

Detección de la artritis asociada al síndrome de Down: estudio internacional multicéntrico sobre la validez de un instrumento de cribado.

Jordan T. Jones, Nasreen Talib, Emily Cramer, Diletta Valentini, Nicole Baumer, Sabrina Sargado, Nicolas M. Oreskovic, Stephanie L. Santoro, Kavita Krell, Jonathan D. Santoro. Kishore Vellody, Andrew McCormick, Catherine Franklin, Priya Kishnan, Sarah Hart, Gail Spiridigliozzi, Jacqueline Kitchen, Brian G. Skotko.

Una de las comorbilidades asociadas al síndrome de Down (SD) es el aumento de riesgo de padecer artritis inflamatoria, que ha tomado el nombre de *artritis asociada al SD* (ASD). Cobrar conciencia sobre la existencia de ASD puede impedir la morbilidad, pero hasta el momento presente no existe un enfoque consensuado sobre el cribado que ayude a detectarla y diagnosticarla. Por ello se ha desarrollado un instrumento de cribado musculoesquelético de la ASD: ASD-MSK, y se ha realizado un estudio piloto en diversas clínicas SD para identificar la artritis inflamatoria en el SD. El presente estudio muestra una evaluación de la prevalencia de ASD y la viabilidad del ASD-MSK como instrumento de cribado e identificación.

Para ello se diseñó un estudio multicéntrico, no aleatorizado, transversal, al que fueron incorporados pacientes con SD en ocho instituciones que proporcionan una atención completa y especializada a personas con SD:

- Univ. de Queensland (en Canadá),
- Hospital Infantil Bambino Gesù (en Italia),
- Boston Children's Hospital,
- Children's Hospital Los Angeles,
- Children's Mercy Kansas City,
- Duke Univ.,
- Massachusetts General Hospital,
- Children's Hospital of Pittsburgh (en diversos estados de USA).

Se desarrolló un instrumento nuevo para cribar a todos los pacientes en relación con la ASD mediante: a) la historia reflejada en el ASD-MSK y b) el examen físico propio del SD y el especificado en el ASD-MSK.

Se valoró la viabilidad mediante evaluación del tiempo añadido que el instrumento de cribado suponía en las visitas clínicas. El instrumento de cribado queda especificado en la figura 1.

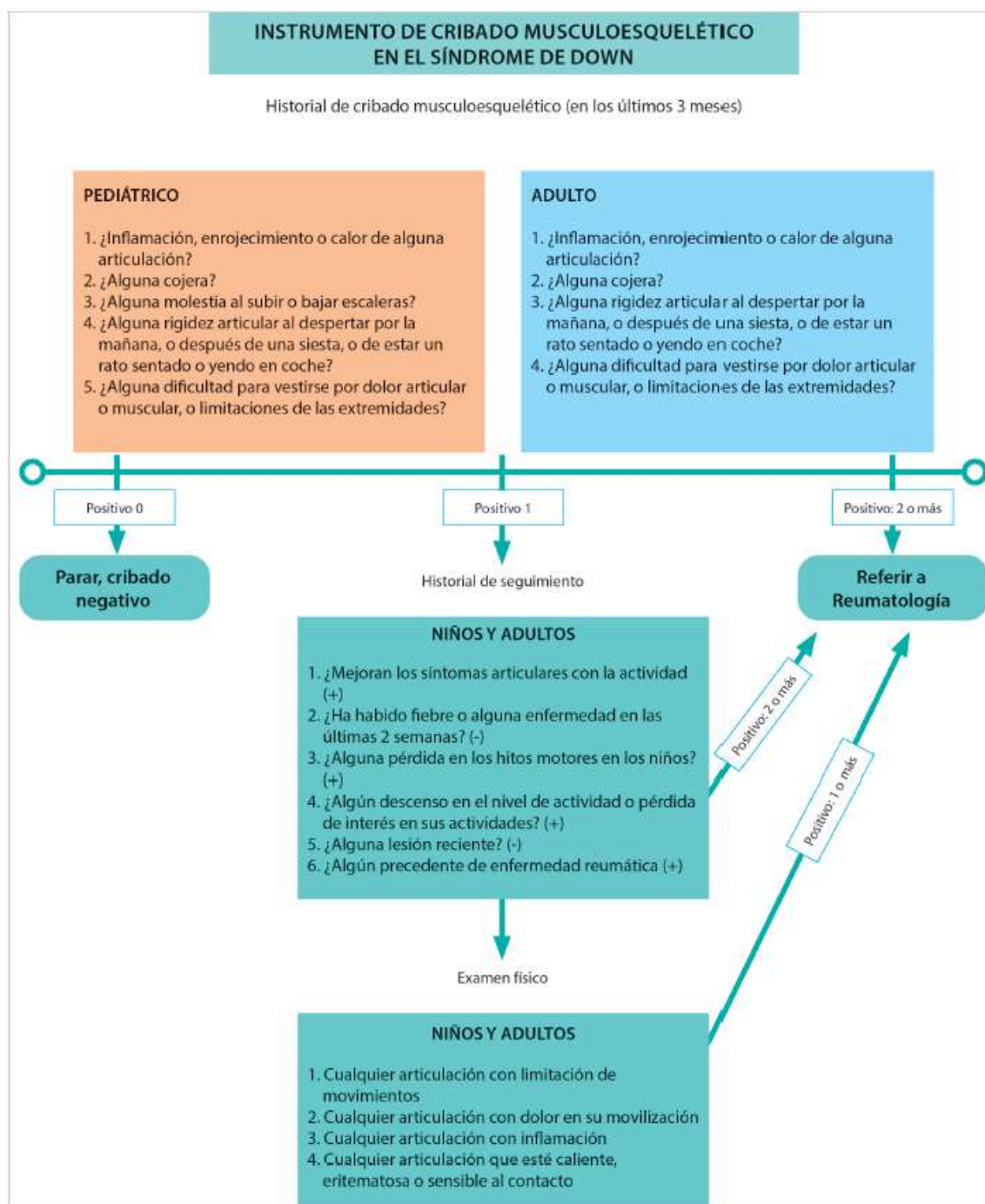


Fig. 1. Instrumento de cribado músculoesquelético.

Resultados

De los 1.111 participantes con una media de edad de $10 \pm 6,7$ años, 1019 eran pediátricos y 92 eran adultos. Hubo 62 (6%) cribados positivos; de ellos, 21 (34%) habían sido diagnosticados de ASD por un reumatólogo. Los signos de diagnóstico mayormente detectados fueron inflamación, enrojecimiento, calor y rigidez de articulaciones.

Hubo 136 respuestas por parte de los cuidadores que participaron en este estudio, en las que la mayoría (65%) informaron que llevaba menos de 5 min el completar el

historial ASD-MSK, para el 29% llevaba entre 6 y 10 min, y para el 5% entre 11 y 15 min. En cuanto al examen físico del cribado, el 7% lo hizo en menos de 5 min, el 79% en 6-10 min y el 14% en 11-15 min.

El cribado permitió señalar a casi un tercio de personas que, de otro modo, no hubiesen sido diagnosticadas y convenientemente tratadas. La prevalencia en conjunto de la ASD es inferior a la de otras comorbilidades observadas en SD, pero este instrumento se muestra como un método sencillo y previsible, capaz de identificar casos de artritis que, de no hacerlo, pasarían desapercibidos y sin tratamiento.

Análisis

Este estudio demuestra que el nuevo instrumento de cribado DS-MSK tiene utilidad clínica y es viable para ser incorporado en las clínicas de especialidad SD. El instrumento dio una tasa positiva de cribado del 6%, con cerca de un tercio de casos positivos que gracias a él fueron detectados: sin él, esos casos no hubiesen sido diagnosticados y referidos para su atención y tratamiento.

Los pacientes con SD presentan necesidades especiales de atención que a menudo requieren equipos multidisciplinarios complejos. Existen ya guías específicas de atención para cada edad, que indican cuándo y cómo cribar determinadas patologías o referir a una clínica especializada. Sin embargo, no existen recomendaciones concretas de cribado para evaluar la artritis inflamatoria en pacientes con SD. Este estudio proporciona una guía específica con la intención de que la ASD sea diagnosticada de manera temprana y tratada convenientemente.

Queda la cuestión de cuándo ha de aplicarse el cribado y con qué frecuencia: se necesitan nuevos estudios para dar una buena respuesta. Este estudio se realizó de manera predominante en pacientes pediátricos, y dada la agresividad y la naturaleza debilitante de la ASD si no se trata, podría considerarse la realización de un cribado en algún momento a lo largo de la edad pediátrica, iniciando el análisis anual a la edad de 5-6 años. Los estudios anteriores sugieren que el comienzo de ASD es bifásico: a la edad de 6-7 años y a la edad de 13-20 años; podrían ser fechas para aplicar el instrumento de cribado. Para los adultos, parece apropiado aplicar el cribado en la consulta anual rutinaria.

La aplicación de MSK añadió un tiempo de unos 15 min (5 para la historia y 10 para la exploración) a la visita médica. Dependiendo de las circunstancias de cada paciente y clínica, la frecuencia de aplicación podría retardarse, y omitirse algunos de los ítems.

Conclusión

La artritis inflamatoria es una importante patología a considerar dentro de la atención médica global a las personas con SD, con especial cuidado en la edad pediátrica pero también en la adulta. Si no se diagnostica a tiempo, se hace agresiva y debilitante. Ciertamente es menos frecuente que otras comorbilidades, pero la sencillez del instrumento de cribado DS-MSK permite aplicarlo en el debido tiempo y con la debida frecuencia, lo que favorecerá el diagnóstico de casos nuevos de artritis. El estudio ha comprobado la utilidad del instrumento de cribado DS-MSK y la importancia del cribado rutinario para la artritis del síndrome de Down. La futura investigación habrá de centrarse en simplificar el instrumento que ofrezca especificidad y mejore la sensibilidad.

Comentario de Down21

Es de destacar el esfuerzo con que la comunidad sanitaria está abordando el manejo de los distintos problemas médicos que va detectando en sus reuniones internacionales. La constitución física del niño y el adulto con SD (en este caso la laxitud ligamentosa que entorpece el correcto funcionamiento de los componentes de una articulación y la alteración en la respuesta inflamatoria) propicia la instauración de una artritis inflamatoria que ha de ser prematuramente diagnosticada y tratada. El instrumento aquí analizado parece ser un elemento sencillo y fiable para conseguir una correcta detección del proceso.

Nota del Editor. Este trabajo es un amplio resumen del original en inglés titulado ***The Detection of Down Syndrome Arthritis in Clinical Practice: A Multicenter, International Pilot and Feasibility Study of a Down Syndrome-Specific Musculoskeletal Screening Tool***, que fue publicado en: ***American Journal of Medical Genetics Part A***, 2025; 0:e64290. <https://doi.org/10.1002/ajmq.a.64290>