



Medicina de Familia SEMERGEN

www.elsevier.es/semergen



FORMACIÓN CONTINUADA - ACTUALIZACIÓN EN MEDICINA DE FAMILIA

Recomendaciones para la atención a los adultos con síndrome de Down. Revisión de la literatura



M. González-Cerrajero^{a,*}, M. Quero-Escalada^b, F. Moldenhauer^c
y C. Suárez Fernández^c

^a Centro de Salud Guzmán el Bueno, Madrid, España

^b Servicio de Urgencias, Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada, Madrid, España

^c Unidad de Down del adulto, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario de La Princesa, Madrid, España

Recibido el 14 de junio de 2017; aceptado el 8 de noviembre de 2017

Disponible en Internet el 15 de diciembre de 2017

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Down;
Adulto;
Guías de salud;
Comorbilidades;
Envejecimiento

Resumen La población con síndrome de Down (SD) ha experimentado un aumento en su esperanza de vida en las últimas décadas. Esto conlleva un incremento en el riesgo de desarrollar enfermedades propias de la trisomía 21 asociadas al envejecimiento. Es necesario un alto nivel de sospecha por parte del profesional, ya que las dificultades en la comunicación, su posible escasa expresividad clínica y su alto umbral del dolor dificultan muchas veces su diagnóstico. Resulta por ello fundamental que los profesionales de la salud conozcan las recomendaciones específicas para atender adecuadamente a la población adulta con SD. El objetivo del presente artículo es describir las comorbilidades más frecuentes en los adultos con SD, así como divulgar las recomendaciones de salud para esta población, comparando las principales guías publicadas y evaluando su adecuación a las características de la población adulta actual con SD.

© 2017 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Down's syndrome;
Adult;
Health care
guidelines;
Comorbidities;
Aging

Recommenations for the care of adults with Down's syndrome. Literature review

Abstract Over the years, the life expectancy for individuals with Down syndrome (DS) has increased significantly. This fact involves a higher risk for developing numerous medical conditions associated with the aging of adults with DS. A high level of awareness is required by the professional, due to the lack of clinical expressiveness and their higher pain threshold, often makes the diagnosis difficult. Health care professionals must be aware of the specific recommendations for the appropriate care of the adult population with DS. The aim of this article is

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mgcerrajero@yahoo.es (M. González-Cerrajero).

to describe the most frequent comorbidities in adults with DS adults, to summarise the specific preventive recommendations after comparing the main guidelines published, and to evaluate them according to their specific needs.

© 2017 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

En el último medio siglo el avance científico ha determinado grandes cambios biopsicosociales para la población con síndrome de Down (SD), alcanzando una vida más prolongada y de mayor calidad. Los avances en la cirugía cardíaca (antaaño principal causa de mortalidad perinatal), junto con la inestimable labor del pediatra, quien durante décadas ha cuidado de la salud del niño con SD, han mejorado las tasas de morbimortalidad infantil. La atención temprana ha aportado una mejora sustancial en su grado de autonomía e integración social. Todo ello ha permitido que en la actualidad alcancen la edad adulta e incluso la senectud, cuando su esperanza de vida hace un siglo apenas alcanzaba los 20 años de edad¹⁻⁴.

Según sobrepasan la adolescencia, son los médicos de atención primaria quienes deben coger el testigo a los pediatras y continuar con las labores iniciadas por estos, pero en muchas ocasiones desconocen los riesgos y problemas específicos asociados a la trisomía 21. Surge así la necesidad de disponer de protocolos de atención específicos que guíen a los diferentes profesionales sanitarios y a la familia, puesto que se precisa la colaboración de todos los allegados a la persona con SD para alcanzar el mayor bienestar sociosanitario posible⁵⁻⁷.

El clínico debe estar alerta ante la aparición de enfermedades propias del SD, el diagnóstico de condiciones que pueden quedar enmascaradas por su dificultad de comunicación y la detección de alteraciones especialmente psiquiátricas desencadenadas por cambios en sus condiciones de vida.

Es imprescindible que el sanitario tenga siempre una visión global del paciente, tanto física y psíquica como social, teniendo en cuenta todo ello a la hora de obtener una historia y de realizar una exploración, evitando atribuir síntomas o signos a su discapacidad. Huelga mencionar los beneficios que supone el tratamiento precoz de algunas condiciones, especialmente en una población con discapacidad intelectual⁸⁻¹⁰.

Evolución de las recomendaciones para la atención a adultos con síndrome de Down

La dra. Mary Coleman en 1981 fue pionera en la creación de unas pautas para la atención sanitaria en personas con SD. En años posteriores, profesionales de diversas disciplinas implicados en los cuidados del paciente con SD, crearon el Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG) cuyos miembros fueron publicando nuevas versiones sobre pautas de

actuación. Cabe destacar la elaborada en el año 1999 por el dr. William Cohen, *Health care guidelines for individuals with Down Syndrome*, que fue publicada en el *Down Syndrome Quarterly*¹¹.

Basándose en estas guías americanas, en 1985 se elabora la primera guía de salud en España, *Puesta al día sobre aspectos médicos, psicológicos, educativos, profesionales y familiares en el síndrome de Down*, publicada en la primera revista de habla española especializada en el SD, *Revista Síndrome de Down*. Desde entonces, estas guías han tenido 5 actualizaciones, la última de ellas en el año 2011, fecha en la cual también se publicaron guías para la atención oftalmológica, ginecológica, de salud mental, en urgencias y odontológica. Todas ellas disponibles en Internet¹².

El objetivo del presente artículo es, por un lado, divulgar las comorbilidades descritas en esta población, y por otro, realizar una comparación entre las guías de salud específicas en España con las existentes en EE. UU. y en Reino Unido (DSMIG-USA, y DSMIG-DSA *Down Syndrome Association*¹³), así como evaluar su adecuación a las enfermedades más prevalentes presentadas por este colectivo.

Enfermedades más frecuentes en los adultos con síndrome de Down y recomendaciones para su detección

Existen escasas publicaciones que describan las enfermedades más prevalentes en los adultos con SD. En la [tabla 1](#) se resumen las más prevalentes en los adultos con SD en una muestra española, correspondiente a la Unidad de Down del Adulto del Hospital Universitario de La Princesa¹⁴, que constituye la mayor serie hasta la actualidad publicada en España, en comparación con una serie norteamericana¹⁵.

Entre las enfermedades más frecuentes, y con una especial relevancia por sus implicaciones en la capacidad de aprendizaje, comunicación e integración social, están los déficits sensoriales.

Los *problemas visuales*¹⁶ presentan una alta prevalencia (46-100%). Son frecuentes los defectos de refracción, el estrabismo, las cataratas y el queratocono. Además, se encuentra con frecuencia blefaritis y obstrucción del conducto lacrimonasal. Existe consenso en las distintas guías comparadas sobre la necesidad de una revisión oftalmológica anual o bienal que incluya refracción y fondo de ojo durante toda la edad adulta.

Los *déficits auditivos*¹⁷⁻¹⁹ neurosensoriales o de conducción se objetivan en un 50-70% de las personas. En muchas ocasiones no se diagnostican hasta la edad adulta por las

Tabla 1 Enfermedades más prevalentes en los adultos con SD atendidos en la Unidad de Down del Hospital Universitario de La Princesa (Real de Asua et al.¹⁴) en comparación con una serie obtenida en un Hospital Universitario Metropolitano de Estados Unidos (Kerins et al.¹⁵)

Problema médico	Prevalencia en la Unidad de Down del Hospital de La Princesa. España (%) N = 144 Edad media 35 ± 12	Prevalencia en Hospital Universitario metropolitano de EE. UU. (%) N = 141 Edad media 50,98
<i>Problemas oculares</i>	81	ND
Errores de refracción	67	ND
Cataratas	31	14
Queratocono	7	ND
<i>Alteraciones de audición</i>	37	ND
<i>Cardiopatía congénita</i>	31	18
<i>Sobrepeso</i>	> 50%	ND
<i>Hipertensión arterial</i>	0	3
<i>Dislipidemia</i>	10	9
<i>Apnea obstructiva del sueño</i>	ND	19
<i>Afección respiratoria</i>	ND	18
<i>Alteraciones tiroideas</i>	56	40
<i>Enfermedad celiaca</i>	8	ND
<i>Estreñimiento</i>	33	ND
<i>Enfermedad osteoarticular (artrosis)</i>	3	13
<i>Inestabilidad atloaxoidea</i>	5	ND
<i>Trastornos de conducta (agresividad/agitación)</i>	10	ND
<i>Trastornos del estado anímico</i>	26	32
<i>Demencia</i>	10	75
<i>Enfermedad por reflujo gastroesofágico</i>	14	14
<i>Osteoporosis</i>	ND	24
<i>Enfermedad cutánea</i>	60	26
<i>Crisis epilépticas</i>	8	21,3
<i>Portador hepatitis B</i>	5	13
<i>Cáncer</i>	ND	2

ND: no disponible.

dificultades de comunicación, y pueden ser las causantes de condiciones psiquiátricas asociadas. El cribado de enfermedad auditiva mediante exploración otológica y auditiva se aconseja de forma bienal en España, y anual en EE. UU. y en el Reino Unido.

La *cardiopatía congénita* es una de las enfermedades más características, con una tasa de hipertensión pulmonar mayor y que aparece a una edad precoz. En la edad adulta adquieren especial relevancia el prolapso mitral y la insuficiencia aórtica. Existe, asimismo, una alta frecuencia de endocarditis, taquiarritmias, síncope e infecciones respiratorias asociadas²⁰⁻²².

Las recomendaciones de las diferentes guías para detectar estas enfermedades difieren entre sí. La guía española aconseja la realización de una ecografía cardíaca cada 10 años desde la adolescencia hasta cumplir 40 años y a partir de esa edad cada 5 años. Mientras que en EE. UU. y Reino Unido se aconseja siempre una auscultación cardíaca caso de precisar procedimiento dental y al menos la realización de una ecografía cardíaca en la edad adulta^{12,13,21}.

Todas las guías destacan la necesidad de realizar profilaxis de endocarditis bacteriana caso de existir cardiopatía, valvulopatía o hipertensión pulmonar^{23,24}.

La *enfermedad cardiovascular arterioesclerótica*²⁵⁻²⁷ es casi inexistente. A pesar de haber mayores tasas de sobrepeso y de sedentarismo y la dislipidemia tenga una prevalencia creciente, la incidencia de enfermedad cardiovascular es prácticamente despreciable, habiéndose considerado el SD como un modelo «libre de enfermedad cardiovascular». La prevalencia de otros factores de riesgo como tabaquismo, hipertensión arterial y diabetes son muy bajas. Es por ello sorprendente que a pesar de este riesgo tan bajo, las guías acuerdan realizar despistaje anual de diabetes, dislipidemia y síndrome metabólico. Asimismo, la guía española incluye el cribado anual de hipertensión arterial, a pesar de ser una población caracterizada por la hipotensión, característica que ha sido implicada en la protección cardiovascular que los adultos con SD presentan.

La *enfermedad endocrina*^{20,28,29} más frecuente es el hipotiroidismo, afectando a un 50% de los adultos. Existen mayores tasas de hipotiroidismo subclínico y de alteraciones tiroideas autoinmunes. El despistaje se debe realizar con la determinación anual de TSH y T4. En nuestro país, caso de existir hipotiroidismo subclínico y anticuerpos antitiroideos, se recomienda una vigilancia semestral.

En cuanto a la *enfermedad respiratoria*, es imprescindible tener presente que las infecciones respiratorias constituyen en la actualidad una de las principales causas de morbimortalidad²⁹⁻³¹. Contribuyen a su aparición la inmunodeficiencia de origen multifactorial que presentan, junto con anomalías anatómicas y funcionales del tracto respiratorio y de otros órganos como el aparato digestivo o cardiaco.

Otra enfermedad respiratoria que merece una especial mención es el *síndrome de apnea-hipoapnea del sueño*^{20,32,33}. Con una prevalencia del 50-80% se ve favorecida especialmente por las características anatómicas de esta población; la hipotonía de la lengua, el cuello corto,

la hipertrofia de adenoides y la retrognatia. El diagnóstico se realiza mediante polisomnografía basándose en criterios clínicos como ronquidos, hipersomnia diurna, sueño fragmentado no siendo valorable el test de Epworth. Su diagnóstico y tratamiento puede mejorar el rendimiento cognitivo. Se aconseja una correcta anamnesis y exploración de las vías aéreas para su cribado.

No parece existir una mayor predisposición a padecer asma con respecto a la población general. Pero en caso de sospecharla, su diagnóstico debe basarse en criterios clínicos, dada la dificultad para la realización de una espirometría²⁰.

La enfermedad más común en el área digestiva es el *estreñimiento*^{20,34,35}. A ella contribuye principalmente la hipotonía muscular, pero se ve exacerbada por otras condiciones: el hipotiroidismo, la vida sedentaria o una alimentación inadecuada.

Es importante tener en cuenta la mayor incidencia de *enfermedad celiaca*^{20,35,36} (llegando a alcanzar tasas de un 12%), con mayor frecuencia de manifestaciones atípicas, pasando desapercibida en muchas ocasiones. Existe consenso en la realización de cribado sistemático para celiaquía en el adulto asintomático al menos una vez en la vida, mediante la detección de anticuerpos antitransglutaminasa tipo IgA junto con IgA global. En caso de obtener un resultado positivo, las guías inglesas y americanas aconsejan seguir indicaciones de las guías NICE³⁷, realizando biopsia intestinal, aunque esta no sería necesaria si los anticuerpos antitransglutaminasa superasen 10 veces su valor normal. En caso de ausencia de HLA DQ2 y HLA DQ8, podría evitarse dicho despistaje. En cualquier momento de la vida, si surgen trastornos de ritmo intestinal, distensión abdominal, tristeza, artritis, dermatitis herpetiforme o anemia o si existieran otras enfermedades autoinmunes como diabetes o hipotiroidismo siempre habría que descartar celiaquía.

Por otro lado, a pesar de no observar una mayor tasa de *Helicobacter pylori* (*H. pylori*), sí existen mayores factores de riesgo para su presencia (institucionalización, mayor hipersalivación, menor higiene...) y esta suele ser asintomática. En EE. UU. y Reino Unido se aconseja realizar un test del aliento para descartar la presencia de *H. pylori* y actuar en caso de positividad según el consenso existente^{20,35}. Las guías españolas por el momento no aconsejan esta práctica^{12,38}.

Aunque existen algunos *rasgos conductuales* propios del SD, como la obstinación, cierto retraimiento social, conducta compulsiva y alto grado de soliloquios, entre el 27 y el 35% de los pacientes pueden presentar algún tipo de

enfermedad mental: trastornos del ánimo, de conducta, obsesivos compulsivos o cuadros psicóticos.

Según envejecen el riesgo de desarrollar *enfermedad de Alzheimer*³⁹⁻⁴² aumenta exponencialmente. En términos medios la prevalencia oscila en torno a un 15%, pero aumenta con la edad de forma muy significativa, alcanzando aproximadamente un 80% a los 60 años.

A partir de los 35-40 años todos los pacientes presentan alteraciones cerebrales neuropatogénicas propias de la EA. La edad de aparición es variable, pero es significativa la precocidad con que se inicia en esta población, aproximadamente 20 años antes. A diferencia de la de la población general, los pacientes con SD muestran síntomas propios de la corteza prefrontal y son característicos los fallos en la función ejecutiva. Podemos encontrar crisis epilépticas hasta en un 80% de los pacientes que la desarrollan.

Las distintas guías coinciden en aconsejar una valoración neuropsiquiátrica periódica. Se debe realizar un examen clínico completo que permita excluir otros procesos médicos (enfermedades endocrinas, metabólicas...), pérdidas sensoriales o alteraciones del ánimo y una exhaustiva entrevista clínica tanto con el paciente como con el cuidador puesto que el diagnóstico es difícil de realizar.

La *laxitud ligamentosa*, tan frecuente en esta población, es la causante de la inestabilidad o subluxación atlantoaxoidea, presente en un 5-15%. En su gran mayoría son formas asintomáticas. Se describen también con mayor frecuencia luxaciones o subluxaciones rotulianas, pies planos, escoliosis y hallux valgus. Alcanzada la etapa adulta se deben considerar los problemas osteoarticulares de cadera y la osteoporosis^{20,43,44}.

Para la detección de inestabilidad atlantoaxoidea, las guías ofrecen distintos consejos. En España y EE. UU. aconsejan realizar una radiología simple de raquis cervical en posición neutra, hiperflexión e hiperextensión al menos una vez en la vida adulta. A pesar de esta recomendación, muchos profesionales consideran que la radiación que reciben con esta prueba no justifica el posible beneficio y en general no lo aconsejan. Así en el Reino Unido la radiología de rutina no está recomendada, solo se debe considerar si hay cervicalgia, tortícolis o alteración neurológica.

Existe consenso en cuanto a la exploración biennial osteoarticular, valorando la necesidad de pruebas complementarias para descartar osteoporosis. Muchos profesionales aconsejan realizar densitometría ósea cada 2 años en los mayores de 40-45 años con SD⁴⁵.

Entre los *problemas genitourinarios* del adulto cabe destacar el cáncer testicular, 6 veces más frecuente que en los varones de la población general. Para su detección, la guía americana recomienda la exploración testicular anual en el adulto con determinación de PSA en varones mayores de 50 años. En España una vez descartada la criptorquidia en la edad infantil, no está indicada dicha exploración^{46,47}.

En las mujeres debemos tener en cuenta que la *fertilidad* es normal y que la menopausia acontece una media de 6 años antes que en la población general⁴⁸. En España y en el Reino Unido las guías aconsejan abordar la función sexual y el método anticonceptivo en consenso con la familia. En el Reino Unido además aconsejan la determinación sanguínea de FSH para descartar menopausia tras 6 meses sin menstruar.

La *enfermedad dermatológica* más habitual es la xerosis cutánea, la dermatitis seborreica, la alopecia areata y la forunculosis. Es relativamente sencillo realizar un adecuado cribado de estas enfermedades, todas las guías aconsejan examen rutinario de la piel.

La condición *hematológica* más constante en los adultos es la presencia de macrocitosis que no reviste significado patológico⁴⁹. A pesar de la característica mayor prevalencia de leucemia en la edad infantil, este riesgo desaparece al llegar a la vida adulta, por lo que su despistaje no está indicado.

En cuanto a la *enfermedad bucodental*, a pesar de la menor propensión a padecer caries, las alteraciones funcionales y la enfermedad periodontal son más frecuentes. Así como la halitosis y el bruxismo de predominio diurno. El factor más importante para la prevención de caries es la exposición a fluoruro junto con la correcta higiene de la cavidad bucal después de cada comida. Las guías aconsejan una visita anual al dentista durante toda la vida adulta^{12,13}.

Existe consenso en el estricto cumplimiento del *calendario vacunal* considerando a esta población como de riesgo por su inmunodeficiencia. En la edad adulta se debe comprobar la vacunación previamente recibida, poniendo especial énfasis en las vacunas de la hepatitis A y B, la antitetánica (con sus correspondientes dosis de recuerdo), la antineumocócica (VNP23 recibiendo una segunda dosis caso de confirmarse una inmunodeficiencia a los 5 años de la primera, y en mayores de 50 años la administración de una dosis de VNC13) y la antigripal de forma anual^{5,12,13}.

Además de las recomendaciones específicas, todas las guías concuerdan que estos pacientes deben beneficiarse de los mismos *programas de actividades preventivas* que la población general^{2-6,9,20}. Estas abarcan promoción de estilos de vida y recomendaciones para la prevención y detección precoz de enfermedades cardiovasculares, infecciones, salud mental y cáncer. La mayoría de los consejos se solapan con los recogidos en las guías específicas para SD, con la salvedad de las exploraciones realizadas para el diagnóstico precoz del cáncer, entre las que destacan la realización de mamografías, citologías y detección de sangre oculta en heces. Son exploraciones cuestionables, pues a pesar del mayor riesgo de tumores germinales y de linfomas, el riesgo de desarrollar tumores sólidos es prácticamente inexistente en esta población; hecho relacionado con la menor presencia de factores externos carcinógenos y el exceso de genes supresores del cáncer presentes en el cromosoma 21⁵⁰⁻⁵³.

Educación para la salud^{12,13,20,54}

Durante toda la edad adulta, las guías recomiendan abordar anualmente recomendaciones sobre el estilo de vida: cuidar la higiene corporal, realizar alimentación sana y ejercicio físico, fomentar la práctica de actividades sociales, de ocio y tiempo libre, adoptar medidas de prevención para enfermedades de transmisión sexual y de hábitos tóxicos.

Se debe valorar el riesgo social tanto de la persona con SD como del cuidador, solicitando la ayuda de servicios sociales caso de ser necesario.

De forma periódica se deben revisar las medicaciones administradas, y retirar todo aquello que no sea necesario

con el fin de facilitar la adherencia, evitar interacciones y efectos secundarios.

En la [tabla 2](#) se resumen las recomendaciones de salud específicas para esta población comparando las distintas guías analizadas.

Seguimiento de enfermedades previamente adquiridas

Existen otras enfermedades médicas que acompañan al sujeto con SD desde la infancia o adolescencia y que deben recibir el seguimiento correspondiente a lo largo de la edad adulta. En general, tanto el tratamiento como el seguimiento de las enfermedades no difieren del de la población general^{2,20}.

Comparación y adecuación de las recomendaciones

Las recomendaciones españolas son muy similares a las norteamericanas e inglesas. Fundamentalmente discrepan en 3 puntos. Uno de ellos es la realización de cribado sistemático para detectar la presencia de *H. pylori*, hecho aconsejado en EE. UU. y en Reino Unido, mientras que en España aun no existen recomendaciones para su despistaje ni en las guías específicas ni en el último Consenso Español sobre la infección por *H. pylori*. Sería conveniente la realización de un estudio amplio que pudiera justificar dicha práctica en nuestro país.

Por otro lado, la detección de la inestabilidad atlantoaxoidea pone de manifiesto gran controversia tanto entre guías como entre profesionales. Dado el escaso perjuicio de la irradiación recibida al realizar una radiografía lateral de cuello y el grave daño que supone dicha inestabilidad, mientras no existan pruebas mejores para poder detectarla parece razonable su indicación.

En tercer lugar, existen diferencias en cuanto al despistaje de valvulopatía, tanto en la frecuencia como en el método diagnóstico. En España este se centra en la ecocardiografía con una frecuencia periódica que va aumentando con la edad. En EE. UU. e Inglaterra, se basan en la auscultación cardiaca para su diagnóstico y solo recomiendan una ecografía a lo largo de la vida adulta. La mayor sensibilidad ecográfica para su diagnóstico y las importantes complicaciones asociadas podrían justificar la realización periódica de ecocardiografía en esta población.

Un aspecto a actualizar en las guías es el relacionado con la prevención de la enfermedad cardiovascular y el despistaje de sus factores de riesgo, que dada su escasa prevalencia no parece justificado. De la misma forma que no lo está el cribado de la enfermedad neoplásica que actualmente está recomendado en población sin SD.

A pesar de la alta prevalencia y precocidad de la EA las guías no dimensionan adecuadamente esta enfermedad cuyo despistaje debería realizarse de forma más estandarizada.

Conclusiones y recomendaciones finales

El aumento de la esperanza de vida que presentan las personas con SD obliga al profesional sanitario al conocimiento de

Tabla 2 Recomendaciones según guías de salud para población con SD española¹² en comparación con las existentes en EE. UU. y en Reino Unido (DSMIG-USA, y DSMIG-DSA¹³)

Problema médico	Recomendación según guía española ¹²	DSMIG-USA, DSMIG-DSA ¹³
Trastornos oftalmológicos	Revisión anual o bienal que incluya refracción y fondo de ojo	Misma recomendación
Trastornos otorrinolaringológicos	Inspección otológica y auditiva cada 2 años	Revisión anual
Enfermedad cardiaca	Ecografía cardiaca cada 10 años hasta los 40 años, posteriormente cada 5 años Revisión de cardiopatías previamente diagnosticadas Profilaxis endocarditis infecciosa si presencia de valvulopatías, cardiopatía o hipertensión pulmonar	Auscultación cardiaca periódica, y siempre previa a cualquier procedimiento dental. Una ecografía cardiaca en la edad adulta
Síndrome apnea del sueño	Anamnesis sobre trastornos del sueño (ronquidos, somnolencia diurna, pausas de apnea). Inspección vías aéreas. En caso de sospecha, derivación a neumología para realización de polisomnografía respiratoria	Mismas recomendaciones
Trastornos tiroideos	Control anual de función tiroidea (T4, TSH) Semestral si hipotiroidismo subclínico y anticuerpos antitiroideos presentes	Mismas recomendaciones
Enfermedad celiaca	Detección de anticuerpos antitransglutaminasa IgA e IgA total, al menos una vez en la vida adulta si asintomático. Caso de positividad, valorar biopsia intestinal Descartar celiaquía si trastornos de ritmo intestinal, distensión abdominal, tristeza, artritis, dermatitis herpetiforme o anemia o si existieran otras enfermedades autoinmunes como diabetes o hipotiroidismo	Mismas recomendaciones, no siendo necesaria la biopsia si niveles de anticuerpos antitransglutaminasa > 10 veces el valor normal Si ausencia de HLA DQ2 y HLA DQ8, podría evitarse el despistaje
<i>Helicobacter pylori</i>	Sin recomendaciones	Cribado sistemático mediante test del aliento
Trastornos de conducta y del estado de ánimo	Evaluación neuropsicológica periódica	Mismas recomendaciones
Demencia	Evaluación neuropsicológica periódica. En caso de sospechar deterioro cognitivo excluir otros procesos médicos (hipotiroidismo, déficit de vitamina B12, alteraciones del ánimo, interacciones farmacológicas...). Si se confirmase la demencia debe ser valorado por médico especialista (medicina interna, geriatría, neurología)	Mismas recomendaciones
Enfermedad osteoarticular y osteoporosis	Exploración osteoarticular cada 2 años Valorar riesgo de osteoporosis	Mismas recomendaciones
Inestabilidad atlantoaxoidea	Radiología simple de raquis cervical en posición neutra, hiperflexión e hiperextensión al menos una vez durante la vida adulta si asintomático	DSA solo aconseja radiología si cervicalgia, tortícolis o alteración neurológica USA. Misma recomendación que guía española

Tabla 2 (continuación)

Problema médico	Recomendación según guía española ¹²	DSMIG-USA, DSMIG-DSA ¹³
Enfermedad genitourinaria	Descartar criptorquidia	Exploración testicular anual PSA si > 50 años
Enfermedad ginecológica	Abordar sexualidad y contracepción Mismas recomendaciones para mamografía y citología que la población general	Mismas recomendaciones, y determinación de FSH tras más de 6 meses sin menstruar
Factores de riesgo cardiovascular	Determinación plasmática anual de colesterol, glucemia, peso, IMC, y tensión arterial	Determinación de colesterol, glucemia, peso, IMC y hemoglobina glucada
Enfermedad cutánea	Higiene cutánea, examen rutinario de la piel	Mismas recomendaciones
Enfermedad dental	Higiene de la cavidad bucal. Exposición a flúor Revisión odontológica anual	Mismas recomendaciones
Infecciones	Estricto cumplimiento del calendario vacunal. (antitetánica, hepatitis A y B, antigripal y antineumocócica; VNP 23 y VNC 13)	Mismas recomendaciones
Polifarmacia	Revisar fármacos, necesidad terapéutica, interacciones farmacológicas, correcto cumplimiento	Mismas recomendaciones

Fuente: Elaboración propia.

sus peculiaridades y de las recomendaciones de salud específicas. Estas deben ser ampliamente difundidas y fácilmente accesibles tanto por sanitarios como por los allegados de la persona con SD.

El objetivo final de reforzar los conocimientos sobre dichas recomendaciones de salud es poder contribuir a añadir calidad de vida a los años en todas sus dimensiones; emocional, física y social, desarrollo personal, autonomía e integración, tanto en la vida adulta como en su vejez. Es preciso continuar investigando para poder conocer mejor la historia natural de las enfermedades médicas que afectan al individuo con SD, y de esta forma poder prevenir las, diagnosticarlas o tratarlas logrando así las máximas cotas de salud posible.

Conflicto de intereses

No existen conflictos de intereses en ninguno de los componentes de este artículo.

Bibliografía

- Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España en los últimos 24 años. *Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol.* 2004;5:58-82.
- Borrel J. Cuidados de salud en el adulto con síndrome de Down. *Rev Esp Pediatr.* 2012;68:448-52.
- Farriols C. Aspectos específicos del envejecimiento en el síndrome de Down. *Rev Med Int Sindr Down.* 2012;16:3-10.
- Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Barcelona: Fundació Catalana Síndrome de Down; 2005.
- Wilson B, Jones KB, Weedon D, Bilder D. Care of adults with intellectual and developmental disabilities: Down syndrome. *FP Essent.* 2015;439:20-5.
- Ross W.T., Olsen M. Care of the adult patient with Down syndrome. *South Med J.* 2014;107:715-21, <http://dx.doi.org/10.14423/SMJ.0000000000000193>
- Jensen KM1, Taylor LC, Davis MM. Primary care for adults with Down syndrome: Adherence to preventive healthcare recommendations. *J Intellect Disabil Res.* 2013 May;57:409-21, <http://dx.doi.org/10.1111/j.1365-2788.2012.01545.x>
- Carfi A, Antocicco M, Brandi V, Cipriani C, Fiore F, Mascia D, et al. Characteristics of adults with down syndrome: Prevalence of age-related conditions. *Front Med (Lausanne).* 2014;1:51, <http://dx.doi.org/10.3389/fmed.2014.00051>, eCollection 2014.
- Bosch JJ. Health maintenance throughout the life span for individuals with Down syndrome. *J Am Acad Nurse Pract.* 2003;15:5-17.
- Smith DS. Health care management of adults with Down syndrome. *Am Fam Physician.* 2001;64:1031-8.
- Cohen WI. The Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG), Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 Revision (Down syndrome preventive medical checklist). *Down Syndrome Quarterly.* 1999;4:1-16.
- Programa Español de Salud para personas con síndrome de Down. Ávila: Ed. FEISD (Federación Española del Síndrome de Down) Down España; 2011. p. 89 [consultado 1 Nov 2016]. Disponible en: http://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2014/09/100L_guias.pdf
- Pautas de atención sanitaria para adultos con síndrome de Down del Reino Unido [consultado 22 Sep 2016]. Disponible en:

- <https://www.dsmig.org.uk/information-resources/guidance-for-essential-medical-surveillance/>; <https://www.downs-syndrome.org.uk/for-families-and-carers/health-and-well-being/health-series/>
14. Real de Asua D, Quero M, Moldenhauer F, Suarez C. Clinical profile and main comorbidities of Spanish adults with Down syndrome. *Eur J Intern Med.* 2015;26:385–91, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejim.2015.05.003>
 15. Kerins G, Petrovic K, Bruder MB, Gruman C. Medical conditions and medication use in adults with Down syndrome: A descriptive analysis. *Downs Syndr Res Pract.* 2008;12:141–7.
 16. Krinsky-McHale SJ, Jenkins EC, Zigman WB, Silverman W. Ophthalmic disorders in adults with down syndrome. *Curr Gerontol Geriatr Res.* 2012;2012:974253, <http://dx.doi.org/10.1155/2012/974253>
 17. Manickam V, Shott GS, Heithaus D, Shott SR. Hearing loss in Down syndrome revisited - 15 years later. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2016;88:203–7, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2016.07.012>
 18. Chin CJ1, Khami MM2, Husein M3. A general review of the otolaryngologic manifestations of Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2014;78:899–904, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2014.03.012>
 19. Shott SR. Down syndrome: Common otolaryngologic manifestations. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006;142C:131–40.
 20. Wallace RA, Dalton AJ. Clinicians' guide to physical health problems of older adults with Down syndrome. *J Dev Disabil.* 2006;12 1 (Suppl 1):1–92.
 21. Hamada T, Gejyo F, Koshino Y, Murata T, Omori M, Nishio M, et al. Echocardiographic evaluation of cardiac valvular abnormalities in adults with Down's syndrome. *Tohoku J Exp Med.* 1998;185:31–5.
 22. Goldhaber SZ, Brown WD, Sutton MG. High frequency of mitral valve prolapse and aortic regurgitation among asymptomatic adults with Down's syndrome. *JAMA.* 1987;258:1793–5.
 23. Barnett ML, Friedman D, Kastner T. The prevalence of mitral valve prolapse in patients with Down's syndrome: Implications for dental management. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1988;66:445–7.
 24. British Heart Foundation. Endocarditis dental warning cards. bhf.org.uk. 2003.
 25. Real de Asua D, Parra P, Costa R, Moldenhauer F, Suarez C. A cross-sectional study of the phenotypes of obesity and insulin resistance in adults with down syndrome. *Diabetes Metab J.* 2014;38:464–71, <http://dx.doi.org/10.4093/dmj.2014.38.6.464>
 26. Real de Asua D, Parra P, Costa R, Moldenhauer F, Suarez C. Evaluation of the impact of abdominal obesity on glucose and lipid metabolism disorders in adults with Down syndrome. *Res Dev Disabil.* 2014 Nov;35:2942–9, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ridd.2014.07.038>
 27. Parra P, Costa R, Real de Asua D, Moldenhauer F, Suarez C. Atherosclerotic surrogate markers in adults with Down syndrome: A case-control study. *J Clin Hypertens (Greenwich).* 2016;19:1–7.
 28. Lavigne J, Sharr C, Elsharkawi I, Ozonoff A, Baumer N, Brasington C, et al. Thyroid dysfunction in patients with Down syndrome: Results from a multi-institutional registry study. *Am J Med Genet A.* 2017;173:1539–45, <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.38219>
 29. Jensen KM, Bulova PD. Managing the care of adults with Down's syndrome. *BMJ.* 2014;349:g5596.
 30. Tenenbaum A, Chavkin M, Wexler ID, Korem M, Merrick J. Morbidity and hospitalizations of adults with Down syndrome. *Res Dev Disabil.* 2012;33:435–41, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ridd.2011.09.026>
 31. Henderson A, Lynch SA, Wilkinson S, Hunter M. Adults with Down's syndrome: The prevalence of complications and health care in the community. *Br J Gen Pract.* 2007;57:50–5.
 32. Esbensen AJ. Sleep problems and associated comorbidities among adults with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2016;60:68–79, <http://dx.doi.org/10.1111/jir.12236>
 33. Hill EA. Obstructive sleep apnoea/hypopnoea syndrome in adults with Down syndrome. *Breathe (Sheff).* 2016;12:e91–6, <http://dx.doi.org/10.1183/20734735.012116>
 34. Moore SW. Down syndrome and the enteric nervous system. *Pediatr Surg Int.* 2008;24:873–83, <http://dx.doi.org/10.1007/s00383-008-2188-7>
 35. Wallace RA. Clinical audit of gastrointestinal conditions occurring among adults with Down syndrome attending a specialist clinic. *J Intellect Dev Disabil.* 2007;32:45–50.
 36. Sharr C, Lavigne J, Elsharkawi IM, Ozonoff A, Baumer N, Brasington C, et al. Detecting celiac disease in patients with Down syndrome. *Am J Med Genet A.* 2016 Dec;170:3098–105, <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.37879>
 37. National Institute for Clinical Excellence [NICE]. Coeliac disease: Recognition and assessment of coeliac disease – Quick reference guide. Nice clinical guideline, 86. London: National Institute for Clinical Excellence [NICE]; 2015.
 38. Gisbert JP, Molina-Infante J, Amador J, Bermejo F, Bujanda L, Calvet X, et al. IV Spanish Consensus Conference on *Helicobacter pylori* infection treatment. *Gastroenterol Hepatol.* 2016;39:697–721, <http://dx.doi.org/10.1016/j.gastrohep.2016.05.003>
 39. Florez J. Enfermedad de y síndrome de Down. *Rev Sindr Down.* 2010;27:63–76.
 40. Head E, Lott IT, Wilcock DM, Lemere CA. Aging in Down syndrome and the development of Alzheimer's disease neuropathology. *Curr Alzheimer Res.* 2016;13:18–29.
 41. Dekker AD, Strydom A, Coppus AM, Nizetic D, Vermeiren Y, Naudé PJ, et al. Behavioural and psychological symptoms of dementia in Down syndrome: Early indicators of clinical Alzheimer's disease? *Cortex.* 2015;73:36–61, <http://dx.doi.org/10.1016/j.cortex.2015.07.032>
 42. Prasher VP, Sachdeva N, Tarrant N. Diagnosing dementia in adults with Down's syndrome. *Neurodegener Dis Manag.* 2015;5:249–56, <http://dx.doi.org/10.2217/nmt.15.8>
 43. El-Khoury M, Mourão MA, Toba A, Battistella LR, Herrero CF, Riberto M. Prevalence of atlanto-occipital and atlantoaxial instability in adults with Down syndrome. *World Neurosurg.* 2014;82:215–8, <http://dx.doi.org/10.1016/j.wneu.2014.02.006>
 44. Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: Celiac disease, thyroid disorders, and atlanto-axial instability. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006;142C:141–8.
 45. García-Hoyos M, García-Unzueta MT, de Luis D, Valero C, Riancho JA. Diverging results of areal and volumetric bone mineral density in Down syndrome. *Osteoporos Int.* 2017;28:965–72, <http://dx.doi.org/10.1007/s00198-016-3814-1>
 46. De Carvalho Mrad FC, de Bessa J Jr, de Rezende Duarte AM, Vieira AA, Araujo FC, de Sá Camargo ML, et al. Prevalence of lower urinary tract symptoms in individuals with Down syndrome. *J Pediatr Urol.* 2014;10:844–9, <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpuro.2014.02.011>
 47. Suzuki K, Nishimi D, Yagishita T, Takanami M, Hiruta N. Testicular tumor in Down syndrome. *Int J Urol.* 2005;12:925–7.
 48. Seltzer GB, Schupf N, Wu HS. A prospective study of menopause in women with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2001;45 Pt 1:1–7.
 49. McLean S, McHale C, Enright H. Hematological abnormalities in adult patients with Down's syndrome. *Ir J Med Sci.* 2009;178:35–8, <http://dx.doi.org/10.1007/s11845-008-0223-2>

50. Hasle H, Clemmensen IH, Mikkelsen M. Risks of leukaemia and solid tumours in individuals with Down's syndrome. *Lancet*. 2000;355:165–9.
51. Hasle H. Pattern of malignant disorders in individuals with Down's syndrome. *Lancet Oncol*. 2001;2:429–36.
52. Hasle H, Friedman JM, Olsen JH, Rasmussen SA. Low risk of solid tumors in persons with Down syndrome. *Genet Med*. 2016;18:1151–7, <http://dx.doi.org/10.1038/gim.2016.23>
53. Chicoine B, Roth M, Chicoine L, Sulo S. Breast cancer screening for women with Down syndrome: Lessons learned. *Intellect Dev Disabil*. 2015;53:91–9, <http://dx.doi.org/10.1352/1934-9556-53.2.91>
54. Toler F. Females with Down syndrome: Lost opportunities in primary care. *J Am Assoc Nurse Pract*. 2015;27:356–62, <http://dx.doi.org/10.1002/2327-6924.12194>