

REVISTA MÈDICA INTERNACIONAL SOBRE LA SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



ORIGINAL

Aspectes específics de l'envelliment en la síndrome de Down

C. Farriols Danés

Metgessa geriatra, Centre Mèdic Down (CMD), Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD), Barcelona, Espanya

Rebut el 20 de desembre de 2011; acceptat el 24 de gener de 2012

PARAULES CLAU

Síndrome de Down;
Geriatría;
Envelliment;
Fragilitat;
Mortalitat

Resum

L'esperança de vida està augmentant de forma considerable en la població amb síndrome de Down (SD) gràcies als avenços sanitaris i a les condicions de vida. Com a conseqüència d'aquest fenomen, sorgeixen necessitats específiques per a les persones amb SD d'edat avançada que requereixen una atenció sanitària especialitzada. Aquest article pretén proporcionar una visió actualitzada de l'envelliment i la fi de la vida en la població amb SD per mitjà de tres apartats: a) definició de conceptes geriàtrics; b) problemes mèdics específics de l'envelliment en la SD, i c) fi de la vida en la SD. En darrer lloc es proposa una guia de recomanacions per a la detecció de problemes específics en l'atenció de pacients amb SD d'edat avançada.

© 2012 Fundació Catalana Síndrome de Down. Publicat per Elsevier España, S.L. Tots els drets reservats.

KEYWORDS

Down syndrome;
Geriatrics;
Ageing;
Frailty
Death

Specific aspects of ageing in Down's syndrome

Abstract

Life expectancy is increasing considerably in the population with Down's Syndrome (DS), thanks to advances in health care and living conditions. As a result, older people with DS require specialized care. This article aims to give an updated view of ageing and end of life in people with DS, with three sections: 1. Definition of geriatric concepts, 2. Specific medical problems of ageing in DS, 3. End of life in DS. Finally, a set of guidelines for the detection of specific problems in the care of older patients with DS is proposed.

© 2012 Fundació Catalana Síndrome de Down. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

El treball no s'ha presentat en cap congrés o revista i no ha rebut cap premi ni subvenció.

*Autor per correspondència.

Correu electrònic: 93990@parcdesalutmar.cat

Introducció

L'augment de l'esperança de vida de la població general en les darreres dècades comporta una actuació clínica complexa. L'envelliment implica canvis en les habilitats físiques i cognitives que generalment van acompanyades de modificacions en l'entorn familiar i social. En l'àmbit fisiològic, l'envelliment es considera un procés multifactorial amb un denominador comú: la inflamació crònica i progressiva que afecta diversos sistemes fisiològics. L'envelliment és un procés individual i l'edat cronològica pot no reflectir la reserva funcional ni l'esperança de vida d'una persona¹.

Gràcies als avenços sanitaris i a les condicions de vida, actualment l'augment de l'esperança de vida també es reconeix en la població amb síndrome de Down (SD), tot i que amb un procés d'envelliment a edats més precoces, la disminució de la capacitat de reparació de l'ADN, l'increment de l'edat biològica i la mortalitat més precoç². D'acord amb la bibliografia mèdica, l'envelliment precoç de les persones amb SD s'inicia cap als 45 anys, amb un risc més gran de presentar determinats problemes de salut, deteriorament funcional i cognitiu³. Alguns dels factors sanitaris que han contribuït a prolongar l'esperança de vida en aquest col·lectiu han estat la correcció de les cardiopaties congènites, el desenvolupament de programes d'immunització i del tractament de les infeccions, la millora de la nutrició i dels problemes de salut específics. Entre els factors socials destaquen la reducció de la institucionalització i la implementació de serveis d'atenció especialitzada comunitària⁴. És sorprenent que l'any 1900 l'esperança de vida mitjana era de 9-11 anys, mentre que actualment supera els 50 anys, i alguns fins i tot arriben als 70 anys^{5,6}. Es calcula que, en les properes generacions, l'esperança de vida mitjana arribarà als 60 anys².

Com a conseqüència d'aquest fenomen, sorgeixen unes necessitats específiques per a les persones amb SD d'edat avançada que requereixen una atenció sanitària especialitzada. Aquest article pretén proporcionar una visió actualitzada de l'envelliment i la fi de la vida en la població amb SD per mitjà de tres apartats: a) definició de conceptes geriàtrics; b) problemes mèdics específics de l'envelliment en la SD, i c) fi de la vida en la SD. En darrer lloc, tenint en compte aquests tres apartats, es proposa una guia de recomanacions per a la detecció de problemes específics en l'atenció de pacients amb SD d'edat avançada.

Definició de conceptes geriàtrics

Pèrdua de capacitat funcional^{7,8}

La capacitat funcional és l'habilitat que té una persona per dur a terme una activitat per si mateixa. La pèrdua de capacitat funcional comporta, progressivament, un deteriorament funcional, discapacitat física (dificultat per fer activitats de la vida diària [AVD]) i dependència (necessitat de l'ajuda d'altres persones per realitzar AVD). És ben sabut que l'esperança de vida no només depèn de l'edat i de la comorbiditat: la situació funcional n'és un factor predictiu.

En la població general, la capacitat funcional física es mesura principalment per les AVD, que es divideixen en activitats bàsiques de la vida diària (ABVD) i activitats instrumentals de la vida diària (AIVD). Les ABVD fan referència, principalment, a la higiene personal, la capacitat d'utilitzar el vàter, de vestir-se, de menjar, a la mobilitat i al control dels esfínters. Normalment es mesura amb l'índex de Barthel; la seva alteració indica la necessitat d'un cuidador. Les AIVD són necessitats més complexes, necessàries per a la vida independent, i les constitueixen la capacitat per responsabilitzar-se de la medicació, de les compres, dels diners, del telèfon i del transport públic. El seu mètode de mesura principal en la població general és l'índex de Lawton. Per mesurar l'estat mental es fan servir escales com l'índex de Pfeiffer.

En la SD, nombrosos estudis han constatat que a partir dels 50 anys hi ha un deteriorament funcional i cognitiu més accelerat que en la població general, a edats més precoces i amb un risc més alt de presentar malaltia d'Alzheimer^{3,4}. Tanmateix, en edats per sota dels 40-50 anys no hi ha més risc de deteriorament funcional, i fins i tot les persones amb SD presenten millors habilitats que les persones amb altres tipus de retard mental³.

En aquest col·lectiu hi ha la necessitat de disposar d'instruments adaptats i d'una formació específica en aquest àmbit, tant per a l'orientació diagnòstica, com per a la intervenció⁴. En alguns estudis s'ha utilitzat una escala funcional modificada de l'índex de Barthel adaptada per a persones d'edat avançada amb retard mental. És una escala que conté 30 ítems i que serveix per mesurar habilitats bàsiques i instrumentals en àmbits com les feines de casa, la higiene personal, el menjar i la mobilitat³.

Amb l'objectiu d'homogeneïtzar les escales per mesurar les habilitats cognitives en la SD, un grup de treball internacional per al diagnòstic de demència en persones amb discapacitat intel·lectual va proposar una bateria d'avaluació aplicable a la majoria d'adults amb discapacitat intel·lectual; aquesta inclou, d'una banda, qüestionaris dirigits pel cuidador ("Dementia Scale for Down's Syndrome" [DSDS], "Dementia Questionnaire for mentally retarded persons" [DMR]) i, d'altra banda, qüestionaris administrats al pacient (CAMCOG-DS, "Test for severe impairment", i altres proves neuropsicològiques específiques)⁶.

Valoració geriàtrica integral¹

La valoració geriàtrica integral representa un procés diagnòstic interdisciplinari dirigit a identificar i avaluar múltiples dimensions de la persona: problemes mèdics i comorbiditat, capacitat funcional, funció física, mental (cognitiva, emocional) i social (fig. 1). És una valoració exhaustiva i protocol·litzada, amb escales estandarditzades. L'objectiu no és només recuperar la salut, sinó mantenir el millor grau d'independència possible i l'autonomia física i mental, amb la qual cosa s'aconseguirà una millor qualitat de vida en el procés d'envelliment. Després de la valoració integral ha d'aplicar-se un pla terapèutic amb intervencions multifactorials.

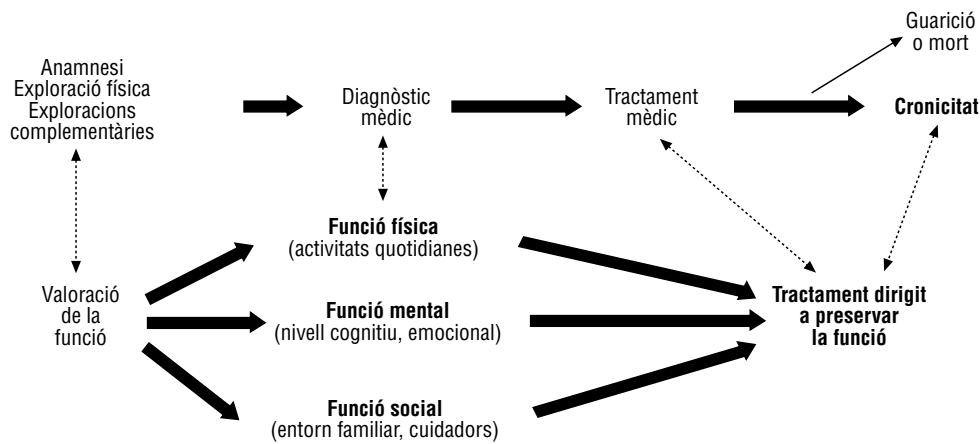


Figura 1 Valoració geriàtrica integral.

Fragilitat⁹⁻¹²

Una de les definicions més acceptades de *fragilitat* és la següent: “Estat fisiològic en què augmenta la vulnerabilitat a estressors com a conseqüència d’una disminució o desregulació de les reserves fisiològiques de múltiples sistemes fisiològics, que origina dificultats per mantenir l’homeòstasi”⁹. Es una síndrome biològica de disminució de reserva funcional, i per tant genera un deteriorament funcional progressiu i finalment la mort.

En el col·lectiu amb SD cal elaborar indicadors de fragilitat específics relacionats amb l’envelliment i la demència¹.

Comorbiditat i compressió de la comorbiditat

La comorbiditat implica la presència de diversos trastorns o malalties. El fet de retardar la comorbiditat suposa un retard de la discapacitat i la dependència, de manera que es prolonga l’esperança de vida activa. En aquest sentit, les mesures preventives són essencials.

Una bona mesura de l’estat de salut és l’esperança de vida sense discapacitat, perquè té en compte la durada de la vida, així com la qualitat, estimada per limitació funcional. El fet de minimitzar la progressió de la discapacitat és molt interessant en els pacients amb SD. L’objectiu no és simplement prolongar la durada de la vida, sinó viure-la amb més salut i autonomia, “comprimir” al màxim la discapacitat i la comorbiditat a la fi de la vida¹³.

Comorbiditat, fragilitat i discapacitat són tres entitats que s’encobreixen^{10,12}, però que presenten diferències. Com citàvem abans, la comorbiditat comporta la presència de diverses malalties, la discapacitat comporta la restricció o la pèrdua de la capacitat per dur a terme una activitat i la fragilitat implica la vulnerabilitat i la pèrdua d’homeòstasi a causa de la disminució de la reserva funcional. La fragilitat i la comorbiditat són factors predictors de discapacitat, i aquesta, a més, pot exacerbar la comorbiditat i la fragilitat.

En la SD, la presència de comorbiditats augmenta cap als 45 anys, amb un risc més gran de presentar determi-

nats problemes de salut, deteriorament funcional i cognitiu³.

Problemes mèdics específics de l’envelliment en la síndrome de Down

Les persones amb SD en edats avançades (> 45-50 anys) presenten un risc més alt de demència, canvis dermatològics, menopausa precoç, trastorns auditius i visuals, epilèpsia d’aparició tardana, hipotiroidisme, obesitat, apnea del son, osteoporosi i altres malalties musculoesquelètiques, limitacions en la capacitat cardiorespiratòria i una susceptibilitat més alta a les infeccions. D’altra banda, cal destacar que la prevalença d’altres malalties és més baixa, com ara tumors sòlids malignes, hipertensió arterial, coronariopatia i afecció cerebrovascular. A la taula 1 es mostren les diferències en les afeccions principals per grups d’edat.

A continuació revisarem els trastorns que apareixen amb més freqüència en persones amb SD d’edat avançada^{2,6,14-17}.

Demència^{6,15}

El tipus de demència que més s’associa a la SD és la malaltia d’Alzheimer. L’aparició d’aquest tipus de demència ocorre amb més freqüència i a persones més joves que en la població general. L’existència del cromosoma 21 extra dona lloc a la producció de proteïna betaamiloide, que origina el dipòsit de plaques amiloides al cervell associades amb la malaltia d’Alzheimer. En estudis post mortem s’ha observat que aproximadament un 80% de les persones més grans de 40 anys desenvolupen les característiques neuropatològiques de la malaltia d’Alzheimer, tot i que l’aparició de símptomes clínics de demència pot produir-se uns anys més tard². Sembla que desenvolupa la demència el 8% de les persones entre 35 i 49 anys, el 55% de les persones entre 50 i 59 anys i el 75% de les persones més grans de 60 anys⁶. Avui dia, amb la investigació duta a terme en aquest camp, probablement el percentatge de pacients diagnosticats serà més alt que en estudis previs.

Taula 1 Afeccions mèdiques en persones amb síndrome de Down

Afeccions mèdiques	< 50 anys ^a (n = 77, 67,5% d'homes)	≥ 50 anys ^a (n = 64, 50% d'homes)
Demència	71	81
Ansietat	5	9
Depressió	22	13
Altres malalties psiquiàtriques	18	16
Malaltia musculoesquelètica	8	19
Càncer	3	2
Afecció cardíaca ^b	31	35
Afecció respiratòria ^c	17	20
Cataracta	18	14
Hipercolesterolèmia	8	9
Hipertensió arterial	3	3
Hipotiroidisme	39	42
Osteoporosi	26	22
Epilèpsia	10	34
Trastorns de la pell ^d	19	34
Incontinència fecal	5	5
Incontinència urinària	18	17

^aPercentatge de persones amb síndrome de Down per grup d'edat.

^bL'afecció cardíaca inclou principalment prolapse de la vàlvula mitral i defectes del septe auriculoventricular. No inclou la coronariopatia (no se'n va detectar en cap pacient).

^cL'afecció respiratòria inclou malaltia obstructiva crònica, asma, grip, pneumònies.

^dEls trastorns de la pell inclouen principalment infeccions fúngiques, psoriasis, èczemes.

Presca de Kerins et al¹⁵.

Un altre tipus de demència menys freqüent, però que també s'ha detectat en persones amb SD, és la demència amb cossos de Lewy⁴.

És complicat detectar les primeres manifestacions clíniques de la demència per la dificultat de distingir-la dels dèficits cognitius previs, d'una depressió, del delírium o d'un hipotiroidisme. De la mateixa manera, la presència de dèficits sensorials pot emascarar-ne els símptomes. És freqüent que un esdeveniment vital estressant sigui el factor desencadenant de l'inici de la malaltia d'Alzheimer.

Cal tenir en compte els criteris diagnòstics de demència:

- Deteriorament del nivell previ de memòria a curt i llarg termini.
- Afectació com a mínim d'una altra funció cognitiva, que es pot manifestar com un dels símptomes següents: alteració del nivell basal d'orientació temporal i espacial, afàsia, pèrdua progressiva del llenguatge oral i escrit adquirit, apràxia, pèrdua de capacitats de manipulació.

Per tal de diagnosticar demència, aquests dos criteris han d'anar acompanyats d'una incapacitat per desenvolupar les activitats quotidianes habituals, és a dir, d'un canvi en el funcionament social o laboral en el seu grau d'independència en les activitats de la vida diària (bàsiques o instrumentals). En fases més avançades, poden aparèixer més trastorns conductuals, com ara canvis de personalitat, alteracions de la percepció, idees delirants, comportaments agressius, desinhibició (sexual o conductes social-

ment inadequades), irritabilitat, apatia o comportaments repetitius. Els signes neurològics acostumen a aparèixer en les fases moderades i greus, com la incontinència urinària o fecal, les alteracions de la marxa, la tremolor, la rigidesa. Per assolir un bon diagnòstic cal conèixer bé el funcionament previ del pacient, tant cognitiu com funcional.

Trastorns de la visió¹⁴

Les anomalies visuals (44-71%) són freqüents en les persones amb SD i d'edat avançada, en un percentatge més alt que en la població general. És important destacar que en els estudis s'ha detectat un infradiagnòstic dels trastorns visuals i com a conseqüència se n'ha fet una correcció inadequada.

Entre els problemes oftalmològics més freqüents hi destaquen les cataractes, l'estrabisme, els problemes de refracció i el queratocon. Encara que es dugui a terme una operació quirúrgica, els trastorns visuals poden persistir a causa de l'afàcia i del mal ús de les lents bifocals.

Trastorns auditius^{14,16}

La pèrdua d'audició relacionada amb l'edat és més freqüent i precoç que en la població general. Els trastorns auditius neurosensorials per a altes freqüències s'inicien uns 30 anys abans que en la població general, amb un procés de degeneració més ràpid i progressiu¹⁴. En els adults amb SD a partir dels 45-50 anys, un màxim d'un 70% presenten pèrdua

auditiva (53% moderada, 17% greu). Així mateix, és important destacar que amb molta freqüència els trastorns auditius estan infradiagnosticats o es detecten tard i que la correcció amb pròtesi auditiva és inferior a l'esperada¹⁴. La pèrdua auditiva produeix una disminució de l'aferència sensorial, amb dificultats per detectar la informació verbal de l'entorn, cosa que afavoreix l'aïllament social i la manca d'estimulació cognitiva.

Un altre aspecte que cal considerar és el problema del cerumen, que obstrueix fàcilment el conducte auditiu extern pel fet que és més estret que el de la població general. És important fer-ne un seguiment i eliminar-lo, perquè pot empitjorar la pèrdua auditiva.

Canvis dermatològics¹⁴

En adults amb SD apareixen símptomes característics de l'envelliment prematur, com ara l'encaniment prematur dels cabells, l'alopecia areata i les arrugues de la pell. D'altres problemes dèrmics són la dermatitis atòpica, les infeccions fúngiques, la dermatitis seborreica i la xerosi. Algunes d'aquestes afeccions poden ser conseqüència, en part, del declivi de l'autocura associat a la pèrdua de memòria i a la demència.

Trastorns convulsius^{2,14,15}

En la SD, la freqüència de les crisis convulsives augmenta amb l'edat, amb un 24-28% en adults més grans de 50 anys. Les crisis que presenten són típicament tonicoclòniques o crisis parcials simples o complexes. Així mateix, l'epilèpsia d'inici tardà sembla que està relacionada amb l'inici de la demència (el 75-85% de persones amb SD més grans de 50 anys amb malaltia d'Alzheimer).

Disfunció tiroïdal^{2,14,15}

La prevalença de trastorns tiroïdals en adults amb SD augmenta amb l'edat. El 35-40% d'adults tenen una funció tiroïdal anormal i el 7-8%, un hipotiroïdisme actiu. És important destacar que pot ser una causa del deteriorament cognitiu tractable. És ben coneguda la necessitat de revisar de manera sistemàtica la funció tiroïdal.

Obesitat^{2,14}

La freqüència de sobrepès i obesitat en adults amb SD és superior al 50%, la qual cosa comporta riscos cardiovasculars (hipertensió arterial), osteoarticulars i metabòlics (dislipèmia, diabetis, hiperuricèmia). Entre els factors que els causen trobem el nivell més baix d'exercici físic, els hàbits d'alimentació, el metabolisme basal i l'hipotiroïdisme.

Síndrome d'apnees del son^{14,16}

Els adults amb SD tenen una prevalença superior d'apnees obstructives del son (fins i tot superior al 60%) a causa de les característiques morfològiques que resten amb l'edat (amígdales engrandides, glossoptosi i altres factors facials i de vies respiratòries), i es veu afavorida per l'obesitat.

Malaltia musculoesquelètica^{14,16,17}

Els problemes osteoarticulars sovint són conseqüència de la degeneració prematura de l'os i de la malaltia articular. El risc d'osteoporosi és més alt en adults amb SD i augmenta amb l'edat com a conseqüència d'una menopausa precoç, la reducció de l'activitat física o la hipotonia muscular. També és freqüent l'osteoartritis degenerativa, que es manifesta com a entumiment, feblesa i dolor. Són habituals els problemes ortopèdics relacionats amb anomalies osteoarticulars congènites, com els peus plans.

A la columna vertebral, la inestabilitat atlantoaxial també pot aparèixer en adults amb edat avançada. Tot i que és poc freqüent (1,5%), pot causar simptomatologia neurològica, com ara dificultat en la deambulació, dolor de coll o torticoli. Altres trastorns esquelètics degeneratius poc freqüents són les luxacions de maluc i subluxacions de ròtula.

Prolapse de la vàlvula mitral^{14,17}

És més freqüent en els adults amb SD (46-57%) i la seva aparició tardana és independent de la cardiopatia congènita. És important recordar la profilaxi antibiòtica en les revisions odontològiques.

Menopausa precoç¹⁴

Les dones amb SD tenen una mitjana d'edat de menopausa de 45-47 anys, uns 4-6 abans que en les dones amb altres discapacitats intel·lectuals o que la població general. Aquest fet implica un risc més alt de cardiopaties, osteoporosi i càncer de mama.

Infeccions¹⁸

L'alteració de la immunitat humoral i cel·lular de la població amb SD condiciona un risc més alt de malalties infeccioses. La pneumònia és un procés freqüent en persones amb SD d'edat avançada i n'és la causa de mortalitat principal. Les pneumònies per aspiració també són afavorides per les característiques morfològiques específiques de la SD i pels trastorns de la deglució causats per la disminució amb l'edat de la flexibilitat de les estructures, del peristaltisme esofàgic i faringi, de la sensibilitat faringia (disminueix la detecció de líquids i del bol alimentari i pot produir-se el desplaçament del contingut de la faringe a la tràquea)¹⁶.

La immunitat deprimida també condiciona l'afecció bucodental i dermatològica, la qual cosa atorga una importància especial a la higiene bucodental i a la cura de la pell.

Trastorns psiquiàtrics^{16,19}

La depressió és el trastorn psiquiàtric més freqüent en la població amb SD i, a mesura que envelleix, augmenta la incidència i es fa més prevalent que en la població general o en altres tipus de trastorn mental. Alguns factors desencadenants són la pèrdua de visió o audició, la pèrdua de capacitat funcional o la mort d'un familiar o cuidador proper. A l'igual que en la demència, és difícil establir el diagnòstic de depressió en la SD, sobretot per les dificultats del pacient per expressar i comunicar l'estat emocional. Alguns

síntomes que poden presentar són: tristesa, labilitat afectiva, tendència a l'aïllament, apatia, manca d'energia, canvis d'humor, símptomes somàtics, pors, etc. També és relativament freqüent que presentin alteracions de la conducta i del pensament com a símptomes psicòtics. Els símptomes psicòtics i la somatització són més freqüents en persones grans amb SD que en joves, i el grau d'ansietat i plors és més alt.

La prevalença de símptomes depressius en persones amb malaltia d'Alzheimer (20%) és molt superior a la de la població general. Pot ser difícil el diagnòstic diferencial inicial entre demència i depressió (també poden aparèixer simultàniament). La depressió és més fluctuant, reversible i, generalment, respon bé al tractament. El símptoma neuropsiquiàtric més freqüent de presentació de malaltia d'Alzheimer és l'apatia.

Fi de la vida en la síndrome de Down

En la població general hi ha quatre trajectòries de fi de la vida: *a*) mort sobtada (5%); *b*) insuficiència crònica d'òrgans avançada (cardíaca, renal, respiratòria, hepàtica) (30%); *c*) càncer (25%), i *d*) demència i altres malalties neurodegeneratives (40%)^{20,21}. Es defineix malaltia terminal com malaltia avançada, progressiva, irreversible, amb poques o cap possibilitat de resposta als tractaments específics i que condiciona un pronòstic de vida de setmanes o mesos.

En la SD hi ha un patró de mortalitat diferent del de la població general. En un estudi recent es va determinar la causa de mort de 97 persones amb SD més grans de 40 anys i se'n va objectivar que la pneumònia i d'altres infeccions respiratòries en són la causa de mort principal a edats avançades de SD (40%), seguida per la coronariopatia (10%), la insuficiència cardíaca, renal i respiratòria (9%) i l'accident cerebrovascular (5%)². Els factors que prediuen millor la mortalitat són l'edat, el deteriorament funcional i les alteracions de conducta¹⁴.

Les necessitats de cures pal·liatives en la darrera etapa de la vida haurien d'estar cobertes, a l'igual que en la població general. Hi ha una necessitat d'integrar les habilitats i els coneixements de cures pal·liatives en les persones amb discapacitat per tal d'oferir més qualitat de vida a la fi de la vida^{20,21}.

En persones amb SD d'edat avançada amb comorbiditat, deteriorament funcional, demència i qualsevol malaltia greu que faci preveure un mal pronòstic a curt i mitjà termini, és recomanable documentar-ne els símptomes, les preocupacions del pacient, la situació dels cuidadors, així com abordar els problemes pràctics, per tal d'iniciar un procés de planificació avançada de la fi de la vida. Aquests aspectes es poden fer constar en un document de voluntats anticipades. En la situació de fi de la vida és recomanable prioritzar el benestar i el control de símptomes ateses les intercorrències mèdiques, evitar l'aferrissament terapèutic així com l'infractament, amb la intenció de fer un abordatge diagnòstic i terapèutic proporcionat a la situació basal física i cognitiva del pacient. La "bona mort" s'entén com la mort que succeeix sense patiment evitable, per al pacient i la seva família, tot respectant els desitjos del pacient²².

Guia de recomanacions per detectar problemes específics en l'atenció de pacients amb síndrome de Down d'edat avançada

A la taula 2 es proposen recomanacions, que són la conclusió dels apartats anteriors de l'article, amb l'objectiu d'obtenir un envelliment saludable en les persones amb SD.

La valoració geriàtrica integral consistirà a fer una valoració de problemes mèdics (check list de les malalties més freqüents, de símptomes i de medicació), així com de la capacitat funcional física, cognitiva i social. Es recomana fer un control analític periòdic: glucèmia, colesterol total, colesterol de lipoproteïnes de baixa densitat, colesterol de lipoproteïnes d'alta densitat, nivells de zinc, hormona tiroïdostimulant i T4L, àcid fòlic, vitamina B₁₂, calci i vitamina D, a més dels paràmetres habituals d'una analítica general.

Conclusions

L'augment de l'esperança de vida en les persones amb SD, que ja arriba als 60 anys, comporta una prevalença més alta de comorbiditat associada a l'envelliment. Sovint es fa difícil diferenciar algunes malalties (demència, depressió, etc.) de l'envelliment "normal"². En un estudi realitzat sobre la qualitat de vida, es va observar que la major part de persones amb SD més grans de 45 anys es consideren joves o d'edat mitjana, se senten feliços i valoren molt la seva privadesa i que se'ls tracti com a adults⁵.

El tractament clínic de l'envelliment en la SD requereix un equip interdisciplinari de metges (geriatra, metges de família i altres especialitats), psicòlegs, fisioterapeutes i personal d'infermeria que treballin de manera coordinada i amb una formació específica en aquest àmbit. Així mateix, es fa necessari disposar d'uns instruments adients i unificats. L'objectiu comú és millorar la prevenció, el diagnòstic i les opcions terapèutiques per millorar-ne l'autonomia i la qualitat de vida a la fi de la vida^{4,15}. De la mateixa manera, la societat hauria de facilitar-ne l'accés als serveis, als nivells assistencials i al tractament farmacològic en igualtat de condicions respecte a la resta de la població⁴.

Cal investigar més per conèixer millor la història natural de les malalties mèdiques en el procés d'envelliment de les persones amb SD per tal de millorar-ne el tractament preventiu i terapèutic específic, i proporcionar-los-hi el màxim benestar en la vellesa.

Agraïments

Volem expressar el nostre agraïment a la Fundació Catalana Síndrome de Down i als especialistes del Centre Mèdic Down, entre els quals destaca l'aportació del Dr. Josep M. Corretger Rauet i de Bessy Benejam.

Conflicte d'interessos

L'autora declara que no té cap conflicte d'interès.

Taula 2 Problemes mèdics principals que cal considerar en la valoració del pacient amb síndrome de Down d'edat avançada

Problemes mèdics	Recomanacions	Observacions
Trastorns auditius	Eliminació de taps de cerumen Detecció precoç de presbiacúcia Revisions periòdiques de l'otorinolaringòleg	La detecció i la correcció precoces prevenen l'aïllament social i la pèrdua de rendiment cognitiu
Trastorns visuals	Revisions periòdiques de l'oftalmòleg	Detecció precoç, especialment cataractes
Síndrome d'apnees del son	En cas que se'n sospiti, caldrà derivar el pacient a l'especialista	Presència d'apnees nocturnes, nombre d'apnees/hora (serien patològiques 5/hora) Síntomes diürns com somnolència, trastorns de memòria, de l'atenció
Disfàgia orofaríngia	Modificacions en la consistència de la dieta per prevenir pneumònies per aspiració bronquial	
Trastorns tiroïdals	Controls periòdics d'hormones tiroïdals (1-2/any)	
Crisis convulsives	Assegurar el tractament antiepilèptic	Presència, tipus i freqüència
Malaltia cardíaca	Revisar el buf sistòlic d'insuficiència mitral, símptomes d'insuficiència cardíaca, arrítmies, síncope Control de la pressió arterial i glucèmia	
Afecció ortopèdica	Descartar problemes als peus, símptomes d'instabilitat atlantoaxial o altres afeccions. Assegurar un bon calçat Valorar l'estudi radiològic i la derivació al traumatòleg	
Osteoporosi	Assegurar una dieta rica en calci i vitamina D, exercici físic Revisar si cal un tractament específic	
Incontinència d'esfínters	Detecció i recomanacions preventives	Tipus: urinària i fecal
Depressió i ansietat	Detecció de símptomes i valoració terapèutica	
Demència	Descartar causes reversibles com l'hipotiroïdisme, el dèficit d'àcid fòlic/vitamina B ₁₂ , la depressió, el delírium o dèficits sensorials En cas de sospita, caldrà sol·licitar una valoració neuropsicològica per fer una avaluació amb instruments dissenyats específicament per a la síndrome de Down i derivar el pacient al metge especialista en demència (neuròleg/psiquiatra/geriatria) per valorar estudis de neuroimatge i tractament farmacològic específic. En la població amb discapacitat intel·lectual, es recomana fer almenys una avaluació neuropsicològica abans dels 30 anys per conèixer l'estat basal del pacient	Criteris de demència: trastorn de la memòria, afectació com a mínim d'una altra funció cognitiva i interferència en les activitats de la vida diària En cas de mort, valorar l'estudi neuropatològic del teixit cerebral per progressar en la investigació
Polifarmàcia	Revisar els medicaments, l'adequació terapèutica i les interaccions Assegurar el compliment terapèutic	
Fi de la vida	Identificar situacions de fi de la vida, resoldre aspectes pràctics i basar la presa de decisions en la prioritització de la comoditat	Els cuidadors i els familiars haurien de conèixer els símptomes d'alerta i tenir eines sobre com actuar
Situació funcional	Capacitat funcional física i cognitiva, prèvia i actual. Avaluar si s'ha produït un deteriorament en les darreres setmanes/mesos Preguntar per la situació social i l'activitat laboral. Identificar el cuidador i el tutor	Valorar alguna escala funcional específica per a la síndrome de Down (p. ex., l'escala modificada de l'índex de Barthel)

(Continua en pàg. següent)

Taula 2 Problemes mèdics principals que cal considerar en la valoració del pacient amb síndrome de Down d'edat avançada (continuació)

Problemes mèdics	Recomanacions	Observacions
Recomanacions generals importants	<p>Exercici físic per prevenir l'obesitat, la rigidesa osteoarticular, l'osteoporosi, les caigudes.</p> <p>Ajuda a mantenir la independència, a millorar l'estat emocional i a incrementar la qualitat de vida global</p> <p>Hàbits alimentaris saludables: alimentació equilibrada, variada i fraccionada. Si hi ha obesitat, fer una dieta hipocalòrica mantinguda i controlada i exercici físic regular</p> <p>Higiene bucodental: control periòdic del dentista (1 cop/any). Recordar la profilaxi antibiòtica si hi ha prolapse de la vàlvula mitral</p> <p>Cura de la pell (higiene diària, crema hidratant)</p> <p>Activitats d'estimulació cognitiva</p> <p>Facilitar i millorar l'activitat social</p>	
Vacunacions preventives actualitzades	Vacuna antitetànica, vacuna antipneumocòccica i vacuna antigripal	

Bibliografia

- Cruz Jentoft AJ, Franco A, Sommer P, Baeyens JP, Jankowska E, Maggi A, Ponikowski P, et al. European Silver Paper. Documento europeo sobre el futuro de la promoción de la salud y las acciones preventivas, la investigación básica y los aspectos clínicos de las enfermedades relacionadas con el envejecimiento. *Rev Esp Geriatr Gerontol.* 2009;44:61-5.
- Bittles AH, Bower C, Hussain R, Glasson EJ. The four ages of Down syndrome. *Eur J Public Health.* 2006;17:221-5.
- Esbensen AJ, Seltzer M, Krauss MW. Stability and change in health, functional abilities, and behavior problems among adults with and without Down Syndrome. *Am J Ment Retard.* 2008;113:263-77.
- Esteba-Castillo S, Ribas N, Baró M, Novell R. Envejecimiento saludable en personas con síndrome de Down y demencia: necesidad de promover programas de formación y soporte a los usuarios, familias y entidades. *SD Rev Med Int S Down.* 2006;10:25-9.
- Brown R, Taylor J, Matthews B. Quality of life - Ageing and Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract.* 2001;6:111-6.
- Benejam B, revisor. Síndrome de Down y demencia. Guía práctica. 2.ª ed. Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down; 2009.
- Abizanda P, Romero L. Innovación en la valoración funcional. *Rev Esp Geriatr Gerontol.* 2006;41(Supl 1):27-35.
- Cabañero-Martínez MJ, Cabrero García J, Richart-Martínez M, Muñoz-Mendoza CL. Revisión estructurada de las medidas de actividades de la vida diaria en personas mayores. *Rev Esp Geriatr Gerontol.* 2008;43:271-83.
- Walston J, Hadley E, Ferrucci L, Guralnik JM, Newman AB, Studenski SA, et al. Research agenda for frailty in older adults: Toward a better understanding of physiology and etiology: Summary from the American Geriatrics Society/National Institute on Aging Research Conference on Frailty in Older Adults. *J Am Geriatr Soc.* 2006;54:991-1001.
- Fried LP, Ferrucci L, Darer J, Williamson JD, Anderson G. Untangling the concepts of disability, frailty and comorbidity: implications for improved targeting and care. *J Gerontol.* 2004;59:255-63.
- Baztan JJ, Gonzalez-Montalvo JI, Solano JJ, Hornillos M. Atención sanitaria al anciano frágil: de la teoría a la evidencia científica. *Med Clin (Barc).* 2000;115:704-7.
- Baztan JJ, Valero C, Regalado P, Carrillo E. Evaluación de la fragilidad en el anciano. *Rev Esp Geriatr Gerontol.* 1997;32:26-34.
- Rodríguez-Artalejo F. Envejecer satisfactoriamente. *Rev Esp Geriatr Gerontol.* 2011;46:1-2.
- Esbensen AJ. La salud en el envejecimiento y el final de la vida de los adultos con síndrome de Down. *Revista Down.* 2011; 8:1-11. [Consulta 10 de juliol de 2011] Disponible a: <http://www.down21.org/revistaadultos/revista8/problemas-salud.asp>
- Kerins G, Petrovic K, Bruder MB, Gruman C. Medical conditions and medication use in adults with Down syndrome: a descriptive analysis. *Down Syndr Res Pract.* 2008;12:141-7.
- Fundació Catalana Síndrome de Down. Síndrome de Down. Hacia la tercera edad: retos y esperanzas. Recopilación de las ponencias de las IX Jornadas Internacionales sobre el Síndrome de Down. Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down; 2009.
- Corretger JM, Serés A, Casaldàliga J, Trias K. Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Fundació Catalana Síndrome de Down. Barcelona: Masson; 2005.
- Hill DA, Gridley G, Cnattingius S, Mellekjaer L, Linet M, Adami HO, et al. Mortality and cancer incidence among individuals with Down Syndrome. *Arch Intern Med.* 2003;163:705-11.
- Garvía B. Depresión y síndrome de Down. *SD Rev Med Int Sindr Down.* 2010;14:14-6.
- Murray MA, Kendall M, Boyd K, Sheikh A. Clinical review: Illness trajectories and palliative care. *BMJ.* 2005;330:1007-11.
- Lunney JR. Functional trajectories at the end of life. *J Am Geriatr Soc.* 2002;50:1108-12.
- Lorenz KA, Rosenfeld K, Wenger N. Quality indicators for palliative and end-of-life care in vulnerable elders. *J Am Geriatr Soc.* 2007;55:S326-7.