiva en niños con SD + TDAH, y se apreció su eficacia en el 76% de los casos. Los efectos secundarios más frecuentes fueron la pérdida de apetito y la dificultad para coger el sueño, experimentados en el 57% de los pacientes, pero sin la suficiente gravedad como para suspender el tratamiento (Roche et al., 2021).

2. LA APLICACIÓN DE PSICOFÁRMACOS EN EL SÍNDROME DE DOWN

La revisión que exponemos a continuación va dirigida a orientar la terapéutica farmacológica que podemos utilizar para controlar determinadas conductas disruptivas que pueden aparecer en las personas con síndrome de Down, a muy distintas edades y con muy variada intensidad. Es preciso afirmar que la situación extrema es la que se produce cuando se combina el síndrome de Down con el trastorno de espectro autista (TEA) y en esa situación las terapias van dirigidas a resolver problemas de desarrollo, educación y conducta. Ello nos sirve para ofrecer una exposición sistematizada de los principales síntomas conductuales y de los psicofármacos más apropiados para tratarlos, independientemente de que el individuo con SD presente o no presente un TEA asociado. Obviamente, las ***indicaciones de prescripción serán más frecuentes e intensas en las situaciones de SD + TEA.***

Con frecuencia, los padres y pediatras de atención primaria prefieren utilizar intervenciones de bajo riesgo, relacionadas con el desarrollo y la educación en los niños pequeños, antes de tomar en consideración el uso de medicamentos. Muchos padres consideran el utilizar la psicofarmacología sólo cuando el progreso en el desarrollo se va apagando y/o cuando surgen los problemas crónicos de conducta que limitan la participación en la vida familiar o comunitaria. Es posible que un tratamiento más temprano de los síntomas, con base neurofisiológica, pudiera conseguir con mayor éxito una intervención educativa, terapéutica o conduc-

tual, justificando así la consideración de un comienzo más temprano del tratamiento con fármacos, antes de que culmine el deterioro de la conducta (Bethea & Dikich, 2007; Dawson, 2008). Se han desarrollado guías sobre la práctica en el uso de la medicación psicotropa en niños pequeños (Gleason, 2007). Dada la escasez de pruebas y de experiencia en el tratamiento psicofarmacológico en el SD, la mayoría de los clínicos toman sus decisiones a partir de la experiencia en otros grupos poblacionales.

Con frecuencia se observan diferencias en los patrones de síntomas en función de los diversos grupos de edad. Los síntomas de carácter externalizado, como son la conducta disruptiva, la agresión, la hiperactividad y la impulsividad tienden a aparecer más tempranamente y pueden hacerse evidentes en niños más pequeños. Los síntomas de carácter internalizado como son el retraimiento social, la apatía, la repetitividad, y el bajo ánimo se manifiesta en niños mayores y adolescentes. La adolescencia tiende a ser una etapa vulnerable debido a los cambios fisiológicos, así como a la transición rápida a lo largo de diversas situaciones en la familia, la sociedad, la educación y el empleo. En esa etapa, tienen alta prioridad las expectativas de los padres en lo referente a la auto-regulación de la conducta y a un funcionamiento social apropiado; pero no todos los jóvenes adultos son capaces de satisfacer esas demandas. Son también frecuentes las conductas de movimiento continuo, los rechazos y aversiones sensoriales y las dificultades del sueño. Los factores estresores de carácter psicosocial o ambiental ejercen también su impacto sobre los síntomas y las conductas. Pueden ser también etapas vulnerables los periodos importantes de transición, como son cuando finalizan los servicios escolares y no ha quedado perfilada todavía la programación del adulto, provocando la aparición de problemas en el estado de ánimo y en la conducta. Un claro ejemplo de brusca transición fue el prolongado período de reclusión en casa obligada por la COVID-19, que precipitó la aparición de síntomas en muchos individuos con SD, TEA y SD + TEA. Si bien se observan los síntomas psiquiátricos a cualquier nivel de función cognitiva, pueden apreciarse más fácilmente en quienes muestran niveles más altos de premorbididad en su función cognitiva y socio-adaptativa (Dykens et al., 2015; Foley et al., 2015).

Objetivo fundamental de la farmacoterapia es mejorar la regulación neurofisiológica que subyace en los variados síntomas

que les incapacitan. Las dianas de la intervención farmacológica serán los síntomas tales como la irritabilidad, la agresión, los problemas de atención, los trastornos psiquiátricos coexistentes, los problemas de sueño, los problemas neuromotores y la epilepsia. La intervención farmacológica puede conseguir una reducción en la intensidad, gravedad o duración de estas conductas, una vez que interfiere los síntomas de una manera neurofisiológica, lo que hace posible que aparezca la consiguiente neuromaduración y el desarrollo de habilidades. En las siguientes secciones, profundizaremos en los datos objetivos de que disponemos y de nuestra extensa experiencia clínica, para poder ofrecer una aproximación al tratamiento psicofarmacológico en el SD y en el SD + TEA basado en los síntomas.

2.1. Irritabilidad, agresión, conducta autolesiva

No es infrecuente que los niños con SD + TEA muestren irritabilidad, agresión y conductas autolesivas (pellizcarse/rascarse la piel, morder, golpearse la cabeza) (Capone et al., 2005). También pueden aparecer en quienes no presentan TEA. La selección de la medicación ha de basarse en los síntomas diana, dando prioridad a los que resultan funcionalmente más molestos, o a los que tiene más riesgo de dañar o de presentar problemas relacionados con la seguridad de los demás, al tiempo que se intente minimizar los efectos secundarios. Para tratar estos síntomas existen muchas y diferentes opciones farmacológicas. Por ejemplo, la irritabilidad, la autolesión, la disregulación del estado de ánimo, la agresión y los problemas de sueño pueden abordarse mediante los antipsicóticos atípicos (p. ej., risperidona, aripiprazol) o anticonvulsivantes estabilizadores del ánimo (p. ej., oxcarbazepina, lamotrigina, ácido valproico y derivados); mientras que la hiperactividad, la impulsividad, la inquietud motora y las alteraciones del sueño pueden manejarse con agonistas adrenérgicos alfa2 (p. ej., guanfacina, clonidina) (Scahill et al., 2001, 2006; Schnoes et al., 2006).

Dependiendo de la gravedad y complejidad de los síntomas, es prudente con frecuencia iniciar con un agonista adrenérgico alfa2 al acostarse para aliviar los problemas de sueño, y después considerar una dosis durante el día para manejar la hiperactividad e impulsividad. De cada uno de estos medicamentos existen tam-

bién formulaciones de liberación prolongada para personas que pueden tragar una pastilla entera, lo que reduce la necesidad de repetir la dosificación durante el día. Si se va ascendiendo suavemente la dosis, suelen reducirse los efectos sobre la presión arterial, la sequedad de boca, el estreñimiento y la sedación durante el día. Además, los efectos secundarios pueden ser reducidos mediante el aporte de líquidos y sales para evitar la deshidratación, especialmente en el verano, y el uso adecuado de facilitadores de la defecación para controlar el posible estreñimiento.

Los fármacos antipsicóticos son muy eficaces cuando la irritabilidad, la agresión o la autolesión son graves. Comenzar con risperidona al acostarse o durante el día suele resultar en una rápida desescalada de los síntomas. El aumento paulatino permite evitar la sedación durante el día en la mayoría de los pacientes. A la larga estos medicamentos se acompañan de efectos secundarios que pueden ser serios. Por eso, si bien los antipsicóticos pueden ser los más eficaces, su utilización clínica exige discreción, educación del cuidado y monitorización sanguínea debido al mayor riesgo de que produzcan una disregulación del apetito y otros problemas metabólicos relacionados (diabetes tipo II, hiperlipidemia, obesidad, apnea del sueño). Sigue siendo un reto necesario para clínicos y cuidadores el determinar cuál es la relación beneficio-riesgo más aceptable para estos medicamentos y discutirla en cada visita de control. En algunas situaciones, parece aceptable para cuidadores y clínicos llegar a una transacción o ajuste entre el mejor control conductual y emocional y cierto grado de aumento de peso. Cuando esté indicado, la incorporación de un medicamento como es la metformina puede aliviar el aumento de peso y la hiperglucemia (Anagnostou et al., 2016).

2.2. Falta de atención, hiperactividad, impulsividad

Los niños con SD o con SD + TEA pueden también presentar TDAH, y los síntomas TDAH pueden ser más notables en los segundos que en los primeros que sólo tienen SD (Capone et al., 2005; Moss et al., 2013; Oxelgren et al., 2017; Warner et al., 2014). En los pacientes con SD, tengan o no síntomas de TEA, los signos de TDAH se suelen manifestar antes de los 3 años, pero se los considera a menudo como signos que son

congruentes con la función del desarrollo en su conjunto. Sin embargo, conforme el niño crece y estos síntomas persisten o incluso de intensifican, los padres y los profesores a menudo demandan una más directa evaluación con el fin de clarificar la situación. Puesto que el TDAH, y en especial sus síntomas de hiperactividad/impulsividad, colocan a cualquier niño con SD en un riesgo mayor de realizar escapadas, perderse, sufrir una lesión accidental o incluso sufrir maltrato, estos síntomas requieren prestarles una cuidadosa consideración incluso en los niños más pequeños.

Los fármacos psicoestimulantes y agonistas alfa-adrenérgicos están situados como tratamiento de primera línea para la hiperactividad y la impulsividad, especialmente si se acompañan de conducta disruptiva. Son muchas las opciones para el tratamiento con psicoestimulantes, incluidas las formulaciones de liberación inmediata y la de acción prolongada, con mecanismos de farmacocinética y liberación diferentes. Por eso, su elección habrá de ir ajustada a las necesidades clínicas y a las preferencias de dosificación de cada individuo. La práctica clínica sugiere que algunos niños con SD, o con TEA, o con SD +TEA pueden no tolerar la medicación estimulante a las dosis que normalmente se prescriben y pueden demostrar un grado mayor de efectos secundarios, o incluso menor mejoría de los síntomas, en comparación con los que sólo tienen TDAH. Además, si se acompañan de ansiedad, conducta repetitiva, persistencia o agitación, la medicación estimulante exacerba estos rasgos.

Por estas razones, los agonistas alfa-adrenérgicos frecuentemente son los más recomendados como tratamiento de primera elección. Puede ser sedantes, y por ello reportar mayor beneficio cuando el sueño está también alterado (en contraste con los psicoestimulantes que contribuyen a perturbar el sueño). Por lo general, se considera a la guanfacina menos sedante que la clonidina, un factor a tener en cuenta a la hora de elegir el medicamento de primera línea para los signos de hiperactividad e impulsividad. Si el paciente sigue mostrando una sintomatología importante o sufre notables efectos secundarios, se considerará añadir un estimulante a dosis bajas haciendo pequeños incrementos bajo estrecha vigilancia. Los médicos de atención primaria pueden necesitar este tipo de

guía explícita sobre el uso racional de la polifarmacia al usar una combinación de psicoestimulantes y alfa-adrenérgicos en casos particularmente problemáticos.

2.3. Trastornos del ánimo

Son frecuentes los trastornos del ánimo en el SD + TEA, especialmente en adolescentes y adultos (Walker et al., 2011). Entre los síntomas se encuentran un ánimo deprimido, irritabilidad, lloro, disminución del interés, retraso psicomotor, fatiga, cambios en el apetito/peso y trastorno del sueño. En algunas mujeres, estos síntomas se exacerban unos días antes de la menstruación, en consonancia con la disforia pre-menstrual. En la depresión propia del SD también son frecuentes la pobreza de concentración y la disminución del habla, si bien hay menos sentimiento de inutilidad o de culpa. Esta depresión puede verse asociada con una pérdida de las habilidades previamente adquiridas. En los casos graves, puede haber un deterioro en la práctica del autocuidado, lo que exigirá una mayor atención y un apoyo más frecuente por parte de sus cuidadores. Pueden mejorar los síntomas con una medicación diligentemente aplicada, llegando a mejorar el sueño (Mircher et al., 2017).

A menudo se trata la depresión con los fármacos ISRS, como son la fluoxetina, la sertralina, la fluvoxamina, el citalopram o el escitalopram. En la práctica clínica, algunos niños muestran un aumento en la sensibilidad a los ISRS, por lo que siempre habrán de ser iniciados a dosis bajas para ir aumentando lentamente y vigilando muy estrechamente los efectos secundarios.

La disregulación en el estado de ánimo puede presentarse también con fluctuaciones entre sentimientos de entusiasmo y frivolidad y sentimientos de tristeza e irritabilidad, más en consonancia con un trastorno de disregulación del ánimo (DMDD), un estado complejo de ánimo, o un trastorno bipolar con ciclos de activación o elevación del ánimo que alternan con irritabilidad y un ánimo bajo en periodos de muchos días o semanas. En los casos de DMDD o trastorno bipolar, la administración de ISRS a las dosis habituales pueden activar la fluctuación del ánimo, por lo que se prefiere inicialmente un

antipsicótico atípico o un antiepiléptico estabilizador del ánimo. Una vez asegurados los estados y ritmos de fluctuación, se elige la medicación más apropiada y con frecuencia se alcanza la estabilización de los síntomas.

2.4. Trastornos de ansiedad

Además de utilizar los ISRS como antes se ha indicado para tratar los síntomas de ansiedad, también se puede utilizar la buspirona. El antihistamínico hidroxizina a dosis bajas puede ser útil en situaciones de ansiedad durante el día o para mejorar el sueño durante la noche. La ansiedad en alto grado puede acompañar a una depresión mayor o puede verse exacerbada en algunas mujeres al inicio de la menstruación. Cuando se sospecha una disforia premenstrual, resulta útil combinar una dosis baja de un anticonceptivo estrógeno-gestágeno con un ISRS.

No se han estudiado bien en el SD o en el TEA los ansiolíticos de acción aguda como son las benzodiazepinas. El lorazepam (y en menor grado el alprazolam) pueden ser utilizados en casos de emergencia por causa de una agitación aguda o para una suave sedación previa a una intervención menor (dental, extracción de sangre). De modo general, no se recomienda una excesiva confianza en las benzodiazepinas o un uso prolongado, por causa de una posible dependencia, taquifilaxia y posible impacto sobre la cognición. Además, algunas personas reaccionan a ellas de forma paradójica con desinhibición/agitación.

No obstante, en casos de ansiedad grave o de pánico con agitación y síntomas vegetativos (p. ej., arcadas, vómito, desmayo o incontinencia), puede ser recomendable administrar en adolescentes y adultos una dosis baja de benzodiazepina junto con un fármaco beta-bloqueante o un ISRS (Garakani et al., 2020). Este uso concomitante de beta bloqueante exige, sin embargo, alta vigilancia por la posible hipotensión y bradicardia en quienes tienen una historia de cardiopatía.

2.5. Conductas obsesivo-compulsivas

En las conductas obsesivo-compulsivas se aprecian de manera típica pensamientos o verbalizaciones repetitivos, así como patrones de movimientos rutinarios sin propósito aparente. Es difícil

cerciorarse de los pensamientos obsesivos en las personas con DI y limitación en sus habilidades de lenguaje expresivo, mientras que es más sencillo comprobar la presencia de acciones o movimientos repetitivos y convulsivos. Las personas con SD pueden mostrar de forma concurrente un trastorno obsesivo-compulsivo (TOC) caracterizado por la presencia de intensas compulsiones para realizar ciertas acciones, y la correspondiente ansiedad o agitación cuando se les interrumpe o se les prohíbe la ejecución de esas actividades. Tales conductas consisten en compulsiones para ordenar y limpiar, especialmente recolocar pertenencias personales, o abrir/cerrar puertas, armarios, persianas, interruptores de luz. Para algunos, copiar repetidamente palabras o listas les sirve de actividad relajante, o el acumular objetos aparentemente triviales (clips, lápices, hojas de papel, etc.). La repetición verbal de acontecimientos pasados o de antiguas relaciones, o de protagonistas de películas, o la necesidad de preguntar constantemente sobre futuros sucesos pueden resultar agotadores para los cuidadores. Habrá de tenerse en cuenta el tratamiento psicofarmacológico cuando los síntomas se vayan deteriorando.

Para reducir los síntomas relacionados con un TOC, se necesita en general prescribir ISRSs a dosis superiores a las que se usan típicamente para trastornos del ánimo. Sin embargo, estos fármacos pueden no ser bien tolerados por causa de sus efectos secundarios, tales como calambres abdominales y síntomas gastrointestinales, cefaleas, activación conductual y posible aumento de peso. Puede ser necesario combinar un ISRS con una benzodiazepina a dosis bajas (clonazepam) en casos de conducta persistente, ansiedad, pánico. Otras aproximaciones incluyen cambiar a un IRNS (p. ej., venlafaxina), o un antiguo antidepresivo tricíclico (p. ej., clomipramina), o añadir un antipsicótico atípico (Sutor et al., 2006). Probablemente no resulta realista el recurrir a la tolerancia cero en las conductas repetitivas ya que pueden representar una manifestación del fenotipo conductual común a muchos niños y adultos con SD (Evans & Grey, 2000; Glenn et al., 2015).

2.6. Movimientos repetitivos y estereotipias

En los niños con SD, y especialmente en quienes presentan SD + TEA, son frecuentes las estereotipias que incluyen movimientos repetitivos, rítmicos o convulsivos, giros del cuerpo, palmoteos,

vocalizaciones y juego repetitivo (Channell et al., 2015). Si bien no hay ninguna medicación específicamente aprobada por la FDA para tratar la conducta estereotípica, parece que muchos niños mejoran con alguna medicación antipsicótica (p. ej., risperidona) cuando ésta se emplea para tratar otros síntomas en ese niño (Cappone et al., 2008). El tratamiento farmacológico no está indicado cuando la estereotipia resulta auto-calmante o relajante o no causa algún problema significativo. También pueden aparecer tics en los pacientes con SD + TEA y pueden ser tratados con medicación si perturban la conducta. Los tics responden mejor al tratamiento farmacológico (como, por ejemplo, los agonistas alfa-adrenérgicos) que las conductas repetitivas y las estereotipias.

2.7. Trastorno mental y psicosis

En las personas con discapacidad intelectual, la presencia de un procesamiento desorganizado del pensamiento, su pensamiento delirante, la ansiedad, la paranoia, el pánico episódico y las alucinaciones, son todos ellos factores que añaden complejidad a la hora de interpretar los síntomas psiquiátricos y su tratamiento. Hay algún estudio que ha apreciado mayores tasas de psicosis o de depresión con rasgos psicóticos en el SD en comparación con otras DIs (Dykens et al., 2015). En algunos individuos, la ansiedad y la repetitividad verbal pueden ser prominentes, pero cuando están presentes los delirios, las alucinaciones o la paranoia (síntomas positivos), habrá que pensar en un diagnóstico de psicosis o de un trastorno tipo-psicótico. La psicosis puede instalarse en el curso de una depresión mayor acompañada por una cierta pérdida de las habilidades anteriormente conseguidas. Se necesita llevar a cabo una evaluación completa para considerar los problemas médicos y su etiología. Al tratar la psicosis, lo habitualmente eficaz es iniciar con antipsicóticos atípicos del tipo de la risperidona, aripiprazol u olanzapina a la hora de acostarse con el objetivo de mejorar tanto el trastorno de sueño como los síntomas durante el día. Si mejora la desorganización psicótica, pero persisten el estado de ánimo, o la ansiedad o los rasgos compulsivos, se debe añadir un ISRS. Es importante no tener en cuenta los soliloquios porque pueden ocurrir en tiempos de estrés o de aislamiento y ser síntomas muy propios de una psicosis; pero el soliloquio es muy frecuente en las personas con DI y puede servirles como estrate-

gia de auto-control en tiempos de estrés.

Si bien los síntomas psicóticos son por lo general reconocibles en las personas con una DI débil-moderada, no queda claro si los síntomas positivos son reconocibles en las personas no verbales con SD + TEA. Sin embargo, el comportarse como si estuviera asustado, una agitación episódica, o gritar y hacer gestos hacia personas imaginarias pueden ser signos o servir de pista, especialmente si se acompañan de un deterioro en el funcionamiento adaptativo basal.

2.8. Regresión, catatonía y función neuromotora

No es inusual que los jóvenes adultos muestren cierta reducción en su iniciativa psicomotora o espontaneidad, acompañada por un cierto enlentecimiento en sus actividades motoras. Es corriente que suceda en el momento de la transición entre la escuela y la programación del adulto que está basada en la comunidad, y puede formar parte de un proceso de ajuste al nuevo medio social que les rodea. Pero cuando ese enlentecimiento persiste, se intensifica o se convierte en un entorpecimiento de su funcionalidad, puede ser señal del comienzo de una alteración psiquiátrica o de catatonía.

Se puede presentar la catatonía en el SD en el contexto de una regresión no explicada en el SD, denominada Trastorno de Regresión en el Síndrome de Down (TRSD), que es un fenómeno de regresión neuropsiquiátrica que se está identificando de manera creciente en el SD (Santoro et al., 2020). El TRSD se caracteriza por un deterioro importante en el funcionamiento, a menudo con rasgos catatónicos, y requiere abordajes especializados de tratamiento (Santoro et al., 2023). Los rasgos de la catatonía consisten en una fluctuación del tono motor, rigidez neuromotora, movimientos nuevos que incluyen estereotipias o tics, posiciones fijas de manos y brazos, manierismos específicos y otros movimientos raros. Se piensa que la catatonía es una causa subdiagnosticada de la regresión en los adolescentes y adultos, y su reconocimiento ofrece la oportunidad de aplicar abordajes terapéuticos más específicos como son el lorazepam a dosis altas o la terapia electroconvulsiva (Ghaziuddin et al., 2015; Miles et al., 2019). La terapia inmunomoduladora parece ofrecer resultados prometedores en algunas personas con TRSD, y en la actualidad está siendo so-

metida a la investigación mediante los debidos ensayos clínicos (Cardinale et al., 2019; Santoro et al., 2022).³

2.9. Trastorno del sueño

Las dificultades para iniciar el sueño pueden deberse a un medio de alerta sobre las actividades durante la noche, a una falta de orden en los tiempos de acostarse, a la ansiedad, a conductas de resistencia, a exceso de siestas durante el día; y a veces son manejables con técnicas de ordenamiento en las rutinas diarias con el apoyo de melatonina. Las dificultades para mantenerse dormido o los despertares repetidos durante la noche pueden deberse a una apnea del sueño no tratada, a patrones de sueño fragmentado, a trastornos del movimiento periódico de piernas o a un patrón de sueño “inquieto” que a veces se aprecia en conjunción con síntomas psiquiátricos (TDAH, TEA, ansiedad, trastornos del ánimo). Algunos de los medicamentos indicados para los síntomas psiquiátricos poseen propiedades sedantes que hacen que su uso sea aconsejable a la hora de acostarse para mejorar el inicio del sueño y mantenerlo, y se pueden emplear estratégicamente con este objetivo; tal es el caso de la trazodona.

³Nota del Editor. Debe advertirse en el tratamiento del trastorno de regresión del SD la importancia del tratamiento dirigido a la etiología del trastorno. Predomina la opinión de que la causa es un trastorno cerebral de carácter inmunológico, que responde favorablemente a las infusiones de globulina intravenosa (IgIV) y a otros **agentes inmunoterapéuticos** (corticoides, micofenolato, azatioprina). (Ver <https://www.down21.org/libros-online/Bolines-Down21/El-trastorno-de-regresion-en-el-sindrome-de-down-6.pdf>). Como causa iniciadora del trastorno inmunológico, se especula sobre la presencia de hiperactividad de los agentes interferones (consecuencia del mayor número de sus receptores codificados por genes del cromosoma 21), que activarían la vía de señalización JAK/STAT; esta hiperactividad puede ser moderada por ciertos fármacos inhibidores como, p. ej., el **tofacitinib**. Su aplicación ha mostrado eficacia en el tratamiento de algunos casos con regresión en el SD. (Ver: <https://www.down21.org/downloadmediaalert/4334-downmedia-alert-noviembre-2024-n-74.html#a3>).

Los problemas relacionados con el sueño y debidos a la apnea obstructiva del sueño (AOS) pueden ocasionar también un trastorno del sueño. La AOS típicamente va asociada a ronquidos, aumento en la resistencia al paso de aire por las vías respiratorias, y pausas respiratorias o suspiros, que terminan despertando en un esfuerzo por superar la obstrucción al paso del aire. Sin embargo, muchos niños con SD y AOS pueden no mostrar claros síntomas de sueño como es el ronquido (Ng et al., 2007; Shott et al., 2006). Si no se trata la AOS crónica, puede tener consecuencias sobre la conducta durante el día, o estar asociada a síntomas de TDAH y a dificultades en la función ejecutiva (Esbensen et al., 2018, 2019, 2022). Con frecuencia se necesita que los problemas de sueño sean bien tratados antes de que se consiga una recuperación completa de los síntomas psiquiátricos (Capone et al., 2013).

2.10. Epilepsia

La epilepsia (crisis convulsivas recurrentes no provocadas) es más frecuente en el SD, con una prevalencia entre el 1 y el 13%, y de modo típico se aprecian en periodos específicos de edad: en la infancia/primería niñez (en su mayoría Espasmos [epilépticos] Infantiles); en la adultez temprana, y tras la 5ª década (“Epilepsia Mioclónica de Comienzo Tardío en el SD” o LOMEDS, por sus siglas en inglés, asociada a la enfermedad de Alzheimer). Quienes tienen SD + TEA presentan mayor riesgo de tener epilepsia que los que sólo tienen SD, similar a la tendencia apreciada en las personas con TEA idiopático. Los espasmos infantiles pueden ser un factor específico de riesgo de desarrollo de TEA en el SD, aunque se necesita investigar más sobre ello (Spinazzi, Santoro et al., 2023). El diagnóstico, la clasificación y los abordajes terapéuticos para la epilepsia en el SD y en el SD + TEA no difieren de los propios de la población general, especialmente porque no hay pruebas suficientes que apoyen un tratamiento específico para la epilepsia en el SD o en el TEA. Debe señalarse también que la mayoría de los antiepilépticos no se han estudiado de manera específica en el SD sino en los niños en general. Existen algunos estudios psicofarmacológicos en el TEA y epilepsia que evalúan la eficacia de la medicación anticonvulsivante, así como su impacto sobre los efectos secundarios de carácter conductual y la tolerabilidad, pero son limitados los datos de los ensayos clínicos referidos específicamente a individuos con TEA y epilepsia (Canitano et al., 2022). Queda fuera

del alcance de este estudio la revisión sistemática del diagnóstico y tratamiento de la epilepsia. No obstante, la epilepsia es una entidad importante dentro del tratamiento en el SD + TEA.

Las epilepsias se describen y clasifican de acuerdo on los rasgos específicos, tales como el tipo de crisis o convulsión (que se manifiestan como síntomas motores, de comienzo, síntomas sensoriales, y el impacto sobre la conciencia del individuo durante la crisis), así como la naturaleza del comienzo de la crisis y la región del cerebro implicada (inicio focal que nace en un área específica del cerebro, o inicio generalizado que nace en todas las áreas del cerebro). En el SD se han descrito todas las principales formas de crisis. El tratamiento farmacológico es principal método de tratar la epilepsia, y son distintos los tipos de medicamentos antiepilépticos que funcionan mejor según los diversos tipos de crisis. Al seleccionar el tratamiento se han de tener en cuenta otras consideraciones como son el perfil de los efectos secundarios, la conveniencia del uso y el coste. Hay medicamentos antiepilépticos de “espectro limitado” que funcionan para un tipo específico de crisis, como puede ser una crisis parcial, focal, una ausencia o una crisis mioclónica; y otros en cambio son de “amplio espectro” que se pueden usar en una amplia variedad de tipos de crisis, incluidas las convulsiones generalizadas. Las recomendaciones que se deben seguir sobre los medicamentos antiepilépticos se basan típicamente en los estudios de investigación realizados en la población general, y no necesariamente en individuos con DI o TEA.

Específicamente para las personas con SD + TEA, ciertas consideraciones pueden ser útiles a la hora de elegir un fármaco antiepiléptico. Algunos de ellos resultan también útiles para tratar síntomas psiquiátricos frecuentemente asociados al TEA, como son la irritabilidad, la disregulación del estado de ánimo y la agresión. Es el caso de la carbamazepina y oxcarbazepina para las crisis focales/parciales, y el valproato y la lamotrigina para un amplio espectro de tipos de crisis. Algunos muestran un perfil de efectos adversos que deben ser contrastados con el perfil neuroconductual específico del individuo. Por ejemplo, algunos ofrecen un potencial especial en relación con los efectos cognitivos negativos (fenobarbital, fenitoína, topiramato, zonisomida), o con los efectos secundarios psiquiátricos o conductuales (levetiracetam). También se debe coordinar y tomar bien en consideración las interacciones entre fármacos cuando se usan estos antiepilépticos

junto con los otros tratamientos psicofarmacológicos para tratar los problemas de conducta y de salud mental.

Para mayor información sobre el tratamiento de la epilepsia en las discapacidades del neurodesarrollo, consúltense Frye et al., 2013; Watkins et al., 2022; Canitano et al., 2022.

3. UNA POLIFARMACIA QUE SEA RACIONAL

Elegir una medicación que pueda ejercer un efecto dual sobre múltiples dianas puede resultar muy ventajoso, ya que a veces reduce la necesidad de la polifarmacia. Por ejemplo, el uso de un medicamento antiepiléptico que tenga propiedades estabilizadoras del ánimo será de primera elección que padezca simultáneamente crisis epilépticas y alteraciones del ánimo. Del mismo modo, un agonista alfa-adrenérgico beneficiará a quien tenga trastornos de sueño y síntomas de TDAH. En general, los fármacos antidepresivos y ansiolíticos se utilizarán en conjunción con los antipsicóticos atípicos o los antiepilépticos estabilizadores del ánimo con buena seguridad, tolerabilidad y eficacia.

En los casos en que la sintomatología psiquiátrica es extremadamente compleja, puede ser necesaria una polifarmacia que sea racional. En situaciones urgentes, tiene sentido tomar como diana en primer lugar los síntomas más funcionalmente perturbadores, con el fin de proporcionar un alivio rápido de los síntomas. Y lo que es significativo, el orden en el que los fármacos son introducidos, basándose en la priorización de los síntomas, parece ser importante a la hora de conseguir la mejor respuesta.

De manera ideal, deberían identificarse y tratarse los problemas médicos subyacentes que contribuyen a los síntomas conductuales y psiquiátricos, antes de añadir una medicación psicotrópica. Sin embargo, tomando la AOS como ejemplo, obtener una evaluación del sueño o cualquier recomendación para el tratamiento de las vías aéreas mediante la técnica de la Presión Positiva puede resultar difícil de conseguir antes de aliviar los síntomas psiquiátricos. Por eso, la utilización inicial de una medicación que mejore la ansiedad, la irritabilidad, el estado de ánimo y las conductas maladaptativas hará más factible la realización de la polisomnografía diagnóstica para determinar si realmente existe una AOS que después exigirá su específico tratamiento (Cohrs, 2008; Karsten et al., 2017).

BIBLIOGRAFÍA

- Anagnostou E, Aman MG, Handen BL et al. Metformin for treatment of overweight induced by atypical antipsychotic medication in young people with autism spectrum disorder: A randomized clinical trial. *JAMA Psychiat* 2016; 73(9), 928–937.
- Bacanli A. Aripiprazole use in children diagnosed with Down syndrome and comorbid autism spectrum disorders. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2016; 26(3), 306–308.
- Bethea TC, Sikich L. Early pharmacological treatment of autism: A rationale for developmental treatment. *Biol Psychiat* 2007; 61(4), 521–537.
- Canitano R, Palumbi R, Scandurra V. Autism with epilepsy: A neuropsychopharmacology update. *Genes* 2022; 13(10), 1821.
- Capone GT, Aidikoff JM, Taylor K, Rykiel N. Adolescents and young adults with Down syndrome presenting to a medical clinic with depression: co-morbid obstructive sleep apnea. *Am J Med Genet. Part A*, 2013; 161A(9), 2188–2196.
- Capone GT, Goyal P, Grados M et al. Risperidone use in children with Down syndrome, severe intellectual disability, and comorbid autistic spectrum disorders: A naturalistic study. *J Develop Behav Pediat* 2008; 29(2), 106–116.
- Capone GT, Grados MA, Kaufmann WE et al. Down syndrome and comorbid autism-spectrum disorder: Characterization using the aberrant behavior checklist. *Am J Med Genet Part A*, 2005; 134(4), 373–380.
- Cardinale KM, Bocharnikov A, Hart SJ et al. Immunotherapy in selected patients with Down syndrome disintegrative disorder. *Develop Med Child Neurol* 2019; 61(7), 847–851.
- Channell MM, Phillips BA, Loveall SJ et al. Patterns of autism spectrum symptomatology in individuals with Down syndrome without comorbid autism spectrum disorder. *J Neurodevelop Disord* 2015; 7(1).
- Cohrs S. Sleep disturbances in patients with schizophrenia: Impact and effect of antipsychotics. *CNS Drugs* 2008; 22(11), 939–962.
- Cooper SA, Collacott RA. Mania and Down's syndrome. *Br J Psychiat* 1993; 162(JUNE), 739–743.
- Dawson G. Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Develop Psychopathol* 2008; 20(3), 775–803.
- Duggirala C, Cooper SA, Collacott RA. Schizophrenia and Down's syndrome. *Irish J Psychol Med* 1995 12(1), 30–33.
- Dykens EM, Shah B, Davis B et al. Psychiatric disorders in adolescents and young adults with Down syndrome and other intellectual disabilities. *J Neurodevelop Disord* 2015; 7(1), 9.
- Esbensen AJ, Hoffman EK, Beebe DW. Randomized behavioral sleep clinical trial to improve outcomes in children with Down syndrome. *Am J Intellect Develop Disabil* 2022, 127(2), 149–164.
- Esbensen AJ, Hoffman EK, Shaffer R. Reliability of parent report measures of behaviour in children with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2018; 62(9), 785–797.
- Esbensen AJ, Hoffman EK, Shaffer R. Reliability of informant-report measures of executive functioning in children with Down syndrome. *Am J Intellect Develop Disabil* 2019; 124(3), 220–233.
- Evans DW, Gray FL. Compulsive-like behavior in individuals with Down syndrome: Its relation to mental age level, adaptive and maladaptive behavior. *Child Develop* 2000; 71(2), 288–300.
- Foley KR, Bourke J, Einfeld SL et al. Patterns of depressive symptoms and social relating behaviors differ over time from other behavioral domains for young people with Down syndrome. *Medicine* 2015; 94(19), e710.
- Frye RE, Rossignol D, Casanova MF et al. A review of traditional and novel treatments for seizures in autism spectrum disorder: Findings from a systematic review and

- expert panel. *Front Public Health* 2013; 1, 31.
- Garakani A, Murrrough JW, Freire RC et al. Pharmacotherapy of anxiety disorders: Current and emerging treatment options. *Front Psychiat* 2020; 11.
- Geldmacher DS, Lerner AJ, Voci JM et al. Treatment of functional decline in adults with Down syndrome using selective serotonin-reuptake inhibitor drugs. *J Geriatr Psychiat Neurol* 1997; 10(3), 99–104.
- Ghaziuddin N, Nassiri A, Miles JH. Catatonia in Down syndrome; a treatable cause of regression. *Neuropsychiat Dis Treat*, 2015; 11, 941–949.
- Gleason MM, Egger HL, Emslie GJ et al. Psychopharmacological treatment for very young children: Contexts and guidelines. *J Am Acad Child Adolesc Psychiat* 2007; 46(12), 1532–1572.
- Glenn S, Cunningham C, Nananidou A et al. Routinised and compulsive-like behaviours in individuals with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2015; 59(11), 1061–1070.
- Karsten J, Hagenauw LA, Kamphuis J, Lancel M. Low doses of mirtazapine or quetiapine for transient insomnia: A randomised, double-blind, cross-over, placebo-controlled trial. *J Psychopharmacol* 2017; 31(3), 327–337.
- Miles JH, Takahashi N, Muckerman J et al. Catatonia in Down syndrome: Systematic approach to diagnosis, treatment and outcome assessment based on a case series of seven patients. *Neuropsychiat Dis Treatm* 2019; 15, 2723–2741.
- Mircher C, Cieuta-Walti C, Marey I et al. Acute regression in young people with Down syndrome. *Brain Sci* 2017; 7(6), 57.
- Moss J, Richards C, Nelson L, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in individuals with Down syndrome. *Autism* 2013 17(4), 390–404.
- Ng DK, Chan CH, Cheung JM. Children with Down syndrome and OSA do not necessarily snore. *Arch Dis Child* 2007; 92(11), 1047.
- Oxelgren UW, Myrelið Å, Annerén G et al. Prevalence of autism and attention-deficit-hyperactivity disorder in Down syndrome: A population-based study. *Develop Med Child Neurol* 2017; 59(3), 276–283.
- Palumbo ML, McDougale CJ. Pharmacotherapy of Down syndrome. *Expert Opin Pharmacother* 2018; 19(17), 1875–1889.
- Pary RJ, Friedlander R, Capone GT. Bipolar disorder and Down syndrome: Six cases. *Ment Health Aspects Develop Disabil* 1999; 2, 59–63.
- Politte LC, Henry CA, McDougale CJ. Psychopharmacological interventions in autism spectrum disorder. *Harvard Rev Psychiat* 2014; 22(2), 76–92.
- Roche M, Mircher C, Toulas J et al. Efficacy and safety of methylphenidate on attention deficit hyperactivity disorder in children with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2021; 65(8), 795–800.
- Santoro JD, Filipink RA, Baumer NT et al. Down syndrome regression disorder: Updates and therapeutic advances. *Curr Opin Psychiat* 2023; 36(2), 96–103.
- Santoro JD, Partridge R, Tanna R et al. Evidence of neuroinflammation and immunotherapy responsiveness in individuals with Down syndrome regression disorder. *J Neurodevelop Disord* 2022; 14(1), 35.
- 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.
- Seahill L, Chappell PB, Kim YS et al. A placebo-controlled study of guanfacine in the treatment of children with tic disorders and attention deficit hyperactivity disorder. *Am J Psychiat* 2001; 158(7), 1067–1074.
- Schnoes CJ, Kuhn BR, Workman EF, Ellis CR. Pediatric prescribing practices for clonidine and other pharmacologic agents for children with sleep disturbance. *Clin Pediat* 2006; 45(3), 229–238.
- Shott SR, Amin R, Chini B et al. Obstructive sleep apnea: Should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2006; 132(4), 432–436.

- Spinazzi NA, Santoro JD, Pawlowski K et al. Co-occurring conditions in children with Down syndrome and autism: A retrospective study. *J Neurodevelop Disord* 2023; 15(1), 9.
- Sutor B, Hansen MR, Black JL. Obsessive compulsive disorder treatment in patients with Down syndrome: A case series. *Down's Syndr Res Practice* 2006; 10(1), 1–3.
- Walker JC, Dosen A, Buitelaar JK, Janzing JGE. Depression in Down syndrome: A review of the literature. *Res Develop Disabil* 2011; 32(5), 1432–1440.
- Warner G, Moss J, Smith P, Howlin P. Autism characteristics and behavioural disturbances in _ 500 children with Down's syndrome in England and Wales. *Autism Res* 2014; 7(4), 433–441.
- Watkins LV, Linehan C, Brandt C et al. Epilepsy in adults with neurodevelopmental disability: what every neurologist should know. *Epileptic Disord* 2022; 24(1), 9–25.
- Worley G, Crissman BG, Cadogan E et al. Down syndrome disintegrative disorder: New onset autistic regression, dementia, and insomnia in older children and adolescents with Down syndrome. *J Child Neurol* 2015; 30(9), 1147–1152.

Nota del Editor. Este capítulo es un resumen amplio del artículo original **Psychopharmacological treatments in Down syndrome and autism spectrum disorder: State of the research and practical considerations**, publicado en American J of Med Genetics Part C 2023;193. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.32069>

CAPÍTULO 5

La atención a la salud mental

María del Carmen Ortega

A lo largo de todas sus etapas evolutivas, las personas con síndrome de Down pueden presentar trastornos psiquiátricos comórbidos que pueden ser tanto primarios (como sucede, por ejemplo, con el Trastorno del Espectro del Autista [TEA]), como secundarios a sus déficits intelectivos y a las dificultades en sus capacidades adaptativas. Es la llamada **Patología dual**. En relación con sus factores predisponentes, los aspectos preventivos y la evaluación de la salud mental en el síndrome de Down, consúltese: <https://www.down21.org/libros-online/Sindrome-de-Down-Vida-Adulta.pdf>, cap. 17.

Para estas comorbilidades psiquiátricas, la medicación puede ser esencial y necesaria si se desea llegar a un control sintomático y, en ocasiones, con real efecto modulador sobre las diversas alteraciones neurofisiológicas que subyacen en el cuadro psiquiátrico.

Actualmente carecemos de guías clínicas específicas, de recomendaciones farmacológicas con la suficiente evidencia científica, y de medicamentos con indicaciones expresas para abordar estos síntomas en las personas con síndrome de Down. De ahí que la publicación de Baumer y Capone constituye un trabajo de extraordinaria valía, tanto por su contenido investigador, como por la experiencia y conocimientos prácticos y teóricos de sus autores acumulados a lo largo de los años. Tal y como ellos señalan, actualmente se dispone sólo de estudios de carácter abierto y de series de casos respecto el tema que se aborda; por ello, es muy de agradecer el enriquecimiento que añaden con su larga trayectoria clínica de tratamiento en estas patologías.

Su documento constituye una guía de abordaje fundamentalmente psicofarmacológico en todas las categorías diagnósticas psiquiátricas que pueden presentarse con más prevalencia en las personas con síndrome de Down, con o sin TEA asociado. Pero, al mismo tiempo, insiste en la importancia de establecer una indispensable terapia psicoeducativa y conductual de forma concomitante, ya que, como subrayan, en muchas ocasiones el éxito viene derivado de un resultado del tratamiento farmacológico que favorece que haya una mejor respuesta a las terapias de intervención

no medicamentosas de dichas características.

Señalamos a continuación otros puntos fuertes de este trabajo:

1. La importancia de establecer en todo momento un equilibrio adecuado entre los riesgos y los beneficios de tratar farmacológicamente un diagnóstico psiquiátrico concreto frente al hecho de no tratarlo.
2. Los principales fármacos a tener en cuenta a la hora de abordar síntomas incapacitantes como son las conductas anómalas marcadas, la irritabilidad, la impulsividad, la dificultad para mantener la atención, la hiperactividad, las estereotipias disfuncionales y la clínica psicótica. Entre estos, tal y como destacan, se encuentran principalmente (entre otros): el aripiprazol, la risperidona y los agonistas adrenérgicos- α_2 .
3. Como fruto de su atención clínica, destacan que las personas con síndrome de Down tienen una mayor predisposición a presentar reacciones paradójicas o con el efecto contrario al característicamente esperado con algunos grupos farmacológicos. Tal es el caso de las benzodiazepinas, ante las que pueden tener una respuesta opuesta al clásico efecto tranquilizante que normalmente les caracteriza. Esto es aún más frecuente en las personas con un diagnóstico dual de síndrome de Down y TEA.
4. Los fármacos antidepresivos del tipo de los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) y los inhibidores duales sobre la serotonina y noradrenalina, constituyen uno de los grupos farmacológicos más prescritos en las personas con síndrome de Down para tratar sintomatología ansioso-depresiva y obsesiva. Pero observan que estas moléculas pueden producir un efecto activador no deseado sobre los pacientes con un diagnóstico dual de síndrome de Down y TEA.
5. Analizan también la alta frecuencia con que las personas con síndrome de Down padecen distintos problemas de sueño en forma de insomnio, para los que puede ser conveniente un uso estratégico de diversas moléculas que implica intentar evitar las benzodiazepinas, y valorar otro tipo de fármacos con carácter sedante. En estos supuestos, aunque el trabajo no lo concluye, pueden ser de utilidad medicamentosa como la mirtazapina, la trazodona y algunos antipsicóticos sedantes a dosis bajas, como la quetiapina.

6. Hacen mención también al trastorno por regresión en el síndrome de Down que se acompaña en muchas ocasiones de síntomas neuromotores con características de catatonía, apuntando la relevancia del uso en esta entidad médica de un tratamiento no farmacológico, como es la terapia electroconvulsiva. Esta debe ser necesariamente considerada tras la resistencia o la falta de eficacia previa a otras modalidades de tratamiento.

Consideramos importante complementar la relevancia de las distintas aportaciones que este estudio ofrece con otras consideraciones a tener en cuenta a la hora de utilizar psicofármacos en este grupo poblacional:

- La medicación sólo debe emplearse en beneficio del paciente.
- Se habrá valorado previamente toda la información disponible sobre la eficacia o no de anteriores tratamientos, y se respetarán todas las guías y directrices nacionales e internacionales que sean de aplicación.
- Antes de la prescripción de un tratamiento debe quedar establecida una formulación de objetivos que permita evaluar los resultados, así como los posibles efectos adversos en sus distintos grados de relevancia.
- Tenga o no la persona con síndrome de Down una incapacidad reconocida para otorgar su consentimiento, siempre se intentará transmitirle, de la forma más adecuada posible a su capacidad de comprensión, la conveniencia del tratamiento, la causa de la indicación y los efectos terapéuticos que se pretende alcanzar con su prescripción.

Publicaciones de la Fundación Iberoamericana Down21

Colección DOCUMENTOS

- 100 Editoriales en Canal Down21
- Programación educativa para escolares con síndrome de Down. *E. Ruiz*
- Los bebés con síndrome de Down tienen derecho a vivir. *J.-A. Rondal*
- Respirar por la boca: Consecuencias, prevención y tratamiento. *S. Galetti*
- Síndrome de Down. Comunicar la noticia: Primer acto terapéutico. 3ª ed. *J. Flórez*
- Progresando juntos. Nuevos editoriales de www.down21.org (2010-2017). 2ª ed.
- ¿Cómo favorecer la autonomía personal de mi hijo con síndrome de Down? *B. Garvía*
- Regresión de origen desconocido en el síndrome de Down. Una nueva entidad. *J. Flórez, M.C. Ortega*
- Terapia farmacológica: Neurodesarrollo y neurodegeneración en el síndrome de Down. *Fundación Iberoamericana Down21*
- Historia de mi vida. *F. Bulit Goñi*

Colección RECURSOS

- Síndrome de Down: lectura y escritura (sólo en versión digital). *M.V. Troncoso, M. del Cerro*
- Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación. Una guía para padres y profesionales. *L. Kumin*
- Síndrome de Down: Neurobiología, neuropsicología, salud mental. Bases para la intervención en el aprendizaje, la conducta y el bienestar mental. *J. Flórez, B. Garvía, R. Fernández-Olaria*
- Educación postsecundaria en entorno universitario para alumnos con discapacidad intelectual. Experiencias y resultados. *D. Cabezas, J. Flórez (Coord.)*
- Síndrome de Down y Autismo: Cuando dos mundos se encuentran. Una guía para padres y profesionales. *M. Froehleke, R. Zaborek (Coord.)*

- Psicoterapia y Farmacoterapia en la Discapacidad Intelectual. *B. Garvía, J. Flórez*
- Enfermedad de Alzheimer & Síndrome de Down: Guía práctica para cuidadores. *J. Moran y National Down Syndrome Society*
- Síndrome de Down. Mi visión y presencia. *M.V. Troncoso.*
- La esperanza pedagógica vivida por padres de hijos con síndrome de Down. *K. Armijos Yambay*
- La vida adulta en el síndrome de Down. *J. Flórez (Coord.)*
- Bienestar mental en los adultos con síndrome de Down: Una guía para comprender y evaluar sus cualidades y problemas emocionales y conductuales. 2ª Edición. *D. McGuire, B. Chicoine*

Cuadernos de Actualidad

1. La investigación en el síndrome de Down: propuestas actuales y recomendaciones. *66 páginas*
2. La medición de los resultados en los estudios de investigación sobre las personas con síndrome de Down. *52 páginas*
3. Enfermedad de Alzheimer en el síndrome de Down: 1. Perspectivas familiares. 2. Causas, algo más que amiloide *67 páginas*
4. El desarrollo de la actividad física en las personas con síndrome de Down. 1. Consecuencias sobre la salud. 2. Obstáculos y factores facilitadores. *60 páginas*
5. El trastorno del espectro autista en el síndrome de Down: 1. Experiencias de los cuidadores. 2. Patología comórbida en niños con síndrome de Down y autismo. *49 páginas*
6. Trastorno de regresión en el síndrome de Down: 1 Actualizaciones y avances terapéuticos. 2. Experiencias negativas en la niñez y desarrollo del "Trastorno de regresión en el síndrome de Down. *56 páginas*
7. La inclusión del alumnado con síndrome de Down en los centros educativos: De las adaptaciones curriculares al Diseño Universal para el Aprendizaje. *78 páginas*
8. Tratamientos psicofarmacológicos en el síndrome de Down y en el trastorno del espectro autista: la actualidad en la investigación y consideraciones de carácter práctico. *48 páginas*
9. Experiencias educativas de los alumnos con síndrome de Down en el Reino Unido. 1. Puntos de vista de los padres 2. Puntos de vista de los educadores sobre sus funciones y responsabilidades y sobre los factores relativos a una inclusión eficaz. *79 páginas.*

10. El sueño en las personas con síndrome de Down. *68 páginas.*
11. La motivación y el esfuerzo en las personas con síndrome de down: de la infancia a la vida adulta. *63 páginas*

REVISTAS

- Revista Virtual Canal Down21 , mensual
- Síndrome de Down: Vida Adulta, cuatrimestral

PÁGINAS WEB

- www.down21.org
- www.downciclopedia.org
- www.sindromedownvidaadulto.org
- www.DownMediaAlert

La atención a la salud física y mental de las personas con síndrome de Down

El interés por la salud física y mental de las personas con síndrome de Down sigue creciendo. Conforme su esperanza de vida ha ido aumentando, la convicción de que esa vida debe ser lo más sana posible ha prendido fuertemente en el ánimo de los propios interesados, de sus familiares y cuidadores, de las asociaciones y de cuantos profesionales les atienden.

No cesa la **investigación básica** en su búsqueda de las causas y mecanismos que ocasionan la diversidad de problemas en la salud física y mental que acompañan al individuo con síndrome de Down a lo largo de su vida: las comorbilidades propias del síndrome. Al mismo tiempo, y con no menor energía, se aprecia el esfuerzo de la **investigación clínica** que profundiza en la detección precoz de una determinada comorbilidad, en conocer su frecuencia y afinar el diagnóstico, en discernir sobre su mejor terapéutica, en adelantarse, si es posible, para prevenir su aparición, en estar alerta para detectar la aparición de nuevas comorbilidades.

Este cuaderno presenta:

- Un monumental estudio sobre la **patología que se observa en las primeras etapas de la vida**. En buena medida, ellas marcan y condicionan la evolución posterior: su influencia se dejará sentir en el grado de la calidad de una vida cada vez más prolongada.
- Las prioridades en la **atención e investigación médica según los criterios de los interesados, los cuidadores y los profesionales**, y el esfuerzo realizado para conjugar los respectivos intereses.
- La **atención a la salud mental y la ajustada utilización de los psicofármacos** en las diversas formas de los problemas de salud mental que pueden acompañar a las personas con síndrome de Down, a lo largo de su vida.