

## Adultos con síndrome de Down: Su salud hoy y su futuro mañana

Jose C. Florez, MD, PhD  
Massachusetts General Hospital  
Broad Institute  
Harvard Medical School

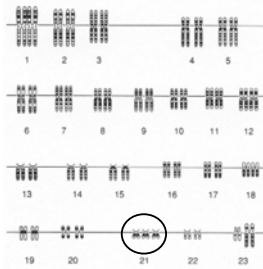


## Esquema

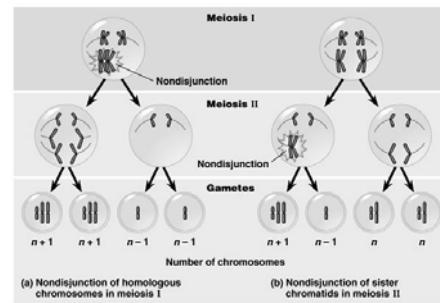
- Qué es el síndrome de Down
- La salud en la infancia
- La salud en la edad adulta
- Para preparar un futuro mejor



## La trisomía 21



## La no-disyunción



## El fenotipo

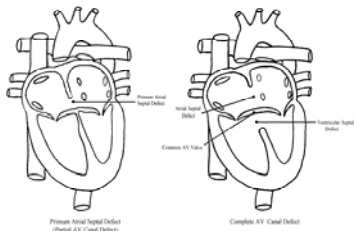
- Estatura baja
- Rasgos faciales "típicos"
- Retraso mental
- Hipotonía
- Dedos cortos
- Propensidad a ciertas enfermedades
- Susceptibilidad a la infección
- Fertilidad disminuída
- Tolerancia al dolor
- Disposición agradable
- Gran corazón
- Bondad
- Amabilidad
- Tenacidad
- Satisfacción fácil
- Talento musical
- Gusto por la diversión
- Lealtad
- Felicidad con sus logros

## Enfermedades congénitas

- Cardiopatía congénita
  - Defectos en los tabiques
  - Presentes en 30-60%
  - Requieren cirugía
- Enfermedades gastrointestinales
  - Atresia duodenal
  - Estenosis del píloro
  - Enfermedad de Hirschprung
  - Estreñimiento
  - Reflujo



## Cardiopatía congénita



Dibujos por John Lane MD

## Enfermedades de la infancia

- Leucemia
- Estrabismo, cataratas, keratocono
- Enfermedades respiratorias
- Pérdida de la audición (sensorineural o de conducción)
- Inestabilidad atloaxoidea
- Enfermedad celíaca
- Hipotiroidismo



## Enfermedades de la edad adulta

- Hipotiroidismo
- Enfermedad celíaca
- Obesidad
- Apnea obstructiva del sueño
- Complicaciones de
  - Cardiopatía congénita
  - Inestabilidad atloaxoidea
- Dificultades con la conducta
- Enfermedad de Alzheimer



## ¿Protegidos?

- Incidencia reducida de arteriosclerosis (enfermedad coronaria o cerebrovascular)
- ¿Menos cáncer?
- Adicciones
- Violencia



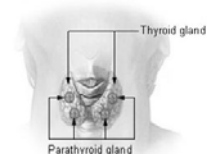
## Enfermedad celíaca

- Enteropatía sensible al gluten (el contacto con el gluten del trigo daña al tejido intestinal)
- Puede causar poca ganancia de peso debida a la malabsorción, o ser asintomática
- Análisis de sangre: Inmunoglobulina A total, transglutaminasa, anticuerpos antiendomiso
- Diagnóstico definitivo: biopsia del duodeno
- Tratamiento: dieta sin gluten

## Hipotiroidismo adquirido

- Puede presentarse con ganancia de peso, estreñimiento, o cambios en la piel, pero a menudo es asintomático
- Origen autoinmune
- Rastreo a los 6 meses de edad y luego anualmente, con análisis de TSH y T4 libre
- La TSH es el mensaje del cerebro para que la tiroides manufacture la hormona tiroidea activa (tiroxina o T4 libre)
- El hipotiroidismo se trata fácilmente con medicación oral diaria

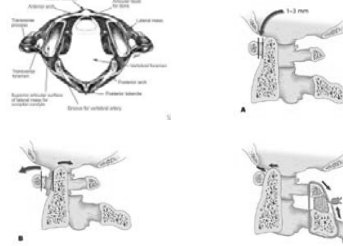
Thyroid and Parathyroid Glands



## Inestabilidad atloaxoidea

- La inestabilidad atloaxoidea es un aumento en la movilidad que existe entre la primera y segunda vértebras cervicales, que puede causar daño en la médula espinal (laxitud ligamentosa)
- Los síntomas incluyen dolor en el cuello, torticolis, debilidad, trastornos en la marcha, o alteraciones en la función urinaria y defecatoria
- Ocurre aproximadamente en el 14% de las personas con síndrome de Down; la mayoría no tienen síntomas
- Se diagnostica con radiografías cervicales a los 3 años de edad

## Inestabilidad atloaxoidea



de images.MD online

## Apnea del sueño obstructiva

- Se puede presentar como ronquidos, pausas en la respiración, sueño inquieto, dormir en posiciones poco comunes o somnolencia durante el día
- Puede confirmarse mediante un estudio del sueño
- Los tratamientos pueden incluir CPAP o cirugía
- La pérdida de peso puede mejorar los síntomas

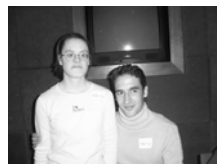
## Obesidad

1. ↓ metabolismo
2. ↑ ingestión de calorías
3. ↓ gasto de calorías



## Controlar la obesidad:el médico

- Descartar causas reversibles (p.ej. el hipotiroidismo)
- Descartar la inestabilidad atloaxoidea
- Soportes ortóticos
- Asesoramiento dietético



## Controlar la obesidad: las comidas

- Pesarse regularmente para aumentar la auto-responsabilidad
- Alimentos saludables
- No comer fuera de hora
- Porciones pequeñas
- No utilizar las golosinas o la comida como premio
- Vigilar el dinero que tienen disponible
- Preparar los almuerzos
- Incluir a los demás adultos con los que se relacionan (maestros, supervisores, padres de sus amigos, los hermanos)

## Controlar la obesidad: el ejercicio

---

- Incluir el ejercicio como parte de su rutina
- Hacer que el ejercicio sea divertido (aerobics, la danza o baile, artes marciales, la natación; con amigos y compañeros)
- Variedad y consistencia
- Apropiado para las habilidades de su hijo-a
- Planes para el invierno
- Relacionarlo con una actividad cronometrada
- Atajar un estilo de vida sedentario



## Alteraciones en la conducta

---

- No todo es la enfermedad de Alzheimer
- Considerar factores estresantes sociales (la adolescencia, la soledad, el trabajo, la pérdida de un ser querido)
- Depresión
- Hipotiroidismo
- Pérdida sensorial (auditiva o visual)
- Apnea del sueño obstructiva
- Cuidado con la sobremedicación



## Calidad de vida

---

- Lectura
- Comunicación
- Vigilar los sentidos
- Relaciones sociales
- Comportamiento en público
- Seguridad
- Felicidad con su propio ser



## Temas de salud para sus proveedores

---

- Cuidado médico rutinario
- Temas específicos al síndrome de Down
- Estrategia multidisciplinar



## La "MGH Down Syndrome Clinic for Adults and Adolescents"

---

- Controles de adultos
- Temas de síndrome de Down
- Cuidado global
- Entrada a otros especialistas del MGH
- Seguimiento longitudinal
- Participación en proyectos de investigación



## Recursos

---

- Health Care Guidelines for Individuals with Down Syndrome  
Down Syndrome Medical Interest Group  
[www.denison.edu/dsq/health99.shtml](http://www.denison.edu/dsq/health99.shtml)
- Health Supervision for Children with Down Syndrome  
American Academy of Pediatrics  
[www.aap.org](http://www.aap.org)

## Recursos

---

- Información sobre el cuidado de adultos  
[www.advocatehealth.com/adultdown](http://www.advocatehealth.com/adultdown)
- Información general  
[www.ndscenter.org](http://www.ndscenter.org)  
[www.ds-health.com](http://www.ds-health.com)
- Información en español  
[www.down21.org](http://www.down21.org)

## Gracias

---

