

Tema 15: Trastornos mentales asociados al síndrome de Down

Autora: Susanna Esteba-Castillo

Neuropsicóloga del Servicio Especializado en Salud Mental y Discapacidad Intelectual (SESM-DI). Parc Hospitalari Martí i Julià. Institut Assistència Sanitària (IAS). Girona.

Resumen:

Las personas con Síndrome de Down (SD) envejecen prematuramente y un porcentaje elevado presentan deterioro cognitivo. Envejecimiento precoz en el SD no es sinónimo de enfermedad de Alzheimer.

Tampoco se debe creer que toda señal detectada, sea a nivel cognitivo, conductual o de habilidades adaptativas, se asocie a demencia. Es indispensable realizar un diagnóstico diferencial de deterioro cognitivo en las personas con SD y considerar otro tipo de patología adicional.

Debemos trabajar desde un modelo de evaluación integral y multidisciplinar. Sólo desde esta perspectiva podremos detectar qué le pasa a la personas y cuáles son sus necesidades.

En muchos casos, los cambios conductuales observados son consecuencia de la no detección de las necesidades de las personas con SD con o sin Alzheimer. Precisamente cuando hablamos de “señales de alarma y soporte emocional” estamos hablando de valorar de forma correcta a la persona “ ¿qué le pasa? ¿Qué necesita”?.

El verdadero reto es como hacerlo. En la realidad sanitaria y asistencial, la preocupación se hace cada vez más evidente, no sólo por el incremento de la esperanza de vida de dicho colectivo, sino también por las numerosas lagunas a las que nos afrontamos.

Es evidente la falta de instrumentos de evaluación adecuados para el diagnóstico, la poca idoneidad de los criterios diagnósticos usados y la falta de preparación tanto de los profesionales como de los servicios a la hora de afrontar el deterioro cognitivo de las personas adultas con SD.

Se presentan algunos de los instrumentos que se están utilizando en la actualidad en nuestro servicio, así como la presentación de los resultados del estudio multicéntrico que se ha llevado a cabo para la validación de la escala CAMDEX-SD.

El incremento general de la calidad asistencial ha contribuido a aumentar la esperanza de vida de las Personas con Síndrome de Down (PSD). Actualmente cerca del 80% viven más de cincuenta años y algunos llegan a los sesenta o incluso setenta. Este aumento de la esperanza de vida se debe básicamente a avances en factores médicos y sociales. La mayoría de PSD llegan a una edad en que, como ciudadanos seniors, tienen unas necesidades que deben ser consideradas y atendidas obligando a unas intervenciones de anticipación y prevención.

Esta realidad ya está generando dificultades en los servicios que tienen la responsabilidad de atenderlos, a sus propias familias y a los afectados.

Cuando se considera el envejecimiento y de qué manera puede afectar a las PSD debemos ser capaces de diferenciar entre los procesos universales relacionados con la edad, de otras enfermedades como la Demencia Tipo Alzheimer (DTA) que aparece en algunos pero no en todos los individuos con SD.

Es bien conocido que el SD está causado por una sobre-expresión de genes localizados en un segmento del cromosoma 21 –locus Down-. A esta causa de DI se une una neurodegeneración edad-dependiente tipo Alzheimer. La prevalencia del diagnóstico de Demencia Tipo Alzheimer (DTA) en el SD es según los últimos estudios de entre un 10-25% (en PSD entre 40-49 años); de un 20-50% (en edades comprendidas entre los 50-59 años) y entre un 30-75% (para personas mayores de > 60 años).

No obstante, es una realidad que en el ámbito de la Discapacidad Intelectual (DI), estudiar y conocer los distintos procesos mentales asociados a un posible deterioro cognitivo (muchas veces enmascarado por los trastornos de conducta) continúa siendo una práctica muy poco extendida, presentando, a día de hoy, numerosas limitaciones. Estudiar la semiología cognitiva es básico para establecer qué funciones cognitivas están preservadas y cuáles están comprometidas y poder entender la conducta de estas personas adecuando las intervenciones.

No existen en nuestro medio, instrumentos ni concebidos ni validados para la evaluación de la Discapacidad Intelectual (DI) y el deterioro cognitivo.

En la mayoría de unidades diagnósticas de demencia, el abordaje de las PSD es totalmente desconocido. Los instrumentos que se aplican para la evaluación neuropsicológica (clave para la formulación de la hipótesis diagnóstica) acaban siendo el MMSE o el WAIS. Estos instrumentos no están ni creados ni validados para población con DI.

Si ésta es la realidad en unidades de valoración de demencias, en los servicios en que atienden a personas con DI, se utilizan otros instrumentos que aunque siendo creados y validados para esta población, no son más que instrumentos de screening con baja fiabilidad generando cantidad de falsos positivos.

Desde el Servei Especialitzat en Discapacitat Intel·lectual i Salut mental (SESM-DI) correspondiente al Instituto Asistencia Sanitaria (Girona) se presta atención a la valoración cognitiva de las PDI y conductas reto y/o problemas de salud mental. Para ello, desde hace 7 años se está trabajando en la creación y validación de pruebas para personas adultas con DI asociada a distintos fenotipos biológicos, entre ellos el SD. Ello ha permitido determinar la presencia de distintos perfiles cognitivos de acuerdo con la etiología genética de la DI. Se presentarán, entre otros, los resultados relativos al estudio de validación del test CAMDEX-DS.

El CAMDEX-DS (CAMbriDge EXamination for mental disorders of older people with Down's Syndrome and others with intellectual disabilities-), es un instrumento diagnóstico para la detección de demencia en personas con SD u otras etiologías de DI. El CAMDEX-DS está formado por 4 partes: 1) entrevista al informante (se recoge el máximo nivel de funcionamiento así como las características del declive 2) evaluación neuropsicológica – conocida como CAMCOG- 3) una guía para el diagnóstico 4) directrices para una adecuada intervención. Se trata de un estudio de validación tipo observacional, transversal y multicéntrico. Los participantes son personas con DI (n=146) de grado leve-moderado correspondientes al GrupCAM*. A cada uno de ellos se les administran las siguientes pruebas: DMR, MMSE, K-BIT, CAMDEX-DS y se aplican los criterios DM_ID, ICD_10 para el diagnóstico de demencia.

Por otra parte, las últimas investigaciones señalan la posibilidad de un estado pre-clínico caracterizado por presencia de cambios de personalidad-conducta comparado con perfil amnésico propio de la DTA.

Para ello, en la muestra del estudio de validación del CAMDEX-DS se crean dos índices cognitivos a partir de distintos subtest del CAMCOG-DS: “Índice Ejecutivo” vs “Índice amnésico”.

Los resultados permiten observar dos perfiles cognitivos distintos en función de la variable edad. Para el grupo de personas “jóvenes” que se están deteriorando, aparece un perfil claramente disejecutivo, mientras que para el grupo “mayor” la semiología es amnésica. Así pues, parecería que los primeros síntomas indicativos de la demencia se asemejan a los propios de una demencia frontal (estado “pre-frontal like”), observándose posteriormente un perfil más amnésico propio de la DTA. Esta información es importante para la detección de las famosas “señales de alarma”.

grupCAM *: GRUPO TRABAJO CAMDEX-DS

Fundació Maresme, Fundació AMAT ROUMENS - FUPAR-, Associació Sant Tomàs-Parmo -TAC Osona, Associació Pro-Minusvàlids de les Garrigues –APROMI-, Associació de Dimisnuïts l’Estel , Associació Alba, Fundació Germà Tomàs Canet -Ordre Hospitalari sant Joan de Déu-Fundació Projecte Auria (BCN), Fundació Catalana per a la Síndrome de Down y SESM-DI.