



# REVISTA MÉDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

[www.elsevier.es/sd](http://www.elsevier.es/sd)



## EDITORIAL

# La enfermedad de Alzheimer: El próximo desafío para las personas con síndrome de Down

## Alzheimer disease: The next challenge for individuals with Down syndrome

Juan Fortea

*Unidad de Memoria del Hospital de Sant Pau, Barcelona, España. Unidad de Síndrome de Down y enfermedad de Alzheimer de la Fundació Catalana Síndrome de Down. Barcelona, España*

El significativo aumento en la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down (SD), que ha pasado de menos de 10 años a más de 60 en el último siglo, ha cambiado radicalmente su epidemiología. La mayoría de las personas con SD tienen hoy más de 18 años. Como en la población general, el envejecimiento se asocia a nuevos problemas de salud. Los adultos con SD, sus familias y cuidadores a menudo no son conscientes de ello y los profesionales de la salud tampoco se sienten suficientemente preparados. Desde un punto de vista social, existe una problemática añadida al acontecer en un contexto de gran vulnerabilidad. Los principales cuidadores, sus padres (o hermanos) en muchos casos, están ellos mismos en una situación de fragilidad debido a su avanzada edad y las instituciones no están preparadas para hacer frente a este problema. Todos (familia, cuidadores, médicos, políticos...), debemos ser conscientes de la magnitud del reto.

Entre las enfermedades asociadas al envejecimiento en el SD destaca la enfermedad de Alzheimer (EA). Hacia los 40 años de edad, prácticamente todas las personas con SD presentan en el cerebro los hallazgos neuropatológicos de la EA, y a los 65 años un 80% habrá desarrollado una demencia por EA. La causa de esta fuerte asociación radica en la copia extra del gen de la proteína precursora de amiloide, sito en el cromosoma 21. Todo ello ha llevado a la conceptualización del SD como un estadio presintomático de EA. No obstante, el diagnóstico de una EA en el SD es especialmente complejo debido a los muy variables grados de discapacidad

intelectual asociados al SD y a la diferente forma de presentación. Los problemas de memoria, queja más frecuente en la población general, son raramente el motivo de consulta. Más bien son las alteraciones neuropsiquiátricas o deterioro en la funcionalidad lo que lleva a consultar al médico.

La consciencia de que la EA constituye el principal problema de salud del adulto con SD llevó a la creación en el Centro Médico Down (CMD) de la Fundació Catalana de Síndrome de Down (FCSD) en colaboración con la unidad de memoria del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (HSCSP) de una unidad especializada de SD y EA. Dicha unidad centralizará la atención de todos los problemas neurológicos asociados al SD de todas las personas residentes en Catalunya. Este programa de salud se complementa con un programa de investigación clínica pionero en el mundo para conocer la historia natural de la EA en los sujetos con SD, el proyecto "Down Alzheimer Barcelona Neuroimaging Initiative" (DABNI). Este programa de investigación clínica se ofrece a todos los adultos con SD incluidos en el plan de salud. Consiste en estudio intensivo de biomarcadores que incluye resonancias magnéticas de investigación, tomografía por emisión de positrones, punciones lumbares, análisis de sangre y genéticos así como estudios de sueño con polisomnografías.

Es imprescindible avanzar en la investigación clínica en la EA en el SD si queremos repetir los éxitos que en el pasado inmediato hemos conseguido para mejorar la salud y calidad de vida de las personas con SD y sus cuidadores.