

# **Adultos con síndrome de Down: un enfoque globalizado para gestionar su complejidad**

A. Carfi, D.L. Vetrano, D. Mascia, E. Meloni, E.R. Villani, N. Acampora, V. Brandi, B.E. Fries, L. Martin, R. Bernabei, G. Onder

## **Introducción**

La esperanza de vida de las personas con síndrome de Down ha aumentado progresivamente durante el último siglo, desde los 9 años en 1929 a casi los 60 en 2013 (Glasson et al., 2002; Yang et al., 2002; Englund et al., 2013). Tan excepcional incremento ha llevado a algunos investigadores a prever que en unas pocas décadas las personas con síndrome de Down podrían vivir tanto como el resto de la población (Bittles y Glasson, 2004). A la vista de estos cambios epidemiológicos, no deberíamos considerar ya más al síndrome de Down como una condición "pediátrica" sino como una condición que afecta a toda una vida. Al síndrome de Down se le considera como un síndrome progeroide "segmentario", en el que el envejecimiento prematuro afecta a ciertos sistemas orgánicos, de modo que las personas con esta condición podrían presentar patrones de las comorbilidades que a menudo se observan en la población mayor (Real de Asúa et al., 2015; Vetrano et al., 2015; Schoufour et al., 2016; Carfi et al., 2017; Picciotti et al., 2017). El cuadro clínico se complica a menudo por la presencia de déficits funcionales, síntomas conductuales y problemas de carácter nutritivo y social (Carfi et al., 2014). Este nivel de complejidad requiere la utilización de un abordaje global, con el fin de conseguir una comprensión completa de los temas y necesidades de los adultos con síndrome de Down (Carfi et al., 2015; Covelli et al., 2016). Este es el enfoque que habitualmente se usa en la medicina geriátrica. El objetivo del presente estudio es comprender si la utilización de un instrumento de evaluación global estandarizada en una muestra de adultos con síndrome de Down pertenecientes a tres países (Italia, USA y Canadá) podría darnos información sobre sus trastornos funcionales y sus comorbilidades.

## **Material y métodos**

### ***Participantes***

Los datos sobre los participantes con síndrome de Down fueron recogidos en tres países (Italia, USA y Canadá).

#### *Italia*

Participaron adultos con síndrome de Down, de 18 años en adelante, evaluados en el Hospital de día del Departamento de Geriátrica del Policlínico A. Gemelli, Università Cattolica del Sacro Cuore en Roma. No se requirió ningún criterio específico de inclusión para ser admitido en el Hospital de día, a excepción de tener 18 años o más. Se les practicó una evaluación clínica, siguiendo un protocolo estandarizado, que

incluía análisis de sangre, electrocardiograma, examen oftalmológico, consulta de dentista y otorrinolaringólogo, estado de nutrición y medida de la composición corporal, electrocardiografía, y una evaluación global realizada con el instrumento de medida de la discapacidad intelectual InterRAI ID. Los adultos con síndrome de Down fueron llevados al Hospital de día a través de asociaciones síndrome de Down y de médicos de familia. En este trabajo se presentan los datos sobre los 95 adultos que cumplieron con la evaluación clínica.

#### *USA*

Los datos de USA representan todo el censo de adultos del Estado en 2013 (de 18 años en adelante) que recibieron servicios para su discapacidad intelectual y de desarrollo, financiados por la State of Arkansas Division of Developmental Disability Services, llevados a cabo por asesores profesionales experimentados, bajo contrato con el Estado. Los datos incluyen a personas que viven en sus domicilios privados, pisos tutelados, residencias comunitarias, centros estatales de desarrollo humano, personas sin domicilio y personas clasificadas en "otras formas de domicilio". Informamos aquí sobre 175 personas con síndrome de Down que forman parte de toda esta población.

#### *Canadá*

Los datos de Canadá se basan en los estudios sobre adultos con discapacidad intelectual o del desarrollo que viven en instituciones comunitarias y especializadas (Langlois y Martin, 2008). Los datos de la comunidad provienen de dos estudios distintos, uno de los cuales se enfocó exclusivamente en adultos de 50 años en adelante (el otro estudio incluía adultos por debajo de 50 años). Fueron evaluadas todas las personas que vivían en las instituciones de Ontario, por lo que los datos representan a toda la población; nótese que estas instituciones especializadas han sido ya cerradas. Las evaluaciones fueron recogidas por el staff de primera línea que habían recibido amplia formación en relación con el instrumento InterRAI ID. Se identificó un total de 160 adultos con síndrome de Down.

#### **El InterRAI ID**

Los adultos con síndrome de Down de este estudio fueron evaluados mediante el instrumento ***InterRAI ID***, que contiene más de 350 elementos que incluyen variables socio-demográficas, numerosos ítem clínicos sobre el estado físico y cognitivo, el funcionamiento, las conductas, y los signos y síntomas, síndromes y tratamientos realizados (Martin et al., 2007). Los ítem son respondidos por un asesor basándose en el historial y en los signos y síntomas básicos (p.ej., expresiones de la cara, conductas disruptivas, frecuencia e intensidad del dolor), recogidos directamente del sujeto o mediante un informador; se preguntan directamente al interesado algunas cuestiones sobre sus preferencias, su aspecto y su bienestar. Se selecciona a los informadores entre los familiares más cercanos (padres o hermanos) o los cuidadores de larga permanencia. Todos los evaluadores siguieron un curso de formación estandarizada para la administración del InterRAI ID. En los datos de USA y Canadá, se realizó la

recogida mediante evaluadores formados en el campo de la discapacidad intelectual y del desarrollo, y en Italia por médicos experimentados.

Los conjuntos de ítems se agrupan en algoritmos y escalas para evocar diagnósticos clínicamente relevantes que informen la consiguiente evaluación clínica; estas escalas han mostrado consistencia interna y validez entre los adultos con discapacidad intelectual (Martin et al., 2007; Langlois y Martin, 2008). La Cognitive Performance Scale informa sobre el actual estado cognitivo (Morris et al., 1994). Las puntuaciones de la escala fueron categorizadas en trastorno cognitivo ligero/moderado (puntuación 2 a 4) o grave (puntuación  $\geq 5$ ). La Activities of Daily Living Hierarchy Scale de 7 puntos informa sobre el funcionamiento, esto es, el nivel de independencia conseguida en las actividades de la vida diaria. Una puntuación  $\geq 2$  en esta escala servía para identificar a los participantes que necesitaban asistencia (Morris et al., 1999). La Depression Rating Scale se utilizó para evaluar la presencia de síntomas depresivos, siendo las puntuaciones  $\geq 3$  indicadoras de depresión (Burrows et al., 2003). Una puntuación entre 1 y 4 en la Aggressive Behavior Scale servía para definir la conducta agresiva como leve/moderada, y la  $\geq 5$  indicaba una conducta agresiva grave (Frederiksen et al., 1996). En la Social Withdrawal Scale, la puntuación  $\geq 1$  identificaba síntomas de retraimiento o anhedonia (Rios y Perlman, 2017). Los problemas leves/moderados de comunicación quedaron definidos por la puntuación de 2 a 5 en la Communication Scale, y los graves en la puntuación 6 a 8 (Frederiksen et al., 1996).

## Resultados

La media de edad de las personas con síndrome de Down osciló entre los 35,2 $\pm$ 12,0 años en USA y los 48,8 $\pm$ 9,0 años en Canadá (tabla 1). La mayoría de los participantes en las muestras de Italia y USA vivían en casas privadas, mientras que más de la mitad en la muestra de Canadá estaban institucionalizadas; estas diferencias se debieron a formas diferentes en el reclutamiento de las muestras, no a diferencias en los modelos de atención social.

**Tabla 1. Características de las muestras empleadas**

	Italia (n = 95)	USA (n = 175)	Canadá (n = 160)
<b>Demografía</b>			
Edad, media $\pm$ SD (franja)	38,1 $\pm$ 13,3 (19-65)	35,2 $\pm$ 12,0 (18-62)	48,8 $\pm$ 9,0 (21-75)
Edad >40 años, n (%)	41(43,2)	58 /33,1)	23 (14,4)
Mujeres, n(%)	47 (49,5)	65 (37,1)	62 (39,2)
Residencia habitual			
Casa privada, n (%)	85 (89,4)	146 (83,5)	-
Piso tutelado, n (%)	10 (10,6)	12 (6,9)	71 (44,4)
Institución, n (%)	-	17 (9,7)	89 (55,6)
<b>Condiciones geriátricas</b>			
Estado cognitivo <sup>†</sup>			
Trastorno ligero/moderado, n (%)	60 (63,2)	129 (73,7)	67 (41,9)
Trastorno grave, n (%)	14 (14,7)	35 (20,0)	74 (46,3)
Necesidad de asistencia HVD <sup>‡</sup> , n (%)	27 (28,4)	99 (56,6)	101 (63,1)

Depresión <sup>§</sup> , n (%)	22 (23,2)	85 (48,6)	18 (11,3)
Retraimiento/anhedonia <sup>¶</sup> , n (%)	23 (24,2)	62 (35,4)	45 (28,1)
Conducta agresiva <sup>††</sup> , n (%)			
Ligera/moderada, n (%)	25 (26,3)	81 (46,3)	64 (40,0)
Grave, n (%)	1 (1,1)	16 (9,1)	9 (5,6)
Problemas de comunicación <sup>‡‡</sup>			
Ligeros/moderados, n (%)	57 (60)	98 (56,0)	71 (44,4)
Graves, n (%)	9 (9,5)	63 (36,0)	70 (43,8)
Al menos 1 caída en los últimos 90 días, n (%)	12 (12,7)	30 (17,1)	14 (8,8)
Incontinencia urinaria, n (%)	7 (7,4)	49 (28,0)	68 (42,5)
Incontinencia fecal, n (%)	3 (3,2)	49 (28,0)	45 (28,1)
Problemas de audición <sup>§§</sup> , n (%)	28 (29,5)	47 (26,9)	34 (21,3)
<b>Síntomas y otros problemas</b>			
Dolor <sup>¶¶</sup> , n (%)			
No/menos que a diario, n (%)	82 (94,3)	155 (88,6)	148 (92,5)
A diario pero no intenso, n (%)	4 (4,6)	16 (9,1)	10 (6,3)
A diario e intenso n (%)	1 (1,1)	4 (2,3)	1 (0,6)
<b>Mareos en los 3 últimos días, n (%)</b>	5 (5,3)	7 (4,0)	3 (1,9)
<b>Síntomas gastrointestinales<sup>†††</sup> en los últimos 3 días, n (%)</b>	38 (40)	47 (26,9)	22 (17,6)
<b>Síntomas psiquiátricos<sup>†††</sup> en los últimos 3 días, n (%)</b>	5 (5,3)	22 (12,6)	7 (4,4)
<b>Problemas en la piel<sup>§§§</sup>, n (%)</b>	28 (29,5)	130 (74,3)	77 (49,0)
<b>Nutrición</b>			
Problemas dentales <sup>¶¶¶</sup> , n (%)	63 (66,3%)	40 (22,%)	26 (16,4%)
Índice de masa corporal <sup>††††</sup> , n (%)			
<18,5 kg/m <sup>2</sup>	1 (1,1)	3 (1,7)	-
18-25 kg/m <sup>2</sup>	41 (43,2)	34 (19,4)	-
25-30 kg/m <sup>2</sup>	27 (28,4)	44 (25,1)	-
30 o más kg/m <sup>2</sup>	25 (26,3)	94 (53,7)	-
<b>Visitas y admisiones (en los últimos 90 días)<sup>††††</sup></b>			
Visita al médico, n (%)	36 (37,9)	142 (81,1)	107 (66,9)
Admisión hospitalaria aguda, n (%)	5 (5,3)	6 (3,4)	2 (1,3)
Visita al servicio de urgencias, n (%)	8 (8,4)	10 (5,7)	2 (1,3)
Visita a médico salud mental, n (%)	3 (3,2)	27 (15,4)	14 (8,8)

<sup>†</sup>El trastorno cognitivo ligero/moderado viene definido por la puntuación 2-4 de la Cognitive Performance Scale; el trastorno severo por la puntuación 5-6.

<sup>‡</sup>La asistencia requerida en las habilidades de la vida diaria viene definida por la Hierarchical Scale, puntuación de 2 o más.

<sup>§</sup>Depression Rating Scale, puntuación  $\geq 3$

<sup>¶</sup>Social Withdrawal Scale, puntuación  $\geq 1$

<sup>††</sup>La conducta agresiva ligera/moderada viene definida por la Aggressive Behavior Scale, puntuación 1-4, y la grave por la puntuación 5 o más.

<sup>‡‡</sup>Los problemas de comunicación ligeros/moderados vienen definidos por la Communication Scale, puntuación 2.5; los graves por la puntuación 6-8.

<sup>§§</sup>Definida como dificultad para oír (con prótesis auditivas utilizadas normalmente) al menos en algunos ambientes (p. ej. cuando la persona habla bajo o está a más de 2 m de distancia).

<sup>¶¶</sup>La persona se queja o muestra signos evidentes de dolor (muecas, apretar los dientes, retirar al ser tocado, cualquier otro signo no verbal que indique dolor).

<sup>†††</sup>Incluyen reflujo de jugo gástrico, estreñimiento, diarrea, vómitos.

<sup>††††</sup>Incluyen ideas delirantes, alucinaciones, proceso anormal de pensamiento.

§§§ Incluyen contusiones, erupciones, picores, manchas, herpes, intertrigo, eccema

¶¶¶ Incluyen la presencia de dientes rotos, fragmentados, despegados, poco firmes, o inflamación o hemorragia en las encías.

++++ En Canadá no se recogieron los datos del índice de masa corporal.

++++ Utilizado el servicio médico correspondiente al menos una vez en los últimos 90 días.

HVD: Habilidades de la vida diaria.

Como se observa en la tabla, aparecieron tasas altas de problemas geriátricos en las tres muestras analizadas: déficits cognitivos, inseguridad en las habilidades de la vida diaria, síntomas de retraimiento y anhedonia, conducta agresiva, problemas de comunicación, caídas, problemas auditivos; las incontinencias, en cambio, fueron mayores en USA y Canadá que en Italia. También fueron frecuentes los síntomas gastrointestinales, los problemas dentarios y dérmicos, mientras que fueron raros los síntomas psiquiátricos, mareos y dolor. La obesidad (índice de masa corporal  $\geq 30$  kg/m<sup>2</sup>) fue también frecuente.

## Discusión

Los datos que presentamos corresponden a una amplia muestra de adultos con síndrome de Down, y muestran la alta incidencia y la complejidad de diversas comorbilidades. Pese a que las tres muestras pertenecen a países distintos y a modos diversos de selección de los individuos, los datos muestran claramente que los adultos con síndrome de Down se caracterizan por la presencia de trastornos funcionales y cognitivos y por la frecuente presencia de problemas del ánimo, problemas orales y nutricionales y síndromes geriátricos (como anhedonia, caídas, conducta agresiva, incontinencia, problemas de comunicación y audición). Esto concuerda con estudios previos que mostraban la mayor prevalencia de la enfermedad con un comienzo precoz (Glasson et al., 2014). Pero el nuestro destaca por la globalidad con que muestra todo el cuadro de la complejidad con un único instrumento multidimensional, y por su transnacionalidad.

Todavía se está discutiendo sobre el modo de prestar la mejor calidad en la atención a esta población, y en consecuencia hay personas con síndrome de Down que siguen sin recibir los cuidados más apropiados (Glasson et al., 2014). A ello se suma el hecho de que, con frecuencia, ellas y sus familias encuentran dificultades en la transición de los servicios pediátricos a los servicios de adultos. Y en ocasiones tampoco queda claro sobre qué servicio debe recaer la responsabilidad de la atención al síndrome de Down u otras discapacidades congénitas (Jensen y Davis, 2013).

En la actual situación parece haber dos líneas diferentes de enfoque: algunos defienden que la atención sea prestada por los médicos generales (Jensen y Bulova, 2014), aunque se sigue discutiendo si los médicos generales poseen suficiente conocimiento y experiencia, incluso disponibilidad, para ofrecer servicios adecuados a los adultos con síndrome de Down (Bittles y Glasson, 2004; Henderson et al., 2007; Jensen et al., 2013). La complejidad de necesidades de estos adultos a menudo significa que hay un incremento de trabajo para los sanitarios que se encuentran en los centros primarios de salud. Por esta razón, se ha propuesto un abordaje que favorezca

la prestación de cuidados basándose en una evaluación globalizada y una estrecha relación entre los médicos generales y el equipo especializado en el área del síndrome de Down (Carfi et al., 2014, 2015). Ya ha sido adoptado y comprobado este enfoque en la medicina geriátrica, y ha mostrado su éxito con independencia de la edad del paciente (Ellis et al., 2011).

El análisis globalizado y multidimensional es clave para conseguir una evaluación y comprensión plenas de la complejidad. Consigue información sobre las diversas comorbilidades, síndromes y déficits funcionales y cognitivos que experimentan los adultos con síndrome de Down, elementos que no están bien cubiertos por la evaluación médica tradicional. La evaluación global, por tanto, consigue que se elabore un plan de atención más específico y sensible.

Tal como se ha mostrado en este estudio, adoptar un instrumento de evaluación globalizada diseñada específicamente para personas con discapacidad intelectual (el interRAI ID) podría conseguir una mejor identificación de los problemas asociados al síndrome de Down y mejorar la precisión diagnóstica; y podría conducirnos a iniciar los servicios que se necesitan en un momento oportuno.

Dadas las semejanzas entre los adultos ancianos de la población general en situaciones complejas y los adultos con síndrome de Down, un 'enfoque geriátrico' basado en la evaluación y tratamiento globalizados representa probablemente la mejor intervención para optimizar el tratamiento médico, mejorar el pronóstico, rehabilitar, mantener y maximizar la autonomía funcional, compensar por la pérdida de autonomía mediante el apoyo apropiado, y mejorar la calidad de vida de los adultos con síndrome de Down.

Es necesario seguir investigando para examinar el impacto de esta evaluación sobre los servicios y sus resultados en los adultos con síndrome de Down.

Bittles A. H. & Glasson E. J. (2004) Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology* **46**, 282–6.

Burrows A. B., Morris J. N., Simon S. E., Hirdes J. P. & Phillips C. (2000) Development of a minimum data set based depression rating scale for use in nursing homes. *Age and Ageing* **29**, 165–72.

Carfi A., Antocicco M., Brandi V., Cipriani C., Fiore F., Mascia D. et al. (2014) Characteristics of adults with Down syndrome: prevalence of age-related conditions. *Frontiers in Medicine* **1**, 1–5.

Carfi A., Brandi V., Zampino G., Mari D. & Onder G. (2015) Editorial: care of adults with Down syndrome: gaps and needs. *European Journal of Internal Medicine* **7**, 375–6.

Carfi A., Liperoti R., Fusco D., Giovannini S., Brandi V., Vetrano D. L. et al. (2017) Bone mineral density in adults with Down syndrome. *Osteoporosis International* **28**, 2929–34.

Covelli V., Raggi A., Meucci P., Paganelli C. & Leonardi M. (2016) Ageing of people with Down's syndrome: a systematic literature review from 2000 to 2014. *International Journal of Rehabilitation Research* **39**, 20–8.

- Ellis G., Whitehead M. A., Robinson D., O'Neill D. & Langhorne P. (2011) Comprehensive geriatric assessment for older adults admitted to hospital: meta-analysis of randomised controlled trials. *BMJ* **343**, d6553.
- Englund A., Jonsson B., Zander C. S., Gustafsson J. & Annerén G. (2013) Changes in mortality and causes of death in the Swedish Down syndrome population. *American Journal of Medical Genetics. Part A* **161A**, 642–9.
- Frederiksen K., Tariot P. & De Jonghe E. (1996) Minimum Data Set Plus (MDS+) scores compared with scores from five rating scales. *Journal of the American Geriatrics Society* **44**, 305–9.
- Glasson E. J., Dye D. E. & Bittles a. H. (2014) The triple challenges associated with age-related comorbidities in Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research* **58**, 393–8.
- Glasson E. J., Sullivan S. G., Hussain R., Petterson B. A., Montgomery P. D. & Bittles A. H. (2002) The changing survival profile of people with Down's syndrome: implications for genetic counselling. *Clinical Genetics* **62**, 390–3.
- Henderson A., Lynch S. A., Wilkinson S. & Hunter M. (2007) Adults with Down's syndrome: the prevalence of complications and health care in the community. *The British Journal of General Practice* **57**, 50–5.
- Jensen K. M. & Bulova P. D. (2014) Managing the care of adults with Down's syndrome. *BMJ* **349**, g5596–g5596.
- Jensen K. M. & Davis M. M. (2013) Health care in adults with Down syndrome: a longitudinal cohort study. *Journal of Intellectual Disability Research* **57**, 947–58.
- Jensen K. M., Taylor L. C. & Davis M. M. (2013) Primary care for adults with Down syndrome: adherence to preventive healthcare recommendations. *Journal of Intellectual Disability Research* **57**, 409–21.
- Langlois L. & Martin L. (2008) Relationship between diagnostic criteria, depressive equivalents and diagnosis of depression among older adults with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research* **52**, 896–904.
- Martin L., Hirdes J. P., Fries B. E. & Smith T. F. (2007) Development and psychometric properties of an assessment for persons with intellectual disability? The interRAI ID. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* **4**, 23–9.
- Morris J. N., Fries B. E., Mehr D. R., Hawes C., Phillips C., Mor V. et al. (1994) MDS Cognitive Performance Scale. *Journal of Gerontology* **49**, M174–M182.
- Morris J. N., Fries B. E. & Morris S. A. (1999) Scaling ADLs within the MDS. *The Journals of Gerontology. Series A, Biological Sciences and Medical Sciences* **54**, M546–M553.
- Picciotti P. M., Carfi A., Anzivino R., Paludetti G., Conti G., Brandi V. et al. (2017) Audiologic assessment in adults with Down syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities* **122**, 333–41.
- Real de Asua D., Quero M., Moldenhauer F. & Suarez C. (2015) Clinical profile and main comorbidities of Spanish adults with Down syndrome. *European Journal of Internal Medicine* **26**, 385–91.
- Rios S. & Perlman C. M. (2017) Social withdrawal among individuals receiving psychiatric care: derivation of a scale using routine clinical assessment data to support screening and outcome measurement. *The Journal of Behavioral Health Services & Research* **45**, 579–92.

- Schoufour J. D., Echteld M. A., Boonstra A., Groothuisink Z. M. A. & Evenhuis H. M. (2016) Biochemical measures and frailty in people with intellectual disabilities. *Age and Ageing* **45**, 142–8.
- Vetrano D. L., Carfi A., Brandi V., L'Angiocola P. D., Di Tella S., Cipriani M. C. et al. (2015) Left ventricle diastolic function and cognitive performance in adults with Down syndrome. *International Journal of Cardiology* **203**, 816–18.
- Yang Q., Rasmussen S. A. & Friedman J. M. (2002) Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study. *Lancet* **359**, 1019–25.