



ELSEVIER

REVISTA MÉDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd


RESÚMENES

Discapacidad y deterioro cognitivo en la persona con síndrome de Down. Del nacimiento a la vejez

Intellectual disability and cognitive impairment in Down syndrome. From birth to old age

Desarrollo cognitivo, conducta y socialización en la persona con síndrome de Down (SD): fortalezas y debilidades. El niño con SD

Dr. Andrés Nascimento

Neuropediatra del Centro Médico Down de la Fundación Catalana Síndrome de Down (FCSO). Unidad de Patología Neuromuscular del Servicio de Neurología del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona

El desarrollo cognitivo, la conducta y la socialización son el reflejo del complejo proceso de maduración y aprendizaje del cerebro. Este es el órgano más inmaduro en el momento del nacimiento, y es por esto que durante los primeros años de vida el individuo depende de un entorno que le proporcione los cuidados y los estímulos necesarios para conseguir su autonomía y potenciar al máximo sus capacidades. En los primeros 5 años, el niño alcanzará el 85% del perímetro craneal que tendrá en la edad adulta. Este dato pone en evidencia la importancia de los numerosos cambios que ocurren en esta etapa y que sentarán las bases para su futuro.

Debe quedar claro que un exceso de estimulación no mejora ni acelera el desarrollo neurológico, sino al contrario, podría llegar a retrasarlo. Por otra parte, la hipoestimulación tiene un efecto negativo en el proceso madurativo. Los estímulos deben estar adaptados a la etapa del desarrollo en la que se encuentre el niño e inmersos en las actividades de la vida diaria de una forma espontánea y continua; por ejemplo: durante la hora del baño, al vestirle o darle de comer se puede aprovechar para trabajar la

calidad de la atención, el contacto visual y las respuestas imitativas o asociativas.

Cabe destacar la importancia del ambiente familiar durante los primeros años de vida en el desarrollo neurológico de las personas con SD de la misma forma que lo es para niños no SD. Identificar sus fortalezas y debilidades en los ámbitos individual, familiar, escolar y social facilitará la planificación de estrategias que les permitirán alcanzar su máximo potencial.

La orientación y apoyo de las familias por parte de un equipo de profesionales especializados (psicólogos, logopedas y psicopedagogos, entre otros) es fundamental en este proceso.

El adulto con síndrome de Down

Dra. Antonia M. W. Coppus

Epidemióloga y especialista en los Países Bajos en atención a las personas con discapacidad intelectual. Su labor de investigación en la Universidad Erasmus de Rotterdam y la Universidad Radboud de Nimega se centra en la demencia y el envejecimiento de las personas con síndrome de Down

Gracias a los avances en la atención y el tratamiento médico, se ha producido un aumento constante de la calidad y la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down (SD). Se desconoce si el aumento de la longevidad supondrá también un retraso de la aparición de las enfermedades relacionadas con la edad.

Metodología: Para un estudio prospectivo longitudinal sobre el SD se construyó una cohorte compuesta por

pacientes de un consultorio médico para adultos con SD que ofrece un programa de vigilancia de salud anual multidisciplinario. Desde el inicio del proyecto han accedido a participar en el estudio 150 pacientes. Entre 2007 y 2015 los participantes han realizado visitas anuales al centro, con un seguimiento medio de unos 5 años (0,1-8,4 años).

Resultados: Se han identificado los problemas de salud más frecuentes, así como algunos factores de riesgo asociados a la demencia o a una mayor gravedad de esta. Se observa una discrepancia entre las afecciones de las categorías de edad más jóvenes y las de mayor edad.

Conclusión: El envejecimiento acelerado y el mayor riesgo de enfermedad de Alzheimer son característicos de las personas con SD; es importante conocer los factores que contribuyen a tales riesgos.

El envejecimiento en la persona con síndrome de Down

Dra. Anne-Sophie Rebillat

Doctora en Salud Pública y Geriatria. Instituto Jérôme Lejeune de Paris

La esperanza de vida de las personas con discapacidad intelectual ha aumentado considerablemente en las últimas décadas. Así mismo, los problemas de salud, con sus derivaciones psicológicas y sociales, también aumentan de frecuencia con la edad. La prevalencia de las demencias es elevada entre esta población, en particular entre los adultos con trisomía 21. Resulta indispensable conocer sus comorbilidades específicas y adaptar la atención que se les ofrece en cada caso para mantener su calidad de vida y bienestar. Los trastornos más frecuentes vinculados a la edad avanzada son el hipotiroidismo, la obesidad, la epilepsia, la apnea del sueño, los déficits sensoriales y la demencia. A menudo se diagnostican y tratan tarde, en general aisladamente, sin prestarles una atención integral, lo que crea discapacidades sobrevenidas. El entorno que educa y atiende a estos pacientes debe estar formado para reconocer sus síntomas, que a menudo se manifiestan en forma de trastornos psicoconductuales. La atención a estos pacientes exige una evaluación de referencia de su discapacidad intelectual en la edad adulta, un seguimiento médico adaptado con regularidad de visitas para prevenir, detectar y tratar sus comorbilidades, una formación, y un acompañamiento del entorno familiar y educativo.

El síndrome de Down y la enfermedad de Alzheimer

Dr. Rafael Blesa

Creador de la Unidad de Memoria del Hospital Clínico y del programa PICOGEN. Director del Servicio de Neurología del Hospital de la Santa Creu y Sant Pau de Barcelona. Miembro del Comité Médico Científico del Alzheimer Disease International y Presidente de la Conferencia Nacional Alzheimer de Barcelona

El síndrome de Down (SD) consta dentro de las causas genéticas de la enfermedad de Alzheimer (EA), según los criterios diagnósticos elaborados por la IWG (2014). La esperanza de vida de los SD ha experimentado un incremento exponencial en los últimos 30 años, de forma que actualmente un 30% son mayores de 40 años. Los síntomas de demencia en el SD suelen aparecer en la cuarta década, llegando a afectar al 80% a los 60 años de edad, iniciándose con fallos de memoria, dificultades en el lenguaje y cambios en personalidad y conducta. También aparecen crisis epilépticas, trastornos del sueño y alteración de la marcha. Los SD son portadores de una copia adicional del gen de la PPA, que ocasiona un depósito anormal de beta-amiloide cerebral, siendo el principal condicionante del desarrollo del SD-EA. También pueden jugar un papel patogénico otros polimorfismos de genes relacionados con el Alzheimer de inicio tardío (APOE ϵ 4, PICALM, SORL1) acelerando el proceso de la SD-EA y la edad de inicio de los síntomas. Otros genes implicados en el neurodesarrollo y la función neuronal, como el DYRK1A, pueden colaborar en el proceso neurodegenerativo en el SD-EA. La trisomía 21 condiciona otras alteraciones que directa o indirectamente pueden contribuir al SD-EA, como la alteración en el metabolismo del colesterol y la disfunción de los mecanismos inmunológicos. El SD-EA constituye una variante de EA de inicio muy temprano con una carga social y familiar brutal, dada la imbricación de la discapacidad y la demencia, que aflora ahora como una pandemia, coincidiendo con el envejecimiento de la generación del «baby boom» y una prevalencia del 80% de SD-EA. Es un modelo de EA genética, de origen amiloideo, que incisivamente anticipa la patología y los síntomas. Constituye un acicate para la investigación de los mecanismos patogénicos de la EA el papel de los biomarcadores en el diagnóstico y en la evaluación del efecto de las alternativas terapéuticas, muy especialmente en las etapas preclínicas, sobre todo de los tratamientos encaminados a evitar el depósito de beta-amiloide a nivel cerebral. El SD debe enfocarse dentro de un plan de salud integral. A partir de ahora, nos obliga indefectiblemente a enfocar las necesidades sociales que plantea el SD-EA en cada una de las fases de la enfermedad, que siempre se sumarán a los recursos sociosanitarios que habitualmente estas personas y sus familias se ven obligadas a utilizar desde la primera infancia.

El síndrome de Down: una visión personal y científica

Dr. Jesús Flórez Beledo

Doctor en Medicina y Cirugía y Farmacología. Universidad de Cantabria. Director del portal www.down21.org, y las revistas Revista Síndrome de Down, Revista Virtual Canal Down21 y Síndrome de Down: Vida Adulta

La presencia del síndrome de Down en nuestro mundo es inseparable de la realidad biológica de la especie humana, que está marcada indefectiblemente por su fragilidad intrínseca. Fragilidad y dignidad conforman un todo; son 2 cualidades tan íntimamente unidas que ninguna consecuencia derivada de la fragilidad humana resta un ápice a su

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/919489>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/919489>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)