



# GLOBAL

DOWN SYNDROME FOUNDATION®



## GLOBAL DOWN SYNDROME FOUNDATION GUÍAS SOBRE EL CUIDADO MÉDICO de ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN

VERSIÓN AMIGABLE PARA FAMILIAS

<b>Introducción</b>	<b>02</b>
<b>1 Conducta</b>	<b>12</b>
<b>2 Demencia</b>	<b>16</b>
<b>3 Diabetes</b>	<b>20</b>
<b>4 Enfermedad Cardiovascular</b>	<b>22</b>
<b>5 Obesidad</b>	<b>26</b>
<b>6 Inestabilidad Atlantoaxial</b>	<b>28</b>
<b>7 Osteoporosis</b>	<b>30</b>
<b>8 Tiroides</b>	<b>34</b>
<b>9 Enfermedad Celiaca</b>	<b>36</b>
<b>Apéndice &amp; Referencias</b>	<b>38</b>

## AUTORES

**Peter Bulova, MD**

**George Capone, MD**

**Brian Chicoine, MD**

**Bryn Gelaro, MA, LSW**

**Terry Odell Harville, MD, PhD,  
D(ABMLI), F(ACHI)**

**Barry A. Martin, MD**

**Dennis E. McGuire,  
PhD, LCSW**

**\*Kent D. McKelvey, MD**

**Moya Peterson, PhD,  
APRN, FNP-BC**

**Amy Tsou, MD, MSc**

**Carl Tyler, MD, MSc, ABFP,  
CAQ-Geriatrics**

**Michael David Wells, BS**

**Michelle Sie Whitten, MA**



## COMITÉ DE VOLUNTARIOS

**Jarrett Barnhill,  
MD, DFAPA, FAACAP**

**Donald Bodenner, MD, PhD**

**Paul J. Camarata, MD**

**Kamala Gullapalli Cotts, MD**

**Robert H. Eckel, MD**

**Anna J. Esbensen, PhD**

**James E. Hunt, MD**

**Seth M. Keller, MD**

**Judy Lu Kim, MD**

**Ira T. Lott, MD**

**Michael T. McDermott, MD**

**Joan Medlen, MEd, RD, LD**

**Micol Rothman, MD**

**Stephanie L. Santoro, MD**

**Mary M. Stephens, MD, MPH**

**Elizabeth Yeung, MD**

## OTROS EXPERTOS

**Joaquín M. Espinosa, PhD**

**Joann Fontanarosa, PhD**

**Gina Giradi, MS**

**Allison Gross, MLS**

**Janice Kaczmarek, MS**

**Lina Patel, PsyD**

**Michael S. Rafii, MD, PhD**

**Karen Schoelles, MD, SM, FACP**

## PRINCIPALES COLABORADORES

The Ritter Family

## BENEFACTORES

Burg Family Foundation

Down Syndrome Association of Greater Richmond

Down Syndrome Guild of Dallas

National Down Syndrome Society

Rocky Mountain Down Syndrome Association

## PATROCINADORES POR VARIOS AÑOS

arc Thrift Store

Down Syndrome Alliance of the Midlands

Down Syndrome Association of Atlanta

Down Syndrome Association of Greater St. Louis

Down Syndrome Association of Middle Tennessee

Down Syndrome Association of Minnesota

Down Syndrome Association of Northeast Ohio

Down Syndrome Connection of the Bay Area

Dra. Macarena Lizama & Centro UC Síndrome de Down

Japan Down Syndrome Association

North Carolina Down Syndrome Alliance

## PRINCIPALES PATROCINADORES

Anna & John J. Sie Center for Down Syndrome

Charles Monfort

Down Syndrome Association of Central Ohio

Down Syndrome Association of Jacksonville

Down Syndrome Association of Orange County

Down Syndrome of Louisville, Inc

Linda Crnic Institute for Down Syndrome

National Down Syndrome Congress

The Napoleone Family

## PATROCINADORES

Broward Gold Coast Down Syndrome Organization

ChapTer 21

Designer Genes of North Dakota

Down Syndrome Affiliates in Action

Down Syndrome Alabama

Down Syndrome Association for Families of Nebraska

Down Syndrome Association of Acadiana

Down Syndrome Association of Central Florida

Down Syndrome Association of Connecticut

Down Syndrome Association of Greater Cincinnati

Down Syndrome Association of Northern Virginia

Fun Coast Down Syndrome Association

The Family of Rya Gracyn Pierce

## AMIGOS

Alan P. & Veronica C. Neuman Family Charitable Fund

Alaska Down Syndrome Network

Chattanooga Down Syndrome Society

Club 21 Learning and Resource Center

David Egan and Family

Down Syndrome Association of Central California

Down Syndrome Association of Central Kentucky

Down Syndrome Association of Central Oklahoma

Down Syndrome Association of Central Texas

Down Syndrome Association of Delaware

Down Syndrome Association of the Brazos Valley

Down Syndrome Association of Wisconsin, Inc.

Down Syndrome Family Connection

Down Syndrome Foundation of Southeastern New Mexico

Eastern Idaho Down Syndrome

Family Connect East Texas Down Syndrome Group

Families Exploring Down Syndrome of Brevard

International Mosaic Down Syndrome Association

Kern Down Syndrome Network

Red River Valley Down Syndrome Society

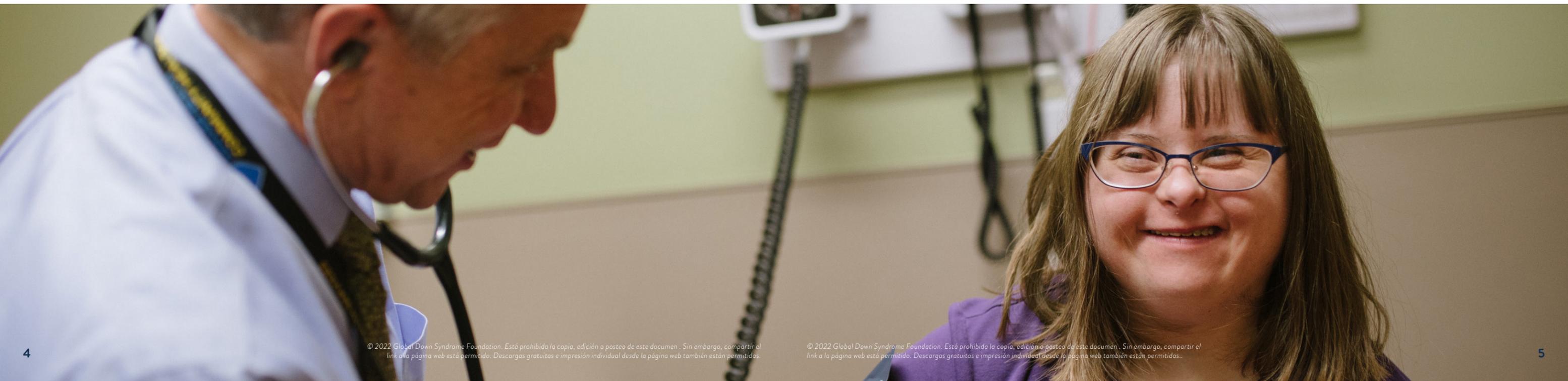
Rio Grande Valley Down Syndrome Association

Sampson Collaborative Law

S.M.I.L.E. on Down Syndrome

Southern Arizona Network for Down Syndrome

Wisconsin Upside Down





## INTRODUCCIÓN

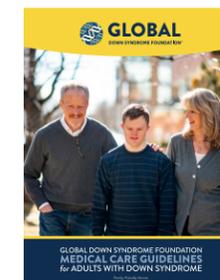
### Las personas con síndrome de Down tienen diferentes necesidades médicas respecto a las personas sin síndrome de Down.

Por ejemplo, hay algunas condiciones médicas que es más probable que tengan, y otras menos probable, en comparación con las personas sin síndrome de Down. Por lo tanto, sus controles anuales y, a veces, el curso de sus tratamientos pueden ser diferentes.

Existen guías de atención médica para niños con síndrome de Down de 0 a 21 años que se actualizan periódicamente,<sup>1,2</sup> que son muy diferentes de las pautas de atención médica para niños sin síndrome de Down. Aunque las pautas de atención médica para adultos con síndrome de Down se escribieron en 1999<sup>3</sup> y 2001,<sup>4</sup> éstas se basaron únicamente en la experiencia clínica y no se han actualizado, a pesar de que desde entonces ha habido avances y cambios en los estándares de atención.

En el 2014, la Global Down Syndrome Foundation (GLOBAL) organizó un grupo de trabajo de adultos con síndrome de Down, sus familias/cuidadores y expertos en síndrome de Down con el fin de establecer un centro de atención médica para adultos con síndrome de Down. Los comentarios de ese grupo de trabajo identificaron las pautas médicas para adultos con síndrome de Down como una herramienta importante para los médicos y profesionales de la salud para ayudar a proporcionar una evaluación y una atención más precisas.

Como resultado, el Grupo de Trabajo de las Guías Sobre el Cuidado Médico de Adultos con Síndrome de Down de la GLOBAL (Grupo de Trabajo GLOBAL) se formó en 2016 para crear estas primeras guías basadas en evidencia para adultos con síndrome de Down, para mejorar la salud de los adultos con síndrome de Down. Las Guías Sobre el Cuidado Médico de Adultos con Síndrome de Down de la GLOBAL (Guía GLOBAL para Adultos) se publicaron en JAMA (Journal of the American Medical Association) en octubre de 2020.<sup>5</sup> Ese fue un hito muy importante ya que los profesionales médicos confían en revistas fiables como JAMA y pueden fácilmente encontrar e implementar las guías para sus pacientes adultos con síndrome de Down. La Guía GLOBAL para adultos publicada en JAMA (2020) se puede encontrar en línea aquí: <https://bit.ly/GLOBAL-Adult-Guideline-JAMA>



Esta es la versión amigable para familias de la Guía para adultos de GLOBAL. La versión original y completa de la Guía GLOBAL para Adultos fue escrita para un público médico muy técnico. La versión específica para los autogestores es un proyecto futuro. Las recomendaciones de la versión para familias son las mismas, pero el contenido ha sido modificado, con componentes de investigación muy abreviados y la metodología técnica eliminada en su mayor parte. El original de la Guía GLOBAL para Adultos puede encontrarse en línea aquí:

<https://www.globaldownsyndrome.org/medical-care-guidelines-for-adults/>.

Todas las imágenes son modelos GLOBAL aprobados.



## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE DOWN?

### Hay Tres Tipos de Síndrome de Down:

**TRISOMÍA 21** Cerca del 95% de las personas con síndrome de Down tienen Trisomía 21<sup>6</sup> – condición en la que una persona nace con tres copias del cromosoma 21 en vez de dos copias en cada célula.

**SÍNDROME DE DOWN POR TRANSLOCACIÓN** Cerca del 3% de las personas con síndrome de Down tienen Translocación. Esto es cuando una parte del cromosoma 21 se adhiere (transloca) a otro cromosoma.

**SÍNDROME DE DOWN MOSAICO** Cerca del 2% de las personas con síndrome de Down tienen síndrome de Down Mosaico.<sup>6</sup> Esto es cuando solo algunas células (no todas) de la persona tienen una copia extra del cromosoma 21.

El síndrome de Down es la condición cromosómica más común<sup>7</sup> y la causa más común de retrasos del desarrollo en los Estados Unidos. El síndrome de Down es una condición genética, no una enfermedad. Aproximadamente 1 de cada 691 bebés que nacen tiene síndrome de Down.<sup>8</sup> La mayoría de las veces, el síndrome de Down es al azar y no se hereda.<sup>9</sup> Se desconoce en gran medida cómo y por qué las personas tienen síndrome de Down.

**DEBIDO A QUE AFECTA A TODOS LOS SISTEMAS DEL CUERPO, LAS PERSONAS QUE TIENEN SÍNDROME DE DOWN TIENEN MÁS PROBABILIDAD DE PRESENTAR CIERTAS ENFERMEDADES EN COMPARACIÓN CON LAS PERSONAS SIN SÍNDROME DE DOWN, Y MENOS PROBABILIDAD DE PRESENTAR OTRAS, POR LO QUE NECESITAN ATENCIÓN MÉDICA ESPECIALIZADA.**

Las personas con síndrome de Down tienen menos probabilidades de tener tumores malignos sólidos (tumores cancerosos) o enfermedades cardiovasculares ateroscleróticas (arterias obstruidas) que las personas sin síndrome de Down.<sup>10, 11</sup> Los problemas médicos que tienen más probabilidades de tener las personas con síndrome de Down incluyen enfermedades autoinmunes, leucemia, infecciones respiratorias, apnea del sueño, pérdida de audición y visión, y demencia. Esto no significa que todas las personas con síndrome de Down tendrán alguno o todos estos problemas. Además, la mayoría de estos problemas pueden detectarse y tratarse a tiempo, lo que significa que las personas con síndrome de Down que tienen esos problemas, aún pueden disfrutar de una buena calidad de vida.<sup>12</sup>

La mayoría de las personas con síndrome de Down tienen discapacidad intelectual.<sup>2</sup> El síndrome de Down afecta a todos de manera diferente, pero algunas características comunes incluyen dificultades en la comunicación, atraso en la coordinación muscular y disminución en el funcionamiento ejecutivo. Otras dificultades sociales y ambientales, como encontrar atención médica especializada o falta de acceso, pueden dificultar aún más las cosas y también deben tenerse en cuenta como parte del cuidado de los adultos con síndrome de Down.

## SOBRE ESTA GUÍA

La Guía GLOBAL para Adultos se enfoca en adultos mayores de 21 años con el tipo de síndrome de Down llamado Trisomía 21. Si bien el síndrome de Down afecta a todas las partes del cuerpo,<sup>17</sup> no fue posible cubrir todas las áreas médicas en esta primera edición de la Guía. El Grupo de Trabajo GLOBAL decidió centrarse en nueve problemas más comunes y preocupantes, que son:

- |             |                               |                       |
|-------------|-------------------------------|-----------------------|
| 1. Conducta | 4. Enfermedad Cardiovascular  | 7. Osteoporosis       |
| 2. Demencia | 5. Obesidad                   | 8. Tiroides           |
| 3. Diabetes | 6. Inestabilidad Atlantoaxial | 9. Enfermedad Celiaca |

Debido a que hay muchas otras áreas médicas que creemos que son importantes y únicas para las personas con síndrome de Down, GLOBAL se ha comprometido a invertir tiempo, energía y fondos para actualizar la Guía GLOBAL para Adultos cada 5 o 6 años con nuevas áreas médicas y actualizaciones de las nueve originales. Actualmente, el Grupo de Trabajo GLOBAL también está investigando sobre apnea del sueño, tumores sólidos, leucemia, otros trastornos autoinmunes, problemas oculares y de la vista, y sobre fisioterapia y el estado físico.

Como resultado directo de la promoción de la GLOBAL en Washington, DC, la cantidad de fondos para la investigación sobre síndrome de Down aumentó de USD\$27 millones en el 2016 a USD\$115 millones en el 2022. GLOBAL espera que este aumento en los fondos continúe, y seguiremos solicitando apoyo para prolongar la vida y mejorar los resultados de salud con un enfoque adicional en adultos con síndrome de Down. En el futuro, también queremos estudiar el diagnóstico dual de Autismo y síndrome de Down, el síndrome de Down Mosaico y las disparidades de salud entre géneros y razas en adultos con síndrome de Down.

## PREVALENCIA & CURSO DE LA VIDA

**En los EE. UU., las personas con síndrome de Down viven ahora más que nunca. La esperanza de vida de una persona con síndrome de Down ha aumentado de 25 años en la década de 1980<sup>13</sup> a 60 años en la actualidad.<sup>14</sup>**

Las personas con síndrome de Down viven más porque ya no están institucionalizadas, ha habido grandes mejoras en el tratamiento de problemas cardíacos pediátricos, hipotiroidismo y enfermedades pulmonares, así como un mejor acceso a atención médica, educación, apoyo comunitario y otras oportunidades. También hay más bebés que nacen con síndrome de Down.<sup>8,15</sup>

El gobierno no realiza un seguimiento de cuántas personas tienen síndrome de Down, por lo que nadie sabe con certeza la población total. Una estimación de 2010 decía que había 206.000 personas con síndrome de Down en los Estados Unidos, lo que incluye a 125.000 adultos.<sup>16</sup> Si actualizamos las cifras, podría haber más de 400.000 personas con síndrome de Down.

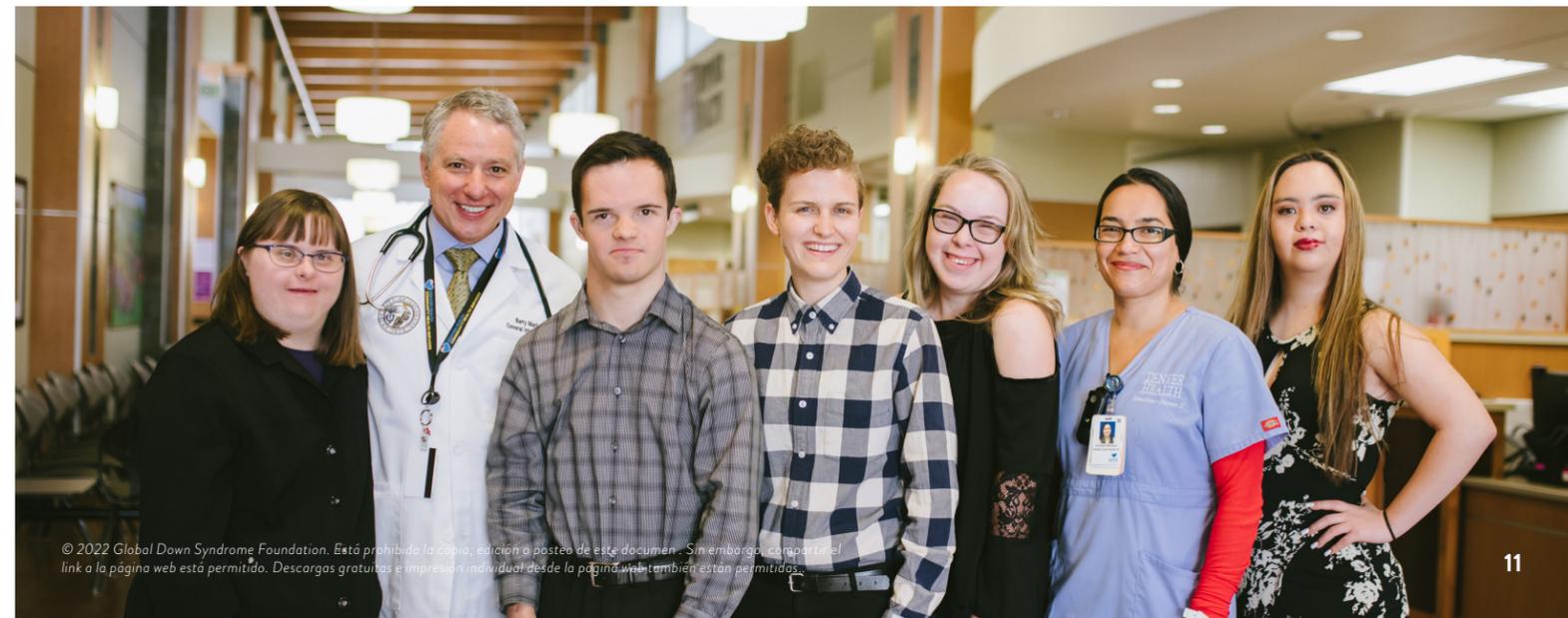
Aunque hay más personas con síndrome de Down que viven más tiempo, debemos trabajar mucho más en las áreas de investigación y atención médica para ayudar a mantener saludables a las personas con síndrome de Down durante la edad adulta.

## DESAFÍOS DE LA GUÍA GLOBAL PARA ADULTOS

El mayor desafío al escribir la Guía GLOBAL para Adultos fue no encontrar suficientes investigaciones buenas sobre el síndrome de Down o investigaciones que incluyeran a personas con síndrome de Down. Se necesita más investigación para respaldar la forma en que realmente se brinda la atención médica y para hacer mejores recomendaciones. Esta investigación necesita ser financiada por los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health - NIH) junto con universidades, hospitales y cualquier otra organización médica y de defensa de la comunidad con síndrome de Down. Incluso sin esa investigación, el Grupo de Trabajo GLOBAL pudo proporcionar recomendaciones sólidas basadas en décadas de experiencia clínica y en la investigación

Lo que hace que la Guía GLOBAL para Adultos sea la primera en su tipo, es que está basada en evidencia, lo que significa que los autores revisaron artículos de investigación, identificaron artículos que eran de alta calidad y luego basaron sus recomendaciones en lo que encontraron en la investigación. Para basarse en la evidencia, el Grupo de Trabajo GLOBAL reclutó a expertos en guías clínicas de ECRI y siguieron una buena práctica muy específica, llamada GRADE Marco de la Evidencia para la Toma de Decisiones.

Una vez que se escribió la guía, les pedimos a los adultos con síndrome de Down y a sus familiares que nos dieran su opinión a través de una encuesta en línea. GLOBAL también solicitó a los profesionales médicos de la Academia Americana de Medicina y Odontología del Desarrollo que revisaran el borrador de la guía y brindaran sus comentarios. Con base en la encuesta y los comentarios, el Grupo de Trabajo GLOBAL realizó algunos



1

# CONDUCTA



★ **Declaración de Buena Práctica 1** Se debe realizar una revisión de los factores conductuales, funcionales, adaptativos y psicosociales como parte de un historial anual que los médicos obtienen de todos los adultos con síndrome de Down, sus familias y cuidadores.

Los adultos con síndrome de Down deben recibir el mismo nivel de atención médica que los adultos sin síndrome de Down. Esto debe incluir una revisión anual de todas las conductas relevantes (estado de ánimo, atención y nivel de actividad), funcionales y adaptativos (habilidades sociales, de comunicación y de la vida diaria), y psicosociales (eventos importantes de la vida, pérdida/duelo y trauma) factores que pueden afectar el bienestar físico y mental. Dado que es posible que los adultos con síndrome de Down no puedan explicar bien estas cosas, la familia, los cuidadores y otras personas importantes, deben informar a los profesionales médicos sobre cualquier cambio que hayan notado en el estado de ánimo o en la conducta del adulto con síndrome de Down. Si no hay grandes cambios, esa información se puede utilizar para establecer una línea de base.

★ **Declaración de Buena Práctica 2** Cuando existe una preocupación por un trastorno de la salud mental en adultos con síndrome de Down, los profesionales médicos deben evaluar las condiciones médicas que pueden presentarse con síntomas psiquiátricos y conductuales.

Problemas de conducta y salud mental son comunes en adultos con síndrome de Down<sup>19</sup> y son motivo de preocupación para las familias y los cuidadores.

---

**CUANDO HAY UN CAMBIO EN EL COMPORTAMIENTO O EN LA FUNCIONALIDAD DEL ADULTO CON SÍNDROME DE DOWN, ES MEJOR TENER UNA CONSULTA MÉDICA Y UNA EVALUACIÓN DE SALUD MENTAL QUE MIRE LA PRESENCIA DE OTROS PROBLEMAS MÉDICOS QUE PUEDEN CAUSAR ESOS SÍNTOMAS, YA QUE A VECES LAS CONDICIONES MÉDICAS PUEDEN PARECER UN PROBLEMA DE CONDUCTA.<sup>20-23</sup>**

---

Por ejemplo, golpearse la cabeza cuando una persona tiene migraña, o no participar en una actividad porque se siente mal del estómago.

## RECOMENDACIÓN 1

**Cuando existe una preocupación por un trastorno de la salud mental en adultos con síndrome de Down, los profesionales médicos deben consultar a un médico con conocimiento sobre los trastornos médicos y de la salud mental y las características conductuales comunes en los adultos con síndrome de Down.**

Los problemas de conducta y salud mental son comunes en adultos con síndrome de Down<sup>19</sup> y son motivo de preocupación para las familias y los cuidadores. Un diagnóstico preciso de un trastorno de salud mental es importante para proporcionar un tratamiento rápido y eficaz. También es importante para evitar diagnosticar erróneamente la conducta adaptativa como un trastorno y dar tratamiento incorrecto. La evaluación de condiciones médicas subyacentes mejora significativamente la comprensión sobre las causas de los cambios en la conducta o la salud mental y mejora el tratamiento.

No encontramos ningún estudio apropiado basado en evidencia que compare los síntomas de las afecciones de salud mental entre adultos con síndrome de Down y adultos sin síndrome de Down. Sin embargo, los profesionales médicos que no tienen mucha experiencia en el cuidado de adultos con síndrome de Down pueden tener dificultades para tratarlos correctamente. Por ejemplo, los adultos con síndrome de Down son muy sensibles a ciertos medicamentos. El tratamiento es mejor si los profesionales médicos conocen las tolerancias e intolerancias que tienen las personas con síndrome de Down a los medicamentos y cómo equilibrar esas diferencias. Puede ser difícil encontrar un profesional médico que conozca estas diferencias, pero aquí puede encontrar la clínica de síndrome de Down más cercana: <https://www.globaldownsyndrome.org/research-medical-care/medical-care-providers/>

## RECOMENDACIÓN 2

**Cuando existe una preocupación por un trastorno de la salud mental en adultos con síndrome de Down, los profesionales médicos deben seguir las guías de diagnóstico del Manual de Diagnóstico y Estadísticas de Trastornos Mentales (5ª Ed; DSM-5).<sup>24</sup> El Manual de Diagnóstico para la Discapacidad Intelectual (DM-ID-2)<sup>25</sup> también puede ser usado para adaptar los criterios diagnósticos del DSM-5.**

Puede ser un desafío diagnosticar condiciones de salud mental en adultos con síndrome de Down porque su conducta puede ser distinta a la de adultos sin síndrome de Down. Estas diferencias incluyen dificultad en la comunicación, dificultad para adaptarse a los cambios, tener más de un problema médico y no poder ver a un profesional médico que esté familiarizado con la salud mental de adultos con síndrome de Down. En nuestra experiencia, los adultos con síndrome de Down con frecuencia hablan consigo mismos, tienen mundos imaginarios/fantásticos vívidos y se adhieren a ciertas rutinas. Ciertos tipos de conducta pueden ser comunes en adultos con síndrome de Down (p. ej., hablar consigo mismos), mientras que otras conductas pueden ser un signo de un problema de salud mental tratable (p. ej., agitación, irritabilidad). Los profesionales médicos deben ser cuidadosos al asumir que dichas conductas son parte de un trastorno de salud mental en adultos con síndrome de Down. Es importante que, en lugar de depender de que el adulto con síndrome de Down informe por sí mismo sobre sus problemas emocionales, los profesionales médicos sepan que la conducta inadaptada puede ser un indicador.

Se debe investigar en caso de que las habilidades de un adulto con síndrome de Down disminuyan. La pérdida de función puede ser un signo de un trastorno médico o de salud mental. El diagnóstico debe tener en cuenta las conductas habituales y basarse en el comportamiento observado, además del autoreporte.<sup>26-30</sup>



2

# DEMENCIA



## RECOMENDACIÓN 3

**Es necesario ser cautos al diagnosticar la demencia tipo Alzheimer relacionada con la edad en adultos con síndrome de Down de menos de 40 años, debido a su baja prevalencia antes de esta edad.**

La demencia se refiere a los síntomas de pérdida de memoria y cambios en el lenguaje, el pensamiento y/o las habilidades funcionales. La enfermedad de Alzheimer es un tipo de demencia. Esta recomendación pretende disminuir el diagnóstico erróneo de demencia tipo Alzheimer relacionada con la edad en adultos con síndrome de Down. El diagnóstico erróneo de demencia relacionada con la edad en adultos con síndrome de Down puede ocurrir si los profesionales médicos no evalúan cuidadosamente otras afecciones médicas que también pueden causar una disminución funcional. Los adultos con síndrome de Down tienen más probabilidades de tener demencia, pero es poco común que muestren signos antes de los 40 años. Es importante que los profesionales médicos que trabajan con pacientes de todas las edades consideren otras causas para evitar un diagnóstico erróneo de demencia tipo Alzheimer. El diagnóstico erróneo impide que las personas reciban el tratamiento correcto. Apoyamos una evaluación médica cuidadosa y exhaustiva para ver si hay otras causas de síntomas tipo demencia en adultos con síndrome de Down menores de 40 años. Si bien, no existen tratamientos médicos para la demencia, existen muchas guías o tratamientos para ayudar con las conductas, la calidad de vida y la depresión que pueden ocurrir.





## RECOMENDACIÓN 4

**A partir de los 40 años, los profesionales médicos deben evaluar anualmente a los adultos con síndrome de Down y entrevistar a sus cuidadores primarios con respecto a los cambios de la función inicial. Según el Grupo Nacional de trabajo - Evaluación para la Detección Temprana de la Demencia (NTG-EDSD),<sup>31</sup> se debe utilizar el deterioro en los siguientes seis dominios para identificar la demencia tipo Alzheimer en etapa inicial relacionada con la edad y/o una condición médica potencialmente reversible:**

- Cognición, memoria y función ejecutiva
- Conducta y personalidad
- Comunicación
- Funcionamiento adaptativo
- Deambulación y habilidades motoras
- Deterioro general de las habilidades establecidas

La demencia relacionada con la edad es una preocupación común para la mayoría de las familias y cuidadores de adultos con síndrome de Down debido a su impacto en la calidad de vida. En el síndrome de Down la demencia es más común después de los 40 años.<sup>32, 33</sup> Sin embargo, no todas las personas desarrollan demencia en la medida que envejecen. No hay forma de diagnosticar la demencia con seguridad. Algunas condiciones y síntomas que comúnmente pueden ser confundidos con demencia incluyen enfermedad cerebrovascular (por ejemplo: accidente cerebrovascular, aneurismas, estrechamiento de los vasos sanguíneos y enfermedad de moyamoya), apnea del sueño severa, problemas de metabolismo o efectos secundarios a medicamentos.<sup>31, 34</sup>

**LA DEMENCIA ES MUY RARA ANTES DE LOS 40 AÑOS EN PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN, CAMBIOS ANTES DE ESA EDAD SON MÁS PROBABLE QUE SE DEBAN A OTRA CONDICIÓN.**

Creemos que un diagnóstico preciso de demencia se basa en algo más que cambios en la conducta o personalidad. Por lo general, habrá cambios en más de un área, incluida la memoria, el autocontrol, el comportamiento, la personalidad, el lenguaje, la comunicación, las actividades de la vida diaria, la continencia (control de la vejiga) y los patrones de sueño. Otros signos de demencia en adultos con síndrome de Down incluyen convulsiones, espasmos, movimientos musculares descontrolados o pérdida de la capacidad para caminar.

3

# DIABETES

## RECOMENDACIÓN 5

**En el caso de los adultos asintomáticos con síndrome de Down, el tamizaje de la diabetes mellitus tipo 2 (DMT2) mediante la hemoglobina A1c (HbA1c) o glucosa plasmática en ayunas, se debe realizar cada 3 años a partir de los 30 años.**

## RECOMENDACIÓN 6

**En el caso de cualquier adulto con síndrome de Down y obesidad mórbida, el tamizaje de la DMT2 mediante HbA1c o glucosa plasmática en ayunas se debe realizar cada 2 a 3 años a partir de los 21 años.**

La diabetes tipo 2 ocurre cuando el cuerpo de una persona tiene dificultad para usar el azúcar (glucosa). Para regular los niveles de azúcar, necesitan tomar medicamentos y tener mucho cuidado con su dieta. La diabetes es una preocupación común para los adultos con síndrome de Down, sus familias y las personas que los cuidan, ya que muchas personas con síndrome de Down son obesas, lo que puede causar diabetes. Un estudio encontró que los adultos con síndrome de Down son mucho más propensos a tener diabetes que los adultos sin síndrome de Down.<sup>35</sup> Creemos que los beneficios de realizar pruebas de detección de diabetes en adultos con síndrome de Down para evitar otras complicaciones, como problemas cerebrales, oculares o renales, son mayores que los daños potenciales del tratamiento de la diabetes (como los efectos secundarios de los medicamentos).

La Asociación Estadounidense de Diabetes (American Diabetes Association -ADA) recomienda realizar pruebas de detección de diabetes a todos los adultos a partir de los 45 años.<sup>36</sup> Sin embargo, dado que los adultos con síndrome de Down tienden a envejecer más rápido y presentar algunos problemas en forma más precoz (p. ej., cataratas), recomendamos que todos los adultos con síndrome de Down se realicen pruebas de detección para la diabetes cada 3 años, a partir de los 30 años.<sup>37-39</sup> Además, los adultos obesos con síndrome de Down deben someterse a exámenes de detección aún más jóvenes y con mayor frecuencia, cada 2 o 3 años a partir de los 21 años. Los exámenes de detección más tempranos pueden resultar en más extracciones de sangre y tratamiento excesivo de la diabetes después del diagnóstico. Sin embargo, creemos que los beneficios son mayores que las consecuencias de la diabetes no diagnosticada.



## 4

# ENFERMEDAD CARDIOVASCULAR



## RECOMENDACIÓN 7

**En el caso de los adultos con síndrome de Down sin antecedentes de enfermedad cardiovascular aterosclerótica (ECVA), la idoneidad de la terapia con estatinas debe evaluarse cada 5 años a partir de los 40 años y hacerlo mediante el uso de una calculadora de riesgo a 10 años, según lo recomienda el Equipo Especial de Trabajo de Servicios Preventivos de los EE. UU. (USPSTF)<sup>40</sup> para adultos sin síndrome de Down.**

La enfermedad cardíaca es la principal causa de muerte en los Estados Unidos, y la enfermedad cardiovascular aterosclerótica (ECVA) es la principal causa de enfermedad cardíaca.<sup>41</sup> La ECVA es una acumulación de colesterol o grasa en las arterias, lo que dificulta que la sangre fluya. No hay muchos datos sobre ECVA en personas con síndrome de Down. Sin embargo, los datos disponibles muestran que los adultos con síndrome de Down tienen un menor riesgo de enfermedad cardíaca, lo cual es consistente con nuestra experiencia.<sup>35,42</sup> El USPSTF recomienda que todos los adultos entre 40 y 75 años se hagan pruebas de detección de hiperlipidemia (grasa en la sangre, incluido el colesterol) para evaluar el riesgo de enfermedades del corazón.<sup>40</sup> Aunque los adultos con síndrome de Down tienen menos probabilidades de tener enfermedades del corazón, no hay suficiente investigación para decir que los adultos con síndrome de Down deben ser tratados de manera diferente a los adultos sin síndrome de Down en este sentido. El profesional de salud puede calcular el riesgo de su paciente utilizando una calculadora de riesgo cardíaco a 10 años. Los pacientes también pueden calcular el riesgo directamente ya que estas calculadoras están disponibles en Internet y como aplicaciones. Calcular el riesgo puede ayudar a orientar decisiones como tomar un medicamento para reducir el colesterol. La recomendación del USPSTF para medir el colesterol y determinar el riesgo finaliza a los 75 años porque no sabemos con seguridad si es útil tratar a personas mayores de 75 años o a personas con una esperanza de vida limitada.<sup>43</sup> Dado que los adultos con síndrome de Down tienen una esperanza de vida más corta (60 años).





## RECOMENDACIÓN 8

**En el caso de los adultos con síndrome de Down, los factores de riesgo de accidentes cerebrovasculares se deben manejar según lo que especifican las Guías para la Prevención Primaria del Accidente Cerebrovascular de la Asociación Americana del Corazón (American Heart Association)/la Asociación Americana del Accidente Cerebrovascular (American Stroke Association).<sup>44</sup>**

## RECOMENDACIÓN 9

**En los adultos con síndrome de Down con antecedentes de cardiopatía congénita, dado el riesgo elevado de sufrir un accidente cerebrovascular cardioembólico, un cardiólogo debería realizar una evaluación cardíaca periódica y un plan de control correspondiente.**

La cardiopatía congénita es más común en personas con síndrome de Down. Alrededor del 50% de los niños con síndrome de Down nacen con una cardiopatía congénita.<sup>45,46</sup> Esto puede incluir “agujeros en el corazón” o anomalías en las válvulas del corazón. Los adultos con síndrome de Down que tuvieron una cardiopatía congénita (ya sea que se haya reparado o no) tienen un mayor riesgo de sufrir un accidente cerebrovascular.<sup>42</sup> Un accidente cerebrovascular causa daño al cerebro debido a la obstrucción del flujo sanguíneo o la ruptura de un vaso sanguíneo en el cerebro. Un estudio encontró que la edad promedio del primer accidente cerebrovascular fue de 41,8 años en las personas con síndrome de Down y de 57,1 años en las personas sin síndrome de Down.<sup>42</sup>

Aunque la cardiopatía congénita es más común, otros factores de riesgo de accidente cerebrovascular son menos comunes, como la hipertensión (presión arterial alta) y la aterosclerosis.<sup>47-49</sup> Dado que los datos son limitados con respecto al riesgo de accidente cerebrovascular para adultos con síndrome de Down sin antecedentes de cardiopatía, recomendamos realizar pruebas de detección del riesgo de accidente cerebrovascular en adultos con síndrome de Down de manera similar a los que no tienen síndrome de Down. Sin embargo, dado que las personas con síndrome de Down con cardiopatía congénita tienen un mayor riesgo, recomendamos exámenes de detección y precauciones adicionales a través de la evaluación, el control y el tratamiento adecuados de los factores de riesgo, aunque aún no se ha completado la investigación sobre si esto reducirá los accidentes cerebrovasculares. Cada persona que está siendo evaluada y tratada por factores de riesgo para accidentes cerebrovasculares es diferente. Los factores de riesgo individuales deben discutirse con el adulto con síndrome de Down, su familia, los cuidadores y el profesional de salud.

5

# OBESIDAD

★ **Declaración de Buena Práctica 3** Todos los adultos con síndrome de Down deben seguir una dieta saludable, hacer ejercicio en forma habitual y controlar las calorías como parte de un enfoque integral para el manejo del peso, el control del apetito y la mejora de la calidad de vida.

Obesidad generalmente se considera cuando se tiene un índice de masa corporal (IMC) igual o superior a 30. El IMC es una medida de la proporción corporal basada en el peso y la estatura de una persona. Por supuesto, dado que las personas con síndrome de Down tienden a ser más bajas y pueden aumentar de peso más fácilmente, es posible que tengan una mayor probabilidad de que su IMC sea mayor que 30. Muchos adultos con síndrome de Down son obesos, y las consecuencias para la salud son una preocupación común para los adultos con síndrome de Down, sus familias y cuidadores. Para tener una buena salud y calidad de vida, es muy importante tener una dieta saludable, controlar las porciones, comer a la misma hora todos los días y hacer ejercicio regularmente. También recomendamos hacer ejercicio diario que incluya socializar con otros. Los adultos con síndrome de Down, sus familias, cuidadores y profesionales médicos deben tomar decisiones en conjunto sobre la planificación de sus opciones de alimentación y ejercicio.

## RECOMENDACIÓN 10

**El seguimiento de los cambios de peso y la obesidad debe realizarse anualmente mediante el cálculo del índice de masa corporal (IMC) en los adultos con síndrome de Down. Se debieran seguir las Intervenciones Conductuales de Pérdida de Peso para Prevenir la Morbilidad y la Mortalidad Relacionadas con la Obesidad en Adultos, del Equipo Especial de Trabajo de Servicios Preventivos de los EE. UU. (U.S. Preventive Services Task Force, USPSTF).<sup>50</sup>**

Muchos adultos con síndrome de Down son obesos, por lo que las consecuencias para la salud de la obesidad son una preocupación común para los adultos con síndrome de Down, sus familias y cuidadores. No encontramos ningún estudio específico sobre los efectos de los adultos obesos con síndrome de Down que siguen una dieta saludable, controlan las porciones y hacen ejercicio con regularidad. Esto se debe a que la mayoría de los estudios se enfocan solo en el ejercicio y no en el control de las porciones, o se enfocan en ambos pero para adultos sin síndrome de Down.<sup>51</sup> Los estudios que se enfocaron en el ejercicio solo para adultos con síndrome de Down mostraron que mejoró su equilibrio, fuerza muscular y resistencia.<sup>52</sup>

Algunos factores que contribuyen a la obesidad en adultos con síndrome de Down son la falta de actividad física y orientación nutricional, y la falta de control sobre el entorno y la elección de alimentos. Algunos problemas médicos y algunos medicamentos también contribuyen al aumento de peso.<sup>53,54</sup> Los adultos con síndrome de Down enfrentan muchos obstáculos cuando se trata de hacer suficiente ejercicio,<sup>55</sup> pero no todos se vuelven obesos. Las familias pueden ayudar a su familiar con síndrome de Down a mantenerse saludable y/o perder peso. Hemos notado que las actividades de grupos sociales como bailar, Zumba, trabajar con un entrenador personal o deportes de equipo a través de las Olimpiadas Especiales han tenido mucho éxito.

## 6

# INESTABILIDAD ATLANTOAXIAL



## RECOMENDACIÓN 11

**En adultos con síndrome de Down, las radiografías de rutina de la columna cervical no deben utilizarse para detectar el riesgo de lesión de la médula espinal en personas asintomáticas. En su lugar, las evaluaciones anuales de los adultos con síndrome de Down deben incluir una revisión de los signos y síntomas de mielopatía cervical mediante el uso de antecedentes específicos y examen físico.**

La inestabilidad atlantoaxial (IAA) ocurre cuando los huesos en la base del cráneo y la parte superior del cuello son inestables. Aproximadamente el 10% de los adultos con síndrome de Down tienen IAA cuando se les hace una radiografía, pero no parecen tener lesiones en la médula espinal. No hay estudios que demuestren que existe una conexión entre tener IAA detectada en una radiografía y tener lesiones en la médula espinal. Buscar signos de lesión de la médula espinal durante el examen físico es de bajo costo y bajo riesgo. No hay muchos casos de lesión de la médula espinal en personas con síndrome de Down debido a IAA. Los organizadores de Olimpiadas Especiales no han informado lesiones en la médula espinal de más de 50.000 personas con síndrome de Down que han participado en actividades de Olimpiadas Especiales durante 20 años.<sup>56</sup>

Es importante evitar una lesión de la médula espinal porque puede causar otros problemas médicos e incluso la muerte. Sin embargo, los hallazgos radiográficos no son específicos y podrían resultar en una restricción innecesaria de la actividad. El examen físico debe ser el primer paso si no hay síntomas de lesión de la médula espinal. Algunos adultos con síndrome de Down y familias/cuidadores pueden diferir, por lo que es importante tomar la decisión en conjunto. Si hay síntomas o signos de lesión de la médula espinal, se deben realizar radiografías y otras pruebas. Algunos síntomas de lesión de la médula espinal incluyen caminar de manera diferente, debilidad en las piernas o manos (objetos que se caen de las manos), incontinencia y dificultad para mantener la cabeza erguida.

7

# OSTEOPOROSIS



## RECOMENDACIÓN 12

**Para la prevención primaria de las fracturas osteoporóticas en adultos con síndrome de Down, no hay evidencia suficiente para realizar una recomendación a favor o en contra de la aplicación de las guías establecidas de tamizaje de la osteoporosis, incluida la estimación del riesgo de fracturas; por lo tanto, la buena práctica clínica respaldaría un enfoque de toma de decisiones compartida en esta temática.**

La osteoporosis es una enfermedad de los huesos que empeora en la medida que la persona envejece. Ocurre cuando los huesos pierden minerales y se debilitan, lo que hace que los huesos se fracturen con más facilidad. No hay suficiente evidencia sobre cómo prevenir la osteoporosis en adultos con síndrome de Down, y los datos disponibles son de adultos sin síndrome de Down. Las herramientas más comunes para predecir fractura ósea (Densitometría ósea) se diseñaron para adultos sin síndrome de Down, por lo que es posible que no funcionen bien para adultos con síndrome de Down. Además, no sabemos mucho acerca de cómo o cuántos adultos con síndrome de Down se fracturan los huesos debido a la fragilidad, pero puede ser muy diferente de los adultos sin síndrome de Down.

Los medicamentos más comunes para prevenir y tratar la osteoporosis pueden no ser los más efectivos e incluso pueden ser peligrosos para los adultos con síndrome de Down.<sup>57</sup> Nos preocupa que diagnosticar y tratar la osteoporosis en adultos con síndrome de Down de la misma forma que en los adultos sin síndrome de Down pueda causar problemas, por lo que recomendamos que cada familia tome la decisión junto con su profesional médico considerando los posibles riesgos, beneficios e incertezas en torno a la detección y prevención de la osteoporosis, incluidos los medicamentos, el ejercicio y la vitamina D.

**RECOMENDAMOS EJERCICIOS DE FORTALECIMIENTO MUSCULAR, YA QUE SON BUENOS PARA LA SALUD ÓSEA Y POR LO GENERAL SON SEGUROS PARA ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN.<sup>52</sup>**



## RECOMENDACIÓN 13

**Todos los adultos con síndrome de Down que sufran una fractura por fragilidad deben ser evaluados para detectar las causas secundarias de la osteoporosis, incluido el tamizaje del hipertiroidismo, la enfermedad celíaca, la deficiencia de vitamina D, el hiperparatiroidismo y los medicamentos asociados a efectos adversos sobre la salud ósea.**

Las posibles causas secundarias de osteoporosis son más frecuentes en adultos con síndrome de Down que en adultos sin síndrome de Down. La falta de ejercicio y ciertas condiciones médicas pueden hacer que los adultos con síndrome de Down tengan fracturas óseas debido a la osteoporosis.<sup>58-62</sup> Muchas de estas condiciones se pueden corregir y la salud ósea mejorar con hábitos saludables. Los investigadores están estudiando si la suplementación con vitamina D sirve para prevenir y tratar la osteoporosis en adultos sin síndrome de Down.<sup>63</sup> Es común que los adultos con síndrome de Down tengan niveles bajos de vitamina D. La vitamina D podría ayudar a sus huesos y no parece causar daño.<sup>64</sup> Además de la vitamina D, recomendamos considerar todas las opciones para prevenir la osteoporosis como se recomienda para los adultos sin síndrome de Down, lo que incluye ingerir suficiente calcio, prevenir caídas, mejorar la visión y levantar pesas.<sup>65</sup>

8

# TIROIDES

## RECOMENDACIÓN 14

**El tamizaje del hipotiroidismo en adultos con síndrome de Down debe realizarse cada 1 a 2 años a partir de los 21 años y se debe utilizar una prueba de la hormona tiroestimulante (TSH) en suero.**

La glándula tiroidea se encuentra en el cuello y produce hormonas relacionadas con la actividad, el metabolismo y la frecuencia cardíaca. Si la tiroides produce demasiada hormona, se llama hipertiroidismo. Si la tiroides produce muy poca hormona, eso se llama hipotiroidismo. Tres estudios muestran que los adultos con síndrome de Down tienen más probabilidades de tener problemas de tiroides que los adultos sin síndrome de Down.<sup>35, 66, 67</sup> Es común que los adultos con síndrome de Down tengan hipotiroidismo y es más común a medida que envejecen.

**EL DIAGNÓSTICO DE HIPOTIROIDISMO EN ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN PUEDE SER DIFÍCIL DEBIDO A QUE ALGUNOS DE LOS SÍNTOMAS, POR EJEMPLO FATIGA, AUMENTO DE PESO Y EL ESTREÑIMIENTO, SON COMUNES EN ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN, TENGAN O NO PROBLEMAS DE TIROIDES.**

Confiar solo en los síntomas no es suficiente, por lo que creemos que es importante realizar un análisis de sangre de TSH cada 1 o 2 años. Aunque hacerse una extracción de sangre puede causar ansiedad, obtener un diagnóstico correcto podría prevenir futuros cambios de conducta y aumento de peso, que son difíciles de revertir más adelante. El tratamiento adecuado también puede mejorar el estreñimiento, la piel seca, la fatiga y más. El tratamiento es económico, seguro y funciona mejor si el hipotiroidismo se detecta temprano en lugar de esperar a que aparezcan signos evidentes.

9

# ENFERMEDAD CELÍACA



★ **Declaración de Buena Práctica 4** Los adultos con síndrome de Down se deben someter a una evaluación anual para detectar signos y síntomas gastrointestinales y no gastrointestinales de la enfermedad celíaca mediante el uso de antecedentes específicos, una exploración física y un juicio clínico de buena práctica.

La enfermedad celíaca es una condición autoinmune en la que el cuerpo tiene una reacción al gluten (una proteína que se encuentra en los alimentos que contienen trigo, centeno y cebada). Los estudios muestran que la enfermedad celíaca es más común en niños con síndrome de Down.<sup>68,69</sup> Sin embargo, la aparición de la enfermedad celíaca no ha sido bien estudiada en adultos con síndrome de Down. El diagnóstico de la enfermedad celíaca en adultos con síndrome de Down puede ser un desafío debido a las dificultades de comunicación y al hecho de que los signos y síntomas de enfermedad celíaca pueden ser síntomas comunes de otros problemas de salud. Además, muchos de los signos y síntomas, como el estreñimiento o erupciones cutáneas, son comunes en el síndrome de Down, incluso si no tienen enfermedad celíaca. Por lo tanto, además de los problemas gastrointestinales, los profesionales médicos deben evaluar signos de enfermedad celíaca todos los años, por medio del examen físico, prestando atención a los cambios de conducta, erupciones cutáneas y síntomas de otros posibles trastornos autoinmunes. Confirmar el diagnóstico de enfermedad celíaca requiere pruebas de laboratorio y una biopsia intestinal, por lo que algunas familias que sospechan la enfermedad celíaca pueden probar en casa, una dieta sin gluten para ver si ayuda.

## GLOBAL DOWN SYNDROME FOUNDATION & AFILIADOS

**GLOBAL DOWN SYNDROME FOUNDATION.** La Global Down Syndrome Foundation (GLOBAL) es la mayor organización sin fines de lucro de los Estados Unidos que trabaja para salvar vidas y mejorar drásticamente los resultados de salud de las personas con síndrome de Down. GLOBAL creó el primer instituto de investigación sobre el síndrome de Down, que presta apoyo a más de 400 científicos y a más de 2.200 pacientes con síndrome de Down de 33 estados y 10 países. Por su labor en estrecha colaboración con el Congreso y los Institutos Nacionales de Salud, GLOBAL es la principal organización de defensa de la investigación y la atención del síndrome de Down en los Estados Unidos. GLOBAL cuenta con más de 120 organizaciones dedicadas al síndrome de Down en todo el mundo y forma parte de una red de afiliados.

PARA MÁS INFORMACIÓN VISITE NUESTRO SITIO WEB: <https://www.globaldownsyndrome.org/>

### GUÍAS DE LA GLOBAL DOWN SYNDROME FOUNDATION SOBRE EL CUIDADO MÉDICO DE ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN

<https://www.globaldownsyndrome.org/medical-care-guidelines-for-adults/>

### CENTROS DE CUIDADO MÉDICO PARA PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN EN LOS ESTADOS UNIDOS, ORDENADOS POR ESTADO

<https://www.globaldownsyndrome.org/research-medical-care/medical-care-providers/>

### ORGANIZACIONES LOCALES DEDICADAS AL SÍNDROME DE DOWN EN LOS ESTADOS UNIDOS, ORDENADAS POR ESTADO

<https://www.globaldownsyndrome.org/about-down-syndrome/resources/local-organizations/>

#### LINDA CRNIC INSTITUTE FOR DOWN SYNDROME

THE WORLD'S LEADING DOWN SYNDROME RESEARCH INSTITUTE

<https://medschool.cuanschutz.edu/linda-crnic-institute>

#### ANNA AND JOHN J. SIE CENTER FOR DOWN SYNDROME

ONE OF THE WORLD'S LARGEST DOWN SYNDROME MEDICAL CARE CENTERS

<https://www.globaldownsyndrome.org/our-story/anna-and-john-j-sie-center-for-down-syndrome>

#### UNIVERSIDAD DE COLORADO, CENTRO DE ALZHEIMER Y COGNICIÓN

<https://medschool.cuanschutz.edu/alzheimer>

*\*En memoria del Dr. Kent McKelvey, quien dedicó su vida al cuidado de adultos con síndrome de Down. Su liderazgo y confianza en GLOBAL nos dieron la confianza para crear esta importante guía. Estamos eternamente agradecidos.*



## RECURSOS ADICIONALES SOBRE SÍNDROME DE DOWN

### AMERICAN ACADEMY OF DEVELOPMENTAL MEDICINE AND DENTISTRY

<https://www.aadmd.org/>

### DOWN SYNDROME-AUTISM CONNECTION

<http://www.ds-asd-connection.org/>

### GRUPO DE INTERÉS MÉDICO EN EL SÍNDROME DE DOWN-USA [DOWN SYNDROME MEDICAL INTEREST GROUP-USA]

<https://www.dsmig-usa.org/>

### DS CONNECT® UN IMPORTANTE REGISTRO Y PORTAL QUE CONECTA A LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN, LOS MÉDICOS Y LOS INVESTIGADORES

<https://dsconnect.nih.gov/>

### INCLUDE DATA COORDINATING CENTER

<https://includedcc.org/>

### INTERNATIONAL MOSAIC DOWN SYNDROME ASSOCIATION

<https://www.imdsa.org/mosaic-down-syndrome>

### NATIONAL DOWN SYNDROME CONGRESS

<https://www.ndscenter.org/>

### NATIONAL DOWN SYNDROME SOCIETY

<https://www.ndss.org/>

### NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH DOWN SYNDROME CONSORTIUM

<https://downsyndrome.nih.gov/>

### NATIONAL TASK GROUP ON INTELLECTUAL DISABILITIES AND DEMENTIA PRACTICES

<https://www.the-ntg.org/>

### SPECIAL OLYMPICS

<https://www.specialolympics.org/>

### THE ARC

<https://thearc.org/>

## REFERENCIAS

1. American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. May 1994;93(5):855-9.
2. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW, The Council On Genetics. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. *Pediatrics*. May 2022;149(5):e 2022057010. doi:10.1542/peds.2022-057010
3. Cohen WI. Health care guidelines for individuals with Down syndrome. *Down Syndrome Quarterly*. 3. 1999;4:1-16.
4. Smith DS. Health care management of adults with Down syndrome. *Am Fam Physician*. Sep 2001;64(6):1031-8.
5. Tsou AY, Bulova P, Capone G, et al. Medical care of adults with Down syndrome: A clinical guideline. *JAMA*. 2020;324(15):1543-1556. doi:10.1001/jama.2020.17024
6. Shin M, Siffel C, Correa A. Survival of children with mosaic Down syndrome. *Am J Med Genet A*. Mar 2010;152A(3):800-1. doi:10.1002/ajmg.a.33295
7. Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA, et al. National population-based estimates for major birth defects, 2010-2014. *Birth Defects Res*. 11 2019;111(18):1420-1435. doi:10.1002/bdr2.1589
8. Parker SE, Mai CT, Canfield MA, et al. Updated National Birth Prevalence estimates for selected birth defects in the United States, 2004-2006. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. Dec 2010;88(12):1008-16. doi:10.1002/bdra.20735
9. National Human Genome Research Institute. About Down syndrome. <https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Down-Syndrome> Accessed August 27, 2019.
10. Hasle H, Friedman JM, Olsen JH, Rasmussen SA. Low risk of solid tumors in persons with Down syndrome. *Genet Med*. 11 2016;18(11):1151-1157. doi:10.1038/gim.2016.23
11. Parra P, Costa R, de Asúa DR, Moldenhauer F, Suárez C. Atherosclerotic surrogate markers in adults with Down syndrome: A case-control study. *J Clin Hypertens (Greenwich)*. Feb 2017;19(2):205-211. doi:10.1111/jch.12890
12. Hickey F, Hickey E, Summar KL. Medical update for children with Down syndrome for the pediatrician and family practitioner. *Adv Pediatr*. 2012;59(1):137-57. doi:10.1016/j.yapd.2012.04.006
13. Weijerman M, JP dW. Clinical practice. The care of children with Down syndrome. *European Journal of Pediatrics*. 2010;169(12):1445-1452. doi:10.1007/s00431-010-1253-0.
14. Bull MJ. Down Syndrome. *N Engl J Med*. 06 2020;382(24):2344-2352. doi:10.1056/NEJMr1706537
15. Shin M, Besser LM, Kucik JE, et al. Prevalence of Down syndrome among children and adolescents in 10 regions of the United States. *Pediatrics*. Dec 2009;124(6):1565-71. doi:10.1542/peds.2009-0745
16. de Graaf G, Buckley F, Skotko BG. Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States. *Genetics in Medicine*. Sep 08 2017;439-447. doi:10.1038/gim.2016.127
17. Steingass KJ, Chicoine B, McGuire D, Roizen NJ. Developmental disabilities grown up: Down syndrome. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*. Sep 2011;32(7):548-558. doi:10.1097/DBP.0b013e31822182e0
18. Pai M, Santesso N, Yeung CH, Lane SJ, Schünemann HJ, Iorio A. Methodology for the development of the NHF-McMaster Guideline on Care Models for Haemophilia Management. *Haemophilia*. Jul 2016;22 Suppl 3:17-22. doi:10.1111/hae.13007
19. Vicari S, Pontillo M, Armando M. Neurodevelopmental and psychiatric issues in Down's syndrome: Assessment and intervention. *Psychiatr Genet*. Jun 2013;23(3):95-107. doi:10.1097/YPG.0b013e32835fe426

## REFERENCIAS

20. Capone G, Aidikoff J, Taylor K, Rykiel N. Adolescents and young adults with down syndrome presenting to a medical clinic with depression: Co-morbid obstructive sleep apnea. *American Journal of Medical Genetics, Part A*. Sep 2013;161(9):2188-2196.
21. Jacobs J, Schwartz A, McDougle CJ, Skotko BG. Rapid clinical deterioration in an individual with Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 07 2016;170(7):1899-902. doi:10.1002/ajmg.a.37674
22. Mircher C, Cieuta-Walti C, Marey I, et al. Acute regression in young people with Down syndrome. *Brain Sci*. Jun 2017;7(6)doi:ARTN 5710.3390/brainsci7060057
23. Chicoine B, Capone G. Regression in Adolescents and Adults with Down Syndrome. In: Prasher VP, Janicki MP, eds. *Physical Health of Adults with Intellectual and Developmental Disabilities*. Springer, Cham; 2018:121-140:chap Regression in Adolescents and Adults with Down Syndrome.
24. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders V* In. Washington, D.C.: American Psychiatric Association; 2013
25. Fletcher R. *Diagnostic manual- intellectual disability: A clinical guide for diagnosis of mental disorders in persons with intellectual disability*. 2nd edition. ed. NADD Press; 2018:pages cm.
26. Glenn S, Cunningham C, Nananidou A, Prasher V, Glenholmes P. Routinised and compulsive-like behaviours in individuals with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res*. Nov 2015;59(11):1061-70. doi:10.1111/jir.12199
27. Foley KR, Bourke J, Einfeld SL, Tonge BJ, Jacoby P, Leonard H. Patterns of depressive symptoms and social relating behaviors differ over time from other behavioral domains for young people with Down syndrome. *Medicine (Baltimore)*. May 2015;94(19):e710. doi:10.1097/md.0000000000000710
28. Straccia C, Baggio S, Barisnikov K. Mental illness, behavior problems, and social behavior in adults with Down syndrome. research-article. <http://dxdoiorg/101080/193158642012741660>. 3 Dec 2013 2013;doi:Journal of Mental Health Research in Intellectual Disabilities, Vol. 7, No. 1, January-March 2014: pp. 74-90
29. Fletcher R, Haverkamp S, Ruedrich S, et al. Clinical usefulness of the diagnostic manual-intellectual disability for mental disorders in persons with intellectual disability: results from a brief field survey. *J Clin Psychiatry*. Jul 2009;70(7):967-74. doi:10.4088/JCP.08m04429
30. Fletcher RJ, National Association for the Dually D, American Psychiatric A. *DM-ID: diagnostic manual-intellectual disability: a clinical guide for diagnosis of mental disorders in persons with intellectual disability*. NADD Press; 2007.
31. Moran JA, Rafii MS, Keller SM, Singh BK, Janicki MP. The National Task Group on Intellectual Disabilities and Dementia Practices consensus recommendations for the evaluation and management of dementia in adults with intellectual disabilities. *Mayo Clin Proc*. Aug 2013;88(8):831-40. doi:10.1016/j.mayocp.2013.04.024
32. Coppus A, Evenhuis H, Verberne GJ, et al. Dementia and mortality in persons with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res*. Oct 2006;50(Pt 10):768-77. doi:10.1111/j.1365-2788.2006.00842.x
33. Fortea J, Vilaplana E, Carmona-Iragui M, et al. Clinical and biomarker changes of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: A cross-sectional study. *Lancet*. 06 2020;395(10242):1988-1997. doi:10.1016/S0140-6736(20)30689-9
34. Prasher VP, Mahmood H, Mitra M. Challenges faced in managing dementia in Alzheimer's disease in patients with Down syndrome. *Degener Neurol Neuromuscul Dis*. 2016;6:85-94. doi:10.2147/dnnd.s91754

## REFERENCIAS

35. Alexander M, Petri H, Ding Y, Wandel C, Khwaja O, Foskett N. Morbidity and medication in a large population of individuals with Down syndrome compared to the general population. *Dev Med Child Neurol*. Mar 2016;58(3):246-54. doi:10.1111/dmcn.12868
36. American Diabetes Association. 2. Classification and Diagnosis of Diabetes. *Diabetes Care*. Jan 2020;43(Suppl1):S14-S31. doi:10.2337/dc20-S002
37. Krinsky-McHale SJ, Jenkins EC, Zigman WB, Silverman W. Ophthalmic disorders in adults with Down syndrome. *Curr Gerontol Geriatr Res*. 2012;2012:974253. doi:10.1155/2012/974253
38. Patel A, Yamashita N, Ascaño M, et al. RCAN1 links impaired neurotrophin trafficking to aberrant development of the sympathetic nervous system in Down syndrome. *Nat Commun*. Dec 2015;6:10119. doi:10.1038/ncomms10119
39. Lo A, Brown HG, Fivush BA, Neu AM, Racusen LC. Renal disease in Down syndrome: Autopsy study with emphasis on glomerular lesions. *Am J Kidney Dis*. Feb 1998;31(2):329-35. doi:10.1053/ajkd.1998.v31.pm9469506
40. Bibbins-Domingo K, Grossman DC, Curry SJ, et al. Statin use for the primary prevention of cardiovascular disease in adults: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA*. Nov 15 2016;316(19):1997-2007. doi:10.1001/jama.2016.15450
41. Centers for Disease Control and Prevention. Heart Disease Facts. Updated June 22, 2020. <https://www.cdc.gov/heartdisease/facts.htm>. Accessed February 12, 2019.
42. Sobey CG, Judkins CP, Sundararajan V, Phan TG, Drummond GR, Srikanth VK. Risk of major cardiovascular events in people with Down syndrome. *PLoS One*. 2015;10(9):e0137093. doi:10.1371/journal.pone.0137093
43. The Society for Post-Acute and Long-Term Care Medicine. Cholesterol drugs for people 75 and older: When you need them - and when you don't. Updated 2017. <https://www.choosingwisely.org/wp-content/uploads/2018/02/Cholesterol-Drugs-For-People-75-And-Older-AMDA.pdf>. Accessed August 11, 2020.
44. Meschia JF, Bushnell C, Boden-Albala B, et al. Guidelines for the primary prevention of stroke: A statement for healthcare professionals from the American Heart Association/American Stroke Association. *Stroke*. Dec 2014;45(12):3754-832. doi:10.1161/str.0000000000000046
45. Lanz J, Brophy JM, Therrien J, Kaouache M, Guo L, Marelli AJ. Stroke in adults with congenital heart Disease: Incidence, cumulative risk, and predictors. *Circulation*. Dec 2015;132(25):2385-94. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.115.011241
46. Centers for Disease Control and Prevention. Facts About Down Syndrome. <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html>. Accessed April 2019.
47. Capone G, Chicoine B, Bulova P, et al. Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: A systematic review toward the development of health care guidelines. *Am J Med Genet A*. Jan 2018;176(1):116-133. doi:10.1002/ajmg.a.38512
48. Kainth DS, Chaudhry SA, Kainth HS, Suri FK, Qureshi AI. Prevalence and characteristics of concurrent Down syndrome in patients with moyamoya disease. *Neurosurgery*. Feb 2013;72(2):210-5; discussion 215. doi:10.1227/NEU.0b013e31827b9beb
49. Maris M, Verhulst S, Wojciechowski M, Van de Heyning P, Boudewyns A. Prevalence of obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Sleep*. Mar 1 2016;39(3):699-704. doi:10.5665/sleep.5554
50. Curry SJ, Krist AH, Owens DK, et al. Behavioral weight loss interventions to prevent obesity-related morbidity and mortality in adults: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA*. 09 2018;320(11):1163-1171. doi:10.1001/jama.2018.13022
51. Clark JE. Diet, exercise or diet with exercise: Comparing the effectiveness of treatment options for weight-loss and changes in fitness for adults (18-65 years old) who are overfat, or obese; systematic review and meta-analysis. *J Diabetes Metab Disord*. 2015;14:31. doi:10.1186/s40200-015-0154-1

## REFERENCIAS

52. Li C, Chen S, Meng How Y, Zhang AL. Benefits of physical exercise intervention on fitness of individuals with Down syndrome: a systematic review of randomized-controlled trials. *Int J Rehabil Res*. Sep 2013;36(3):187-95. doi:10.1097/MRR.0b013e3283634e9c
53. Allison DB, Mentore JL, Heo M, et al. Antipsychotic-induced weight gain: a comprehensive research synthesis. *Am J Psychiatry*. Nov 1999;156(11):1686-96. doi:10.1176/ajp.156.11.1686
54. Bertapelli F, Pitetti K, Agiovlasis S, Guerra-Junior G. Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions: A literature review. *Research in Developmental Disabilities*. Oct 2016;57:181-192. doi:10.1016/j.ridd.2016.06.018
55. Mendonca GV, Pereira FD, Fernhall B. Cardiac autonomic function during submaximal treadmill exercise in adults with Down syndrome. *Res Dev Disabil*. Mar-Apr 2011;32(2):532-9. doi:S0891-4222(10)00318-5 [pii] 10.1016/j.ridd.2010.12.028
56. Wisconsin Special Olympics. Special Olympics official policy affecting athletes with Down syndrome. 2015. <http://www.specialolympicswisconsin.org/wp-content/uploads/2015/04/Athletes-with-Down-Syndrome-Special-Examination-Form.pdf>. Accessed August 19, 2020.
57. LaCombe JM, Roper RJ. Skeletal dynamics of Down syndrome: A developing perspective. *Bone*. Apr 2020;133:115215. doi:10.1016/j.bone.2019.115215
58. Heller T, Hsieh K, Rimmer J. Barriers and supports for exercise participation among adults with Down syndrome. *Journal of Gerontological Social Work*. 2002;38:161-178.
59. Attia A, Ghanayem N, El Naqeeb H. Sexual and reproductive functions in men with Down's syndrome. *Menoufia Medical Journal*. 2015;28(2):471-476.
60. Schupf N, Zigman W, Kapell D, Lee JH, Kline J, Levin B. Early menopause in women with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res*. Jun 1997;41 ( Pt 3):264-7. doi:10.1111/j.1365-2788.1997.tb00706.x
61. Rosello L, Torres R, Boronat T, Llobet R, Puerto E. Osteoporosis prevalence in a Down syndrome population, measuring different parameters. *SD Revista Medica Internacional sobre el Síndrome de Down*; 2004. p. 18-22.
62. Du Y, Shan LF, Cao ZZ, Feng JC, Cheng Y. Prevalence of celiac disease in patients with Down syndrome: A meta-analysis. *Oncotarget*. Jan 2018;9(4):5387-5396. doi:10.18632/oncotarget.23624
63. Lips P, van Schoor NM. The effect of vitamin D on bone and osteoporosis. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. Aug 2011;25(4):585-91. doi:10.1016/j.beem.2011.05.002
64. Zubillaga P, Garrido A, Mugica I, Ansa J, Zabalza R, Emparanza JI. Effect of vitamin D and calcium supplementation on bone turnover in institutionalized adults with Down's Syndrome. *Eur J Clin Nutr*. May 2006;60(5):605-9. doi:10.1038/sj.ejcn.1602357
65. Fares A. Pharmacological and non-pharmacological means for prevention of fractures among elderly. *Int J Prev Med*. 2018;9:78. doi:10.4103/ijpvm.IJPVM\_114\_18
66. Real de Asua D, Quero M, Moldenhauer F, Suarez C. Clinical profile and main comorbidities of Spanish adults with Down syndrome. *European Journal of Internal Medicine*. Jul 2015;26(6):385-391. doi:10.1016/j.ejim.2015.05.003
67. Kerins G, Petrovic K, Bruder MB, Gruman C. Medical conditions and medication use in adults with Down syndrome: A descriptive analysis. *Downs Syndr Res Pract*. Oct 2008;12(2):141-7. doi:10.3104/reports.2009
68. Csizmadia CG, Mearin ML, Oren A, et al. Accuracy and cost-effectiveness of a new strategy to screen for celiac disease in children with Down syndrome. *J Pediatr*. Dec 2000;137(6):756-61. doi:10.1067/mpd.2000.110421
69. Sharr C, Lavigne J, Elsharkawi IM, et al. Detecting celiac disease in patients with Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 12 2016;170(12):3098-3105. doi:10.1002/ajmg.a.37879

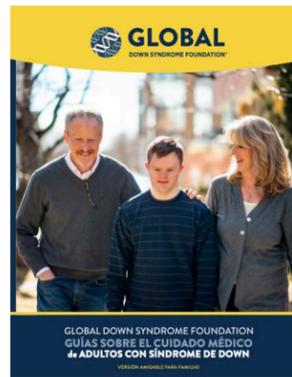
La imagen de la página 36 es cortesía de Logan Rose Photography, Inc

**Todas las imágenes son modelos GLOBAL aprobados.**

## RECURSOS ADICIONALES DEL GLOBAL



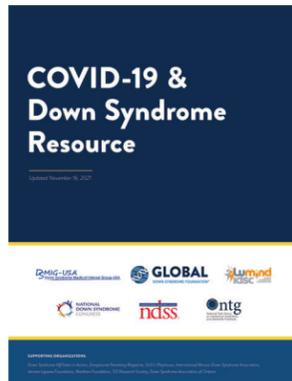
Guías GLOBAL sobre Cuidado de Adultos para Médicos



Guías GLOBAL Amigable Para Familias sobre Cuidado Médico de Adultos



Guías GLOBAL sobre Cuidado de Adultos Lista de Verificación



Recurso sobre COVID-19 y Síndrome de Down



Información Sobre Pruebas Prenatales y el Recién Nacido Con Síndrome de Down



Revista Down Syndrome World Ganadora de Premios



## NUESTRO COMPROMISO

GLOBAL se compromete a trabajar con nuestra comunidad con síndrome de Down (nuestros autogestores, nuestras familias, nuestros miembros y nuestros expertos médicos) para garantizar que la Guía GLOBAL para Adultos se actualice y publique cada seis años. Solo podemos publicar este importante recurso con el apoyo de nuestros generosos donantes y sabiendo que nuestras familias utilizarán las pautas para abogar por los mejores resultados de salud posibles.

¡Juntos estamos creando un futuro mejor para nuestros seres queridos con síndrome de Down!





# GLOBAL DOWN SYNDROME FOUNDATION®

GLOBAL DOWN SYNDROME FOUNDATION. La Global Down Syndrome Foundation (GLOBAL) es la mayor organización sin fines de lucro de los Estados Unidos que trabaja para salvar vidas y mejorar drásticamente los resultados de salud de las personas con síndrome de Down. GLOBAL creó el primer instituto de investigación sobre el síndrome de Down, que presta apoyo a más de 400 científicos y a más de 2.200 pacientes con síndrome de Down de 33 estados y 10 países. Por su labor en estrecha colaboración con el Congreso y los Institutos Nacionales de Salud, GLOBAL es la principal organización de defensa de la investigación y la atención del síndrome de Down en los Estados Unidos. GLOBAL cuenta con más de 120 organizaciones dedicadas al síndrome de Down en todo el mundo y forma parte de una red de afiliados – the Crnic Institute for Down Syndrome, the Sie Center for Down Syndrome, and the University of Colorado Alzheimer’s and Cognition Center – todos en el Anschutz Medical Campus. Las publicaciones médicas de amplia circulación de GLOBAL incluyen las Guías Sobre el Cuidado Médico de Adultos con Síndrome de Down, Pruebas prenatales e información sobre el síndrome de Down, y la revista ganadora de premios Down Syndrome World™. GLOBAL también organiza Be Beautiful Be Yourself Fashion Show, la mayor recaudación de fondos para personas con síndrome de Down del mundo. GLOBAL también organiza el *Be Beautiful Be Yourself* des file de moda, la recaudación de fondos para el síndrome de Down más grande del mundo.

## GLOBAL DOWN SYNDROME FOUNDATION

3239 E 2ND AVE  
DENVER, CO 80206-5203

[GLOBALDOWNSYNDROME.ORG](http://GLOBALDOWNSYNDROME.ORG)