

Reconociendo la Salud Mental en Personas con Síndrome de Down

Ruth Brown, PhD
3 de Marzo del 2026





<https://hope.lab.vcu.edu>

A cerca de mí:

Psicóloga clínica

- Desarrollo de evaluaciones psicométricas
- Estrés y trauma
- Investigación en tratamientos y sus resultados

Virginia Institute for Psychiatric and Behavioral Genetics



Las personas con Síndrome de Down presentan tasas elevadas y disparidad en Salud Mental

- **Ansiedad**
- **Depresión**
 - Depresión con Psicosis
- **Trastorno de Regresión del Síndrome de Down (DSRD)**
- **Catatonia**

Prevalence of Mental Health Conditions Among 6078 Individuals With Down Syndrome in the United States

Anne Rivelli, MA, MPH,^{1,2} Veronica Fitzpatrick, DrPH,^{1,2} Sagar Chaudhari, MA,³ Laura Chicoine, BA,^{1,4} Gengjie Jia, PhD,⁵ Andrey Rzhetsky, PhD,⁵ Brian Chicoine, MD^{1,4}

¹Advocate Aurora Health, Downers Grove, IL; ²Advocate Children's Hospital, Downers Grove, IL; ³Medical School, Rosalind Franklin University of Medicine and Science, North Chicago, IL; ⁴University of Illinois at Chicago, Chicago, IL; ⁵University of Chicago, Chicago, IL

Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities
Volume 15 Number 2 pp 173-180 June 2016
doi: 10.1111/jpp.12115

Psychiatric Conditions Prevalent Among Adults With Down Syndrome

Marc J. Tasse¹, Patricia Navas Macho², Susan M. Havercamp³, Betsy A. Benson⁴, Dawn C. Allain⁵, Kandamuruga Manickam⁶, and Suzanne Davis⁷
¹Nisonger Center, Ohio State University, Columbus, OH, USA; ²University of Salamanca, Salamanca, Spain; and ³Wexner Medical Center, Columbus, OH, USA

DOI: 10.1002/ajmg.c.32072

RESEARCH ARTICLE

AMERICAN JOURNAL OF
medical genetics
WILEY

Co-occurring conditions in Down syndrome: Findings from a clinical database

Nicole T. Baumer^{1,2,3} | Margaret A. Hojlo¹ | Katherine G. Pawlowski¹ |
Anna L. Milliken¹ | Angela M. Lombardo¹ | Sabrina Sargado^{1,3} |
Cara Soccorso^{1,3} | Emily J. Davidson^{1,3,4} | William J. Barbaresi^{1,3}

frontiers | Frontiers in Neurology

ORIGINAL RESEARCH
published: 15 July 2022
doi: 10.3389/fneur.2022.940175

Assessment and Diagnosis of Down Syndrome Regression Disorder: International Expert Consensus

OPEN ACCESS

Edited by:
Xintong Ge,
Tianjin Medical University General
Hospital, China
Reviewed by:

Jonathan D. Santoro^{1,2*}, Lina Patel³, Ryan Kammeyer⁴, Robyn A. Filipink⁵,
Grace Y. Gombolay⁶, Kathleen M. Cardinale⁷, Diego Real de Asua⁸, Shahid Zaman⁹,
Stephanie L. Santoro¹⁰, Sammer M. Marzouk¹⁰, Mellad Khoshnood¹¹, Benjamin N. Vogel¹²,
Runi Tanna¹³, Dania Pagarkar¹⁴, Sofia Dhanani¹⁵, Maria del Carmen Ortega¹⁶,
Rebecca Partridge¹⁷, Maria A. Stanley¹⁸, Jessica S. Sanders¹⁴, Alison Christy¹⁹,
Elise M. Sannar^{2,16}, Ruth Brown¹⁷, Andrew A. McCormick⁸, Heather Van Mater¹⁸,
Cathy Franklin¹⁰, Gordon Worley²⁰, Eileen A. Quinn²¹, George T. Capone^{22,23},
Brian Chicoine²⁴, Brian G. Skotko^{15,25} and Michael S. Rafii^{2,26}

DOI: 10.1002/ajmg.a.62922

ORIGINAL ARTICLE

AMERICAN JOURNAL OF
medical genetics
WILEY

Unexplained regression in Down syndrome: Management of 51 patients in an international patient database

Stephanie L. Santoro^{1,2} | Nicole T. Baumer^{3,4} | Michelle Cornacchia⁵ |
Catherine Franklin⁶ | Sarah J. Hart⁷ | Kelsey Haugen¹ | Margaret A. Hojlo⁴ |
Nora Horick⁸ | Priya S. Kishnani⁷ | Kavita Krell¹ | Andrew McCormick⁹ |
Anna L. Milliken⁴ | Nicolas M. Oreskovic^{1,2} | Katherine G. Pawlowski⁴ |
Sabrina Sargado^{2,4} | Amy Torres¹ | Diletta Valentini¹⁰ | Kishore Vellody⁹ |
Brian G. Skotko^{1,2}



Recociendo Alteraciones Comunes de Salud Mental en Personas con Síndrome de Down

Fobias Específicas

¿Qué es una Fobia específica?

- Miedo intenso a un objeto o situación específica (ej. perros, tormentas, doctores)
- El miedo es desproporcionado en relación al riesgo real

¿Cómo se manifestaría en el Síndrome de Down?

- Evitar ciertos lugares, personas o actividades
- Berrinches o paralizarse cuando se enfrentan al objeto temido
- Dificultad para explicar el miedo verbalmente, el miedo se demuestra a través del comportamiento

Fobia Social (Trastorno de Ansiedad Social)

¿Qué es Ansiedad Social?

- Miedo Intenso a ser juzgado o avergonzado en situaciones sociales

¿Cómo se manifestaría en el Síndrome de Down?

- Negándose a participar en actividades grupales o eventos escolares
- Aferrados a adultos conocidos, rechazo a los compañeros o pares
- Bloquearse estando en público o en situaciones sociales

Trastorno Generalizado de Ansiedad

¿Qué es el Trastorno Generalizado de Ansiedad?

- Preocupación excesiva por muchas cosas (escuela, salud, familia) casi todos los días, por al menos 6 meses
- La preocupación es difícil de controlar
- La persona parece intranquila, fácilmente cansada, irritable.
- Dificultad para concentrarse o mente en blanco
- Tensión muscular
- Dificultad para dormir (que no se debe a apnea)

¿Cómo se manifestaría en el Síndrome de Down?

- Preguntas repetitivas y persistentes sobre rutinas o seguridad
- Buscan aprobación constantemente
- Síntomas físicos: dolor de estómago, dolor de cabeza
- Pueden lucir irritables o inquietos

Trastorno Obsesivo Compulsivo (TOC)

¿Qué es el Trastorno Obsesivo Compulsivo?

- Pensamientos repetitivos no deseados (obsesiones)
- Comportamientos repetitivos (compulsiones) que se realizan para disminuir la ansiedad
- Estos pensamientos y comportamientos consumen tiempo (más de 1 hr/día) y/o causan irrupciones o problemas en la vida diaria

¿Cómo se manifestaría en el Síndrome de Down?

- Repitiendo las acciones (revisando puertas, acomodando cosas)
- Lentitud obsesiva porque las cosas tienen que estar "perfectamente bien"
- Insistencia en seguir las rutinas o hacer siempre lo mismo
- Presentar agitación si se interrumpe algún ritual
- Puede confundirse con "rigidez o inflexibilidad" más que guiado por ansiedad

Retos Diagnósticos

- Dificultad para evaluar pensamientos obsesivos si la comunicación verbal es limitada
- Dificultad para determinar si los pensamientos o compulsiones son angustiantes

Trastorno de Estrés Postraumático

¿Qué es el Trastorno de Estrés Postraumático?

- Condición mental detonada por haber experimentado o sido testigo de un evento aterrador
- Se caracteriza por recuerdos intrusivos, rechazo y reacciones físicas exageradas
- Involucra una respuesta al estrés “atorada” en la que el cerebro se mantiene en modalidad de ataque o huida

¿Cómo se manifestaría en el Síndrome de Down?

- Diálogo interno externalizado de forma constante sobre el evento o recrear los eventos
- Agresión, explosividad, conductas autolesivas.
- Deterioro de las habilidades adaptativas, especialmente después de algún abuso, predominantemente en Discapacidad Intelectual severa
- Otras conductas como desobediencia a las reglas, aislamiento social, problemas de sueño
- Respuestas con sobresaltos constantes o sobrecarga sensorial o sensibilidad exaltada
- Evitación y recreación de la experiencia traumática (ej., flashbacks) pueden confundirse con psicosis

Depresión

¿Qué es la Depresión?

- Es un trastorno del ánimo, que produce sentimientos persistentes de tristeza y falta de interés
- Involucra síntomas físicos como disrupción en el sueño, fatiga y cambios en el apetito

¿Cómo se manifestaría en el Síndrome de Down?

- Pérdida de habilidades de autocuidado y habilidades sociales anteriormente dominadas
- Moverse o hablar significativamente más lento de lo habitual
- Aumento muy notorio en el diálogo interno externalizado (hablar solo) y/o cambios significativos en el tono de este diálogo interno
- Aparición de accidentes urinarios o cambios extremos en el patrón del sueño
- Necedad, agitación, discutir a todo en lugar de parecer triste

Trastorno de Regresión del Síndrome de Down (DSRD) / Catatonia

¿Qué es el Trastorno de Regresión del Síndrome de Down?

- Pérdida súbita o subaguda de habilidades previamente adquiridas, incluyendo comunicación, control de esfínteres, actividades de la vida diaria

¿Qué es la Catatonia?

- Es un síndrome neuropsiquiátrico caracterizado por cambios motores y conductuales
- Puede incluir estar “congelado” (estupor) o presentar movimientos excesivos, sin sentido (excitación)

Ambos pueden ser causados o acompañados por múltiples enfermedades de origen médico y/o psiquiátricos

Algunos Síntomas Frecuentemente se Pasan por Alto

Enmascaramiento Diagnóstico

- Algún diagnóstico “enmascara” a otro diagnóstico
- “Es el síndrome de Down”

Complicaciones Médicas

- Apnea del sueño
- Tiroides
- Enfermedad de Alzheimer

Diferente Presentación de los Síntomas

- Diferencias en la forma de comunicarse
- Diferencias cognitivas

Hay pocas Herramientas que ayuden a los Médicos a hacer Diagnósticos Precisos



NIH K08 Premio para Desarrollo de Carrera Profesional

- 127 niños, padres, o autodefensores con síndrome de Down y síndrome de Down por mosaicismo.
 - 62 con SD por mosaico, 53 con Trisomía 21 (12 no se sabe)
 - Reclutados a través de organizaciones de síndrome de Down y el registro **NIH DS-Connect®**
- Edades 12-45 años

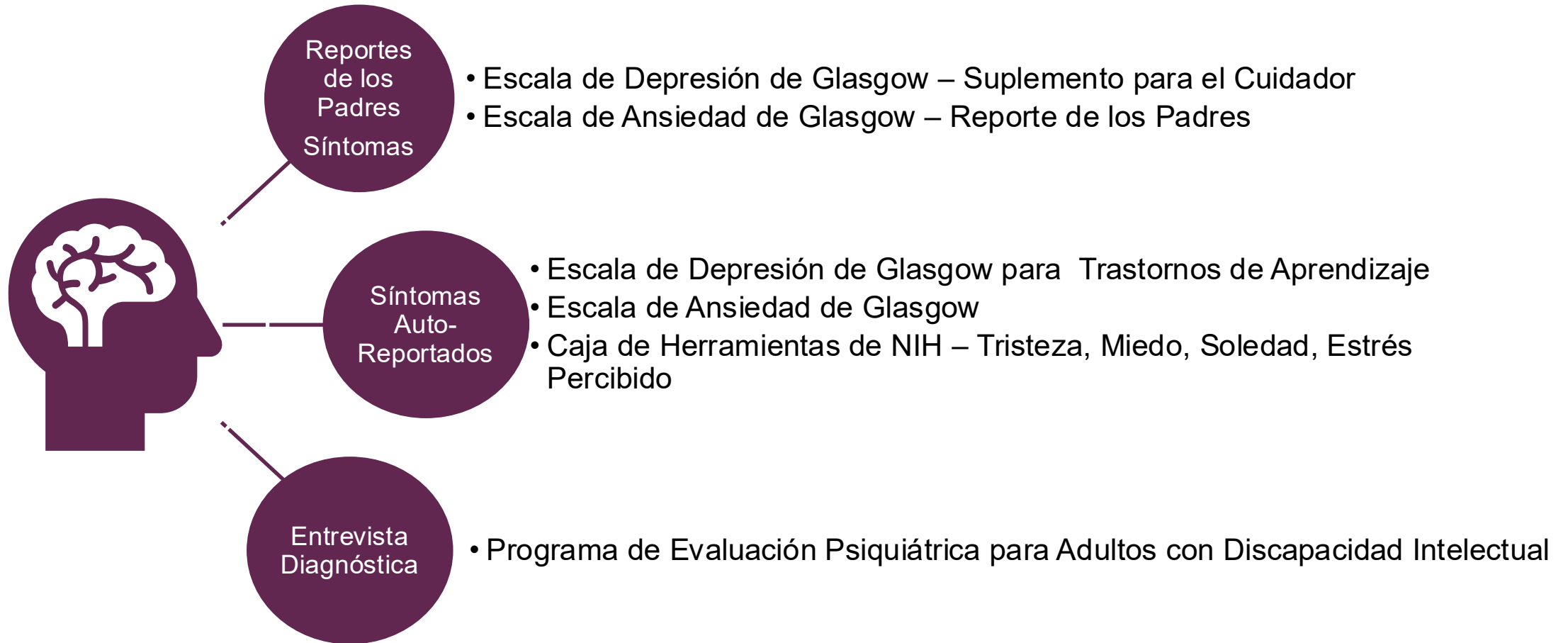
Objetivos Principales del estudio LEAF

¿Son los instrumentos de tamizaje y diagnóstico válidos para su uso con personas con síndrome de Down?

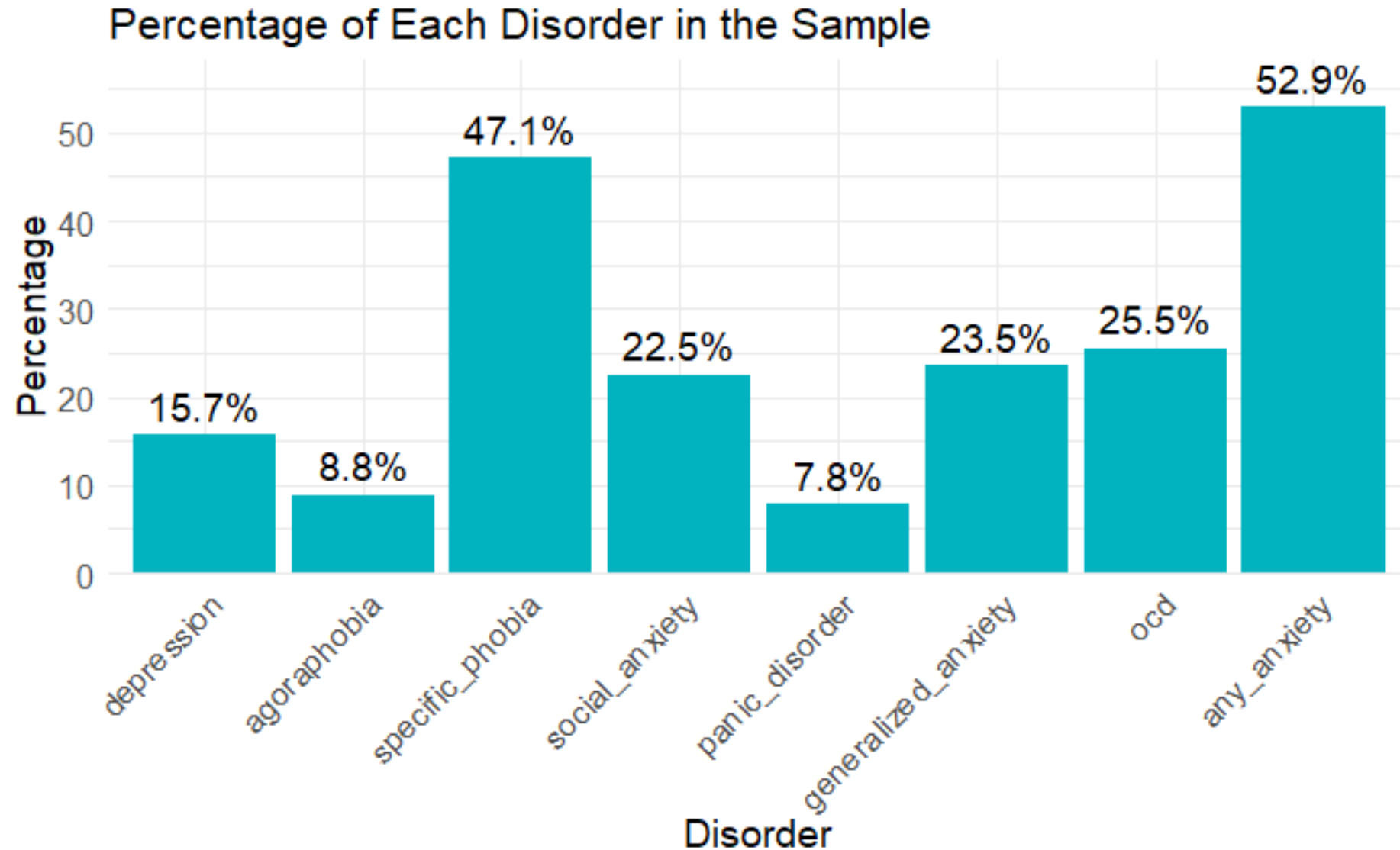
¿Cuál es la prevalencia de depresión y ansiedad en la población con síndrome de Down?

¿Qué papel juegan las experiencias de vida estresantes en la salud mental de las personas con síndrome de Down?

¿Cómo medimos o evaluamos la Salud Mental?



Participantes que cumplieron los criterios diagnósticos para ansiedad o depresión

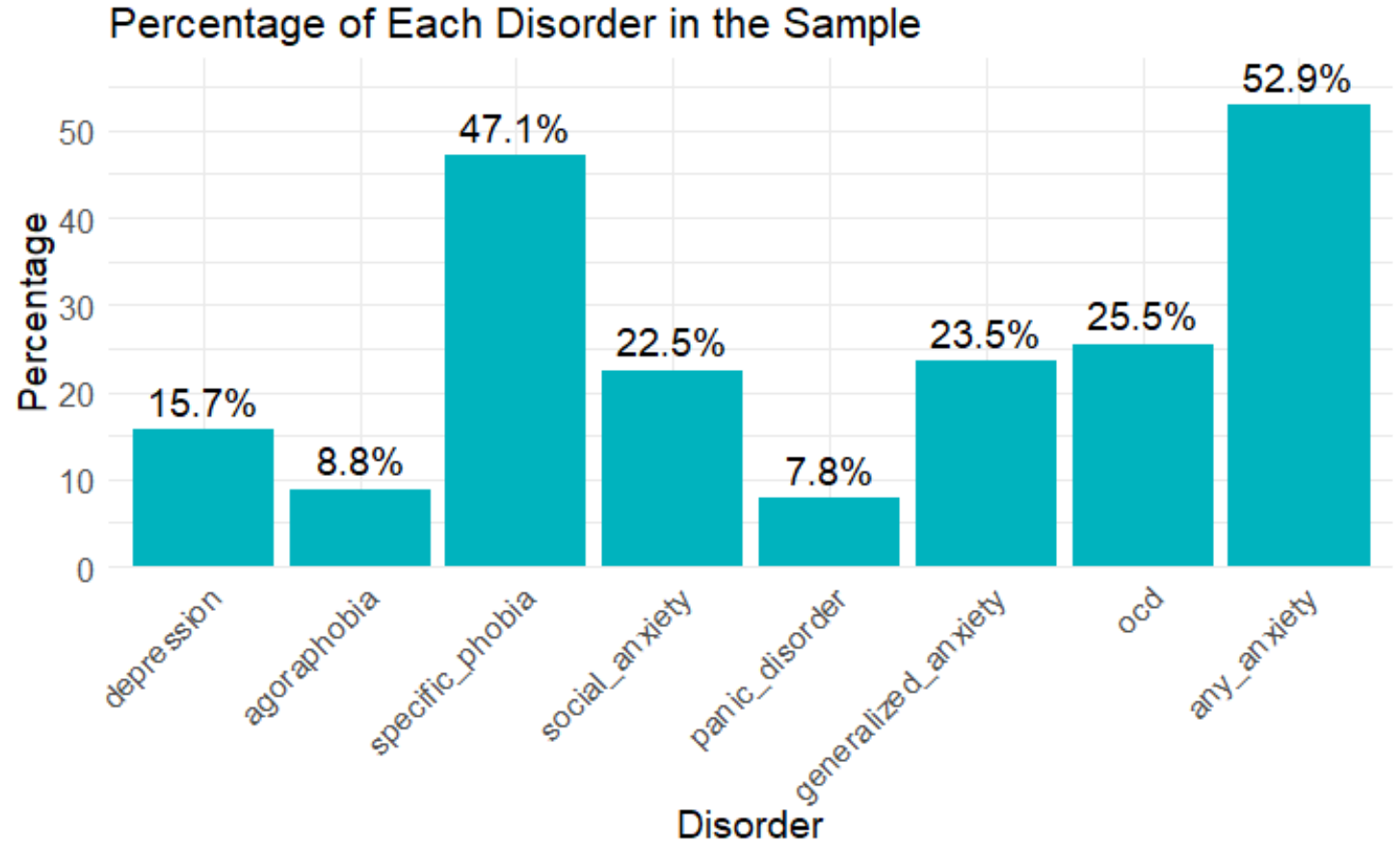


Participantes que cumplieron los criterios diagnósticos para ansiedad o depresión



Solo el 31.2% de las personas que cumplieron con los criterios para depresión, reportaban un diagnóstico previo de depresión.

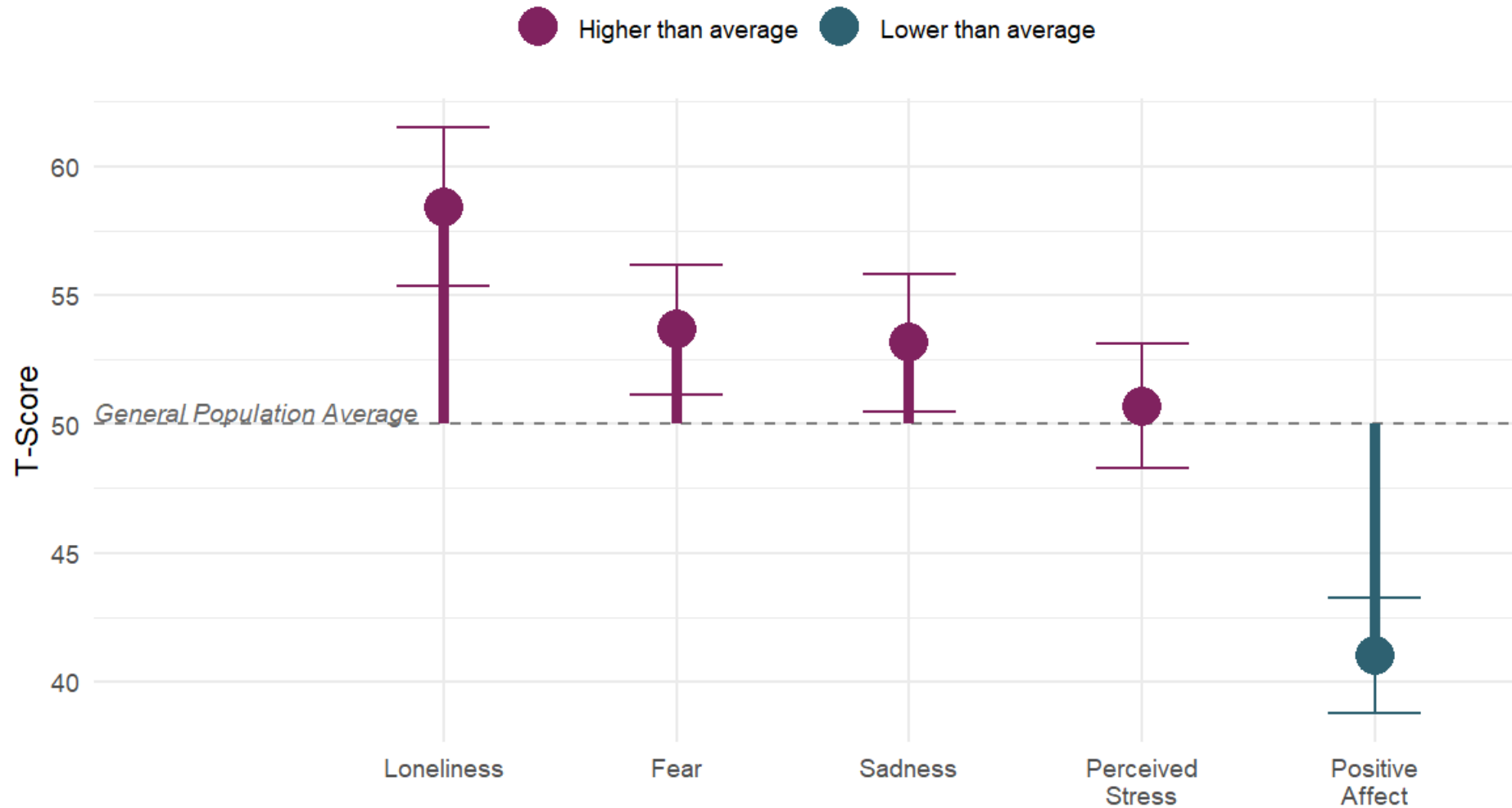
Y solo el 31.4% de las personas que cumplieron los criterios para trastorno de ansiedad, reportaban un diagnóstico previo de ansiedad.



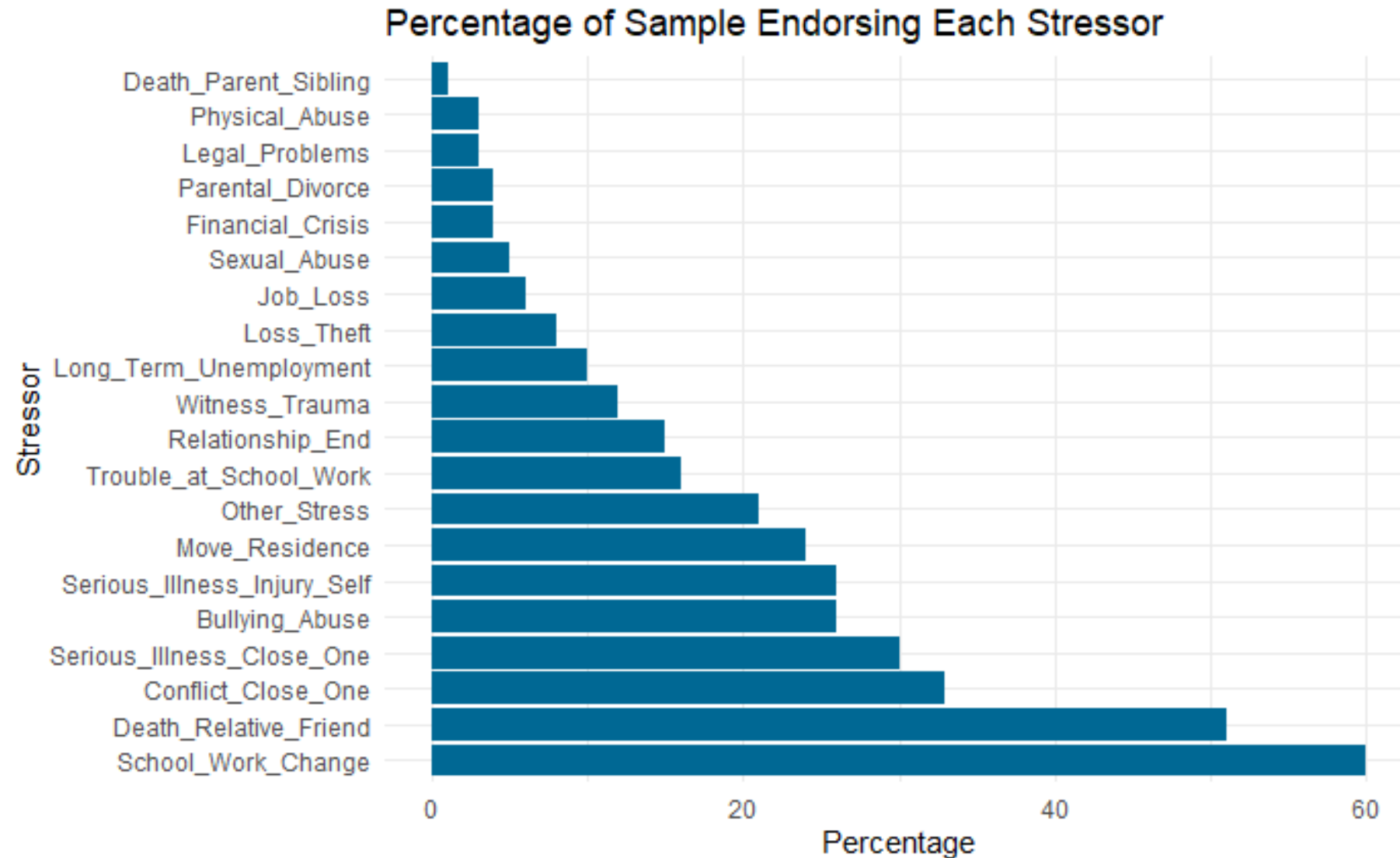
¿Cómo se comparan los síntomas con personas sin síndrome de Down?

Emotional Well-Being in Adults with Down Syndrome

Mean T-scores vs. general population norm (T = 50)



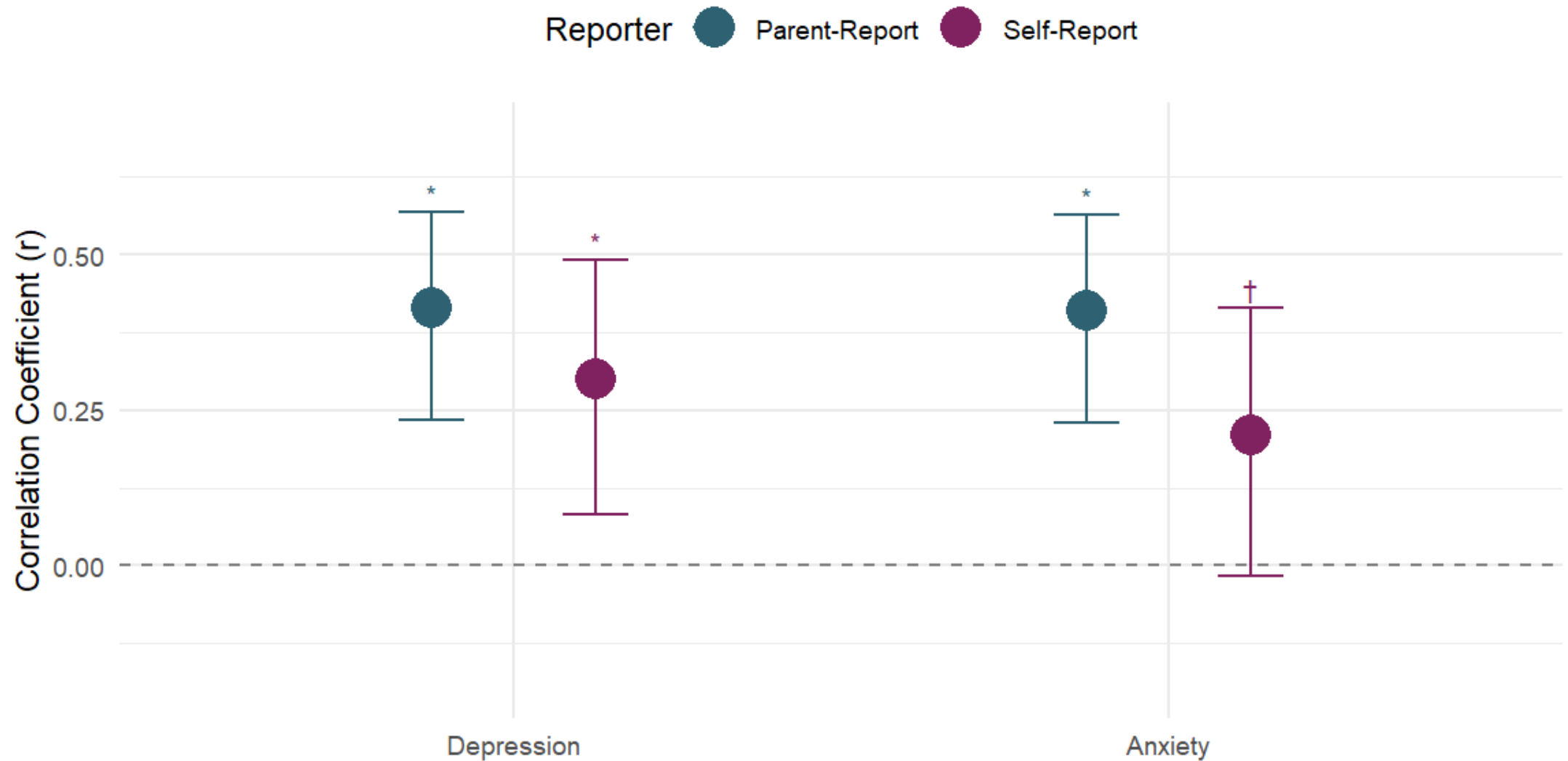
Experiencias de Vida Estresantes en los últimos 2 años



Stressful Life Events and Mental Health Symptoms

Correlation with total stressful life events (SLE)

* $p < 0.05$, † $p < 0.1$



The background features a large yellow area on the left and a dark blue area on the right. A large orange triangle is positioned in the center, pointing downwards, overlapping both the yellow and blue areas.

Nuevo Estudio en Trastorno de Regresión del Síndrome de Down

Trastorno de Regresión del Síndrome de Down (DSRD)

- Reconocido por primera vez hace más de 20 años
- El DSRD se asocia con un deterioro rápido de las funciones cognitivas y adaptativas, del ánimo con o sin catatonia, que puede persistir por años sin no recibe tratamiento oportuno
- Genera un impacto significativo en los padres/cuidadores
- La recuperación completa es rara



DOWN SYNDROME REGRESSION DISORDER

"I think people just might have a bias that, well, this person already has a disability, so it's not as important."

— Dr. Eileen Quinn, Sara Smythe's mother
via The Washington Post

Retos Actuales

Entendiendo el DSRD

El Trastorno de Regresión del Síndrome de Down (DSRD) es probablemente subdiagnosticado debido al enmascaramiento diagnóstico... Los padres enfrentan obstáculos en el diagnóstico, ya que el personal de salud frecuentemente alega que simplemente es parte del síndrome de Down, a pesar de la presentación aguda de los síntomas.

Dificultad es para llegar al Diagnóstico

Frecuentemente, los padres reportan dificultades para convencer a los médicos familiares a reconocer los síntomas del DSRD, lo cual desencadena en dificultad para obtener una referencia para evaluación por especialistas.

Ausencia de Estudios Diagnósticos Específicos

El sub-diagnóstico del DSRD se agudiza por la falta de estudios diagnósticos específicos para esta condición. Todavía hay poco conocimiento y comprensión sobre el DSRD.

Síntomas del DSRD descritos en la literatura

1. Altered mental status or behavioral dysregulation
<i>Anorexia/hyperphagia; confusion/disorientation; inappropriate laughter; encephalopathy</i>
2. Cognitive decline
<i>Apathy; abulia and/or avolition; acute memory impairment</i>
3. Developmental regression
<i>Social withdrawal; loss of acquired milestones; inability to perform activities of daily living; stereotypy; rigidity around routine changes; decreased eye contact</i>
4. New focal neurologic deficits and/or seizure
5. Insomnia or circadian rhythm disruption
6. Language deficits
<i>Expressive/receptive aphasia; global aphasia; whispered speech</i>
7. Movement disorder (excluding tics) *
<i>Catatonia; bradykinesia; freezing; gait disturbance</i>
8. Psychiatric symptoms
<i>Anxiety; delusions/hallucinations; derealization/depersonalization; obsessive compulsive tendencies; aggression, agitation</i>
<i>Note: Onset of new symptoms over a period of <12 weeks. *Requires presence of movement disorder. 3-5 symptom clusters indicate "possible" DSRD. 6+ symptom clusters indicate "probable DSRD". Symptoms cannot be accounted for by another medical or psychiatric condition.</i>

Assessment and Diagnosis of Down Syndrome Regression Disorder: International Expert Consensus

Jonathan D. Santoro^{1,2*}, Lina Patel³, Ryan Kammeyer⁴, Robyn A. Filipink⁵, Grace Y. Gombolay⁶, Kathleen M. Cardinale⁷, Diego Real de Asua⁸, Shahid Zaman⁹, Stephanie L. Santoro¹⁰, Sammer M. Marzouk¹⁰, Mellad Khoshnood¹, Benjamin N. Vogel², Runi Tanna², Dania Pagarkar², Sofia Dhanani², Maria del Carmen Ortega¹¹, Rebecca Partridge¹², Maria A. Stanley¹³, Jessica S. Sanders¹⁴, Alison Christy¹⁵, Elise M. Sannar^{3,16}, Ruth Brown¹⁷, Andrew A. McCormick⁵, Heather Van Mater¹⁸, Cathy Franklin¹⁹, Gordon Worley²⁰, Eileen A. Quinn²¹, George T. Capone^{22,23}, Brian Chicoine²⁴, Brian G. Skotko^{10,25} and Michael S. Rafii^{2,26}

Diagnósticos de Exclusión

Valoraciones (para la exclusión):

- **Resonancia Magnética**
- **Análisis de sangre**
- **Análisis de orina**
- **Punción Lumbar**
- **Electroencefalograma**
- **Exámenes Genéticos y Metabólicos**
- **Polisomnografía**

Puede costar \$11,000+
(FairHealthConsumer.org)

¡Necesitamos métodos rápidos y confiables para diagnosticar el DSRD!

Desarrollo de la Escala de Valoración del Trastorno de Regresión del Síndrome de Down



Financiado a través de los Institutos Nacionales de Salud y el INCLUDE Project para el Síndrome de Down

1. Desarrollo y evaluación de un cuestionario de tamizaje para DSRD.
2. ¿Qué tan bien distingue entre personas con y sin DSRD?
3. **Objetivos a Explorar:**
 - a. ¿Podemos identificar factores de riesgo para DSRD, como estrés en etapas tempranas de la vida, estrés en momentos recientes, condiciones de salud concurrentes, etc.?

Objetivo: Instrumento para ser contestado por los pacientes, de poca dificultad, para realizar la determinación fenotípica en genética psiquiátrica.

Colaboradores



Ruth Brown, PhD

VCU, VIPBG



Ananda Amstadter, PhD

VCU, VIPBG



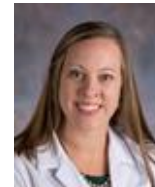
Michael Broda, PhD

VCU, School of Education



Jonathan Santoro, MD

Children's Hospital Los Angeles



Stephanie Santoro, MD

Massachusetts General Hospital



Brian Skotko, MD

Massachusetts General Hospital

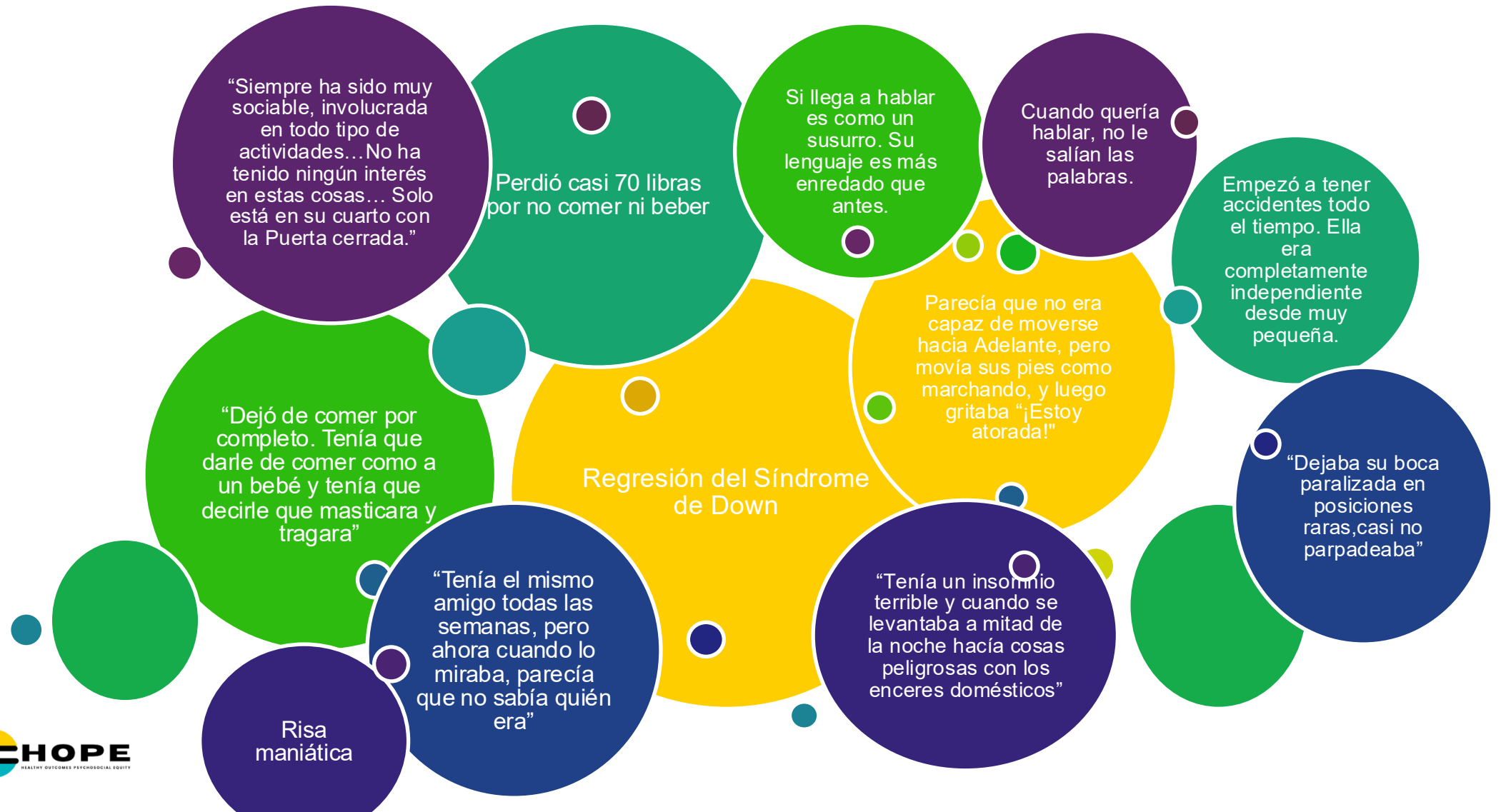
Fase 1: Uso del Método Delphi para Perfeccionar la Redacción

Entrevistas cognitivas individuales a 20 padres de personas con y sin DSRD y a médicos con y sin experiencia en DSRD.

Se les pidió "decir en voz alta lo que están pensando" mientras contestan las preguntas para asegurar la validez aparente.

Repetir hasta que todos los ítems sean claros, antes de iniciar la evaluación a gran escala.

Reflexiones Valiosas sobre la Experiencia de los Pacientes y sus Familias



Fase 2: Perfeccionando el Cuestionario – ¡A punto del lanzamiento!

Perfeccionando el Cuestionario (400 participantes)

- Estamos probando nuestra lista de preguntas para determinar cuáles son las que dan más información y cuáles podemos descartar.

Demostrando la Exactitud de la Herramienta (Creando Validez)

Necesitamos asegurarnos que nuestra nueva escala en verdad mide de forma exacta lo que debe medir. Hacemos esto de 3 formas:

- **Verificando su Concordancia:** ¿La nueva herramienta da resultados similares a herramientas anteriores que evalúan los mismos síntomas?
- **Verificando las Distinciones:** ¿Nuestra herramienta ignora de forma exitosa asuntos no relacionados? Queremos estar seguros que no está midiendo algo más de forma accidental.
- **Comparación de Grupos:** ¿Nuestra herramienta puede de forma adecuada calificar la diferencia entre un grupo que sabemos presenta la condición a evaluar, versus un grupo que sabemos que no la presenta?

Item no.	Compared to their baseline (or "best self") has this person:	No change	Slight	Moderate	Marked	Severe
1	Had changes in their eating habits, such as eating less than usual, eating more slowly, new/increased difficulty chewing or swallowing?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	Had an unintentional or unexplained change in weight?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	Seemed confused or disoriented, even in familiar places?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4	Had new or increased laughing for no reason or at times that don't make sense?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5	Had new or increased trouble solving problems or completing multiple step tasks?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6	Had less interest or excitement in things they would typically enjoy?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7	Had new or increased difficulty expressing preferences or choices (e.g., deciding what to wear, what to eat, where to go)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8	Had new or increased difficulty starting familiar tasks, such as eating, brushing teeth, getting dressed?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9	Had new or increased difficulty in their ability to recall or retain new information?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10	Had new or increased periods of isolating themselves or spending less time with others, including family and/or friends?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
11	Had a decrease in skills or abilities they used to have (e.g., reading, dressing, speaking, etc.)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12	Had new or increased difficulty with daily tasks like dressing, eating, or bathing?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
13	Had new or increased difficulty with bowel or bladder control?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14	Had new or increased difficulty with steps involved in using the bathroom, such as	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Puntos Clave

- La Depresión y la Ansiedad son comunes
 - Frecuentemente pasan desapercibidos
- El estrés impacta la salud mental de las personas con síndrome de Down
- El Trastorno por Regresión del Síndrome de Down es una preocupación real y significativa
- Necesitamos más investigación en causas y tratamientos de problemas de salud mental
 - Necesitamos validar herramientas para asegurarnos que las personas sean valoradas y evaluar si los tratamientos funcionan
- Necesitamos que muchas familias de diferentes orígenes participen en investigación para ayudarnos a mejorar las vidas de las personas con síndrome de Down



Project HOPE

Down Syndrome Parent Perspectives Survey

¿Qué involucra?

- 30-60 minutos de una encuesta sobre la salud mental, conducta y Desarrollo de tu familiar con síndrome de Down.
- Participa en línea o a través de una llamada telefónica.

¿Quién Pueden Participar?

Padres o representantes legales de una persona con síndrome de Down de entre 10 y 30 años.

Contacto: Ruth Brown, PhD at ruth.brown@vcuhealth.org
para más información



Volunteers Needed

For an online research study to develop a new screening measure of health and behavior.



Sign Up:
http://tiny.cc/HOPE_regression

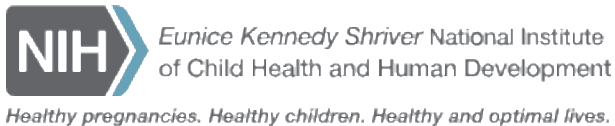


¡Gracias!

Familias y Auto-Defensores

Financiamiento:

- NICHD K08 Award
- NICHD R01



K08 Equipo de mentores Ananda Amstadter, PhD

- Colleen Jackson-Cook, PhD
- George Capone, MD
- Steven Aggen, PhD
- Timothy York, PhD
- Jennifer Accardo, MD

R01 Co-Investigadores

- Ananda Amstadter, PhD
- Michael Broda, PhD
- Stephanie Santoro, MD
- Jonathan Santoro, MD
- Brian Skotko, MD
- Community Advisory Board

