

Trastorno de regresión en el síndrome de Down

El trastorno de regresión en el síndrome de Down (Down syndrome regression disorder, DSRD), también conocido simplemente como “regresión”, es un trastorno infrecuente pero grave que ocurre en algunos adolescentes y adultos jóvenes con síndrome de Down. El término se utiliza para describir la pérdida de habilidades que una persona había aprendido previamente. Puede tratarse de habilidades sociales, de la vida diaria, del lenguaje o del movimiento. La pérdida a menudo es repentina y ocurre durante un período de semanas o meses. Debido a que el DSRD puede ser causado por una variedad de factores, la prioridad es determinar la causa más probable. El DSRD casi nunca se diagnostica en personas menores de 10 años o mayores de 30. Si dichas personas presentan síntomas de regresión, deben analizarse en mayor profundidad todos los demás factores antes de diagnosticar el DSRD.

En 2022, un grupo de expertos médicos con experiencia en el tratamiento de la regresión en pacientes con síndrome de Down se reunieron con el objetivo de generar los primeros criterios para diagnosticar el DSRD. Estos criterios proveen orientación a los médicos y familias que no tienen acceso a especialistas en DSRD. Hay ocho grupos de síntomas vinculados con la regresión, y algunos se desglosan en ejemplos específicos. Las personas que presenten síntomas de cuatro o más de los ocho grupos de síntomas se consideran casos “posibles” de DSRD, lo que significa que se necesita investigar más. Las personas que presenten síntomas de siete u ocho de los grupos de síntomas se consideran casos “probables”, lo que significa que seguramente reciban el diagnóstico de DSRD si no se encuentra otra causa.

Evaluación

Si usted o un ser querido presentan los síntomas de la lista de comprobación (ver página 3), se le recomienda consultar con su médico de atención primaria o neurólogo lo antes posible. El diagnóstico de DSRD se determina mayormente a partir de los síntomas, pero su médico puede solicitar algunos de los siguientes exámenes médicos como parte de la evaluación:

- Diagnóstico por imágenes mediante resonancia magnética
- Análisis de sangre
- Análisis de orina (de ser necesario)
- Punción lumbar
- Electroencefalograma (EEG)
- Pruebas genéticas o metabólicas (de ser necesario)
- Polisomnografía (estudio del sueño)

Para obtener recomendaciones más detalladas sobre pruebas, usted y su médico pueden leer el artículo “Evaluación y diagnóstico de regresión en el síndrome de Down” (Santoro et al., Front Neurol, 2022). <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fneur.2022.940175/full>

Tratamiento

Actualmente no hay un tratamiento generalizado para la regresión, y cada paciente requiere un plan de tratamiento único y personalizado. Sin embargo, una vez que usted y su médico hayan determinado la causa más probable de la regresión, pueden analizarse las mejores opciones de tratamiento.

- Se recomienda consultar con expertos que trabajen en un equipo interdisciplinario que incluya psiquiatras, neurólogos o un profesional que esté familiarizado con el tratamiento de personas con síndrome de Down y regresión.
- Si se determina que la regresión se debe a un problema médico, tal como un diagnóstico psiquiátrico, apnea obstructiva del sueño, inflamación o infección cerebral, deficiencia vitamínica o exposición a toxinas, el tratamiento del problema médico puede reducir los síntomas de la regresión.
- Los tratamientos más comunes en personas con DSRD incluyen benzodiazepinas, antidepresivos, antipsicóticos, inmunoterapia y terapia electroconvulsiva. A pesar de que muchos de estos tratamientos se usan para otras afecciones médicas, en el DSRD a menudo se usan para el control de los síntomas.

Es importante recordar que es muy posible que cada paciente requiera un plan de tratamiento distinto, y que lo que funciona para un paciente no siempre es adecuado para el resto, sea usted o un ser querido.

Referencias:

Santoro, J. D.; Patel, L.; Kammeyer, R.; Filipink, R. A.; Gombolay, G. Y.; Cardinale, K. M.; Real de Asua, D.; Zaman, S.; Santoro, S. L.; Marzouk, S. M.; Khoshnood, M.; Vogel, B. N.; Tanna, R.; Pagarkar, D.; Dhanani, S.; Ortega, M. d. C.; Partridge, R.; Stanley, M. A.; Sanders, J. S.; Christy, A.; Sannar, E. M.; Brown, R.; McCormick, A. A.; Van Mater, H.; Franklin, C.; Worley, G.; Quinn, E. A.; Capone, G. T.; Chicoine, B.; Skotko, B. G. y Rafii, M. S.

(2022) Evaluación y diagnóstico del trastorno de regresión en el síndrome de Down: Consenso internacional de expertos. *Front. Neurol.* 13:940175. doi: 10.3389/fneur.2022.940175

Recursos adicionales:

Página de recursos sobre regresión del Grupo de Defensoría Médica del Centro para Adultos con Síndrome de Down, <https://adscresources.advocatehealth.com/search/families-and-caregivers/?category=Decline%20in%20Skills%20and%20Regression>

Página web sobre “regresión” en el síndrome de Down, con lista de recursos del Grupo Nacional de Tareas sobre Prácticas relacionadas con las discapacidades intelectuales y la demencia, <https://www.the-ntg.org/down-syndrome-regression>

Regresión en personas con síndrome de Down: documento de consenso actual del Grupo de Interés Médico sobre Síndrome de Down de los EE. UU., <https://www.dsmig->

[usa.org/resources/Documents/21DSMIG_Regression%20in%20Persons%20with%20Down%20Syndrome_0928.pdf](https://www.dsmig-usa.org/resources/Documents/21DSMIG_Regression%20in%20Persons%20with%20Down%20Syndrome_0928.pdf)

Publicación del blog del Hospital Infantil de Los Ángeles sobre el trastorno de regresión en el síndrome de Down <https://www.chla.org/blog/patient-stories/family-finds-hope-down-syndrome-regression-disorder>

Lista de comprobación del trastorno de regresión en el síndrome de Down

Fecha: _____

Síntomas que ocurran con mayor frecuencia dentro de los últimos tres meses (marque todos los que correspondan):

1. Cambios conductuales

Fecha en que comenzaron los síntomas: _____

- Comer mucho más o mucho menos que lo habitual
- Confusión o desorientación
- Reír o llorar en momentos inapropiados
- Cambios frecuentes en el estado de ánimo o fluctuaciones rápidas entre la alegría, la tristeza o el enojo.

2. Cambios en el pensamiento y procesamiento de la información

Fecha en que comenzaron los síntomas: _____

- Menor demostración de emociones visibles y de empatía
- Falta de motivación o falta de participación
- Dificultad para comenzar o terminar tareas
- Deterioro de la memoria

3. Pérdida de habilidades funcionales y sociales

Fecha en que comenzaron los síntomas: _____

- Pérdida o deterioro de habilidades previamente aprendidas (autonomía para alimentarse, vestirse, ir al baño, etc.)
- Reducción en la interacción social con amigos, familiares, compañeros de clase o de trabajo
- Menor contacto visual
- Movimientos repetitivos de la mano o el cuerpo sin un propósito claro

4. Episodios nuevos de convulsión o déficits neurológicos (debilidad, dificultad para que se entienda lo que dice la persona) determinados por un médico

Fecha en que comenzaron los síntomas: _____

5. Dificultad para dormir o irregularidades en el sueño

Fecha en que comenzaron los síntomas: _____

6. Dificultades del lenguaje

Fecha en que comenzaron los síntomas: _____

- Dificultad en la producción discursiva y en la comprensión oral o escrita
- Dejar de hablar o hablar únicamente susurrando

7. Movimientos irregulares

Fecha en que comenzaron los síntomas: _____

- Falta de movimiento, a veces con músculos rígidos y agarrotados
- Moverse muy lento, o caminar o correr con un patrón inusual

8. Síntomas de salud mental

Fecha en que comenzaron los síntomas: _____

- Aparición o aumento de la ansiedad
- Ideas delirantes (creencias erróneas) o alucinaciones (ver cosas que no están allí)
- Desrealización (sentirse ajeno al entorno) o despersonalización (sensación de observarse a sí mismo desde fuera del cuerpo)
- Tendencias obsesivo-compulsivas, tales como alinear objetos, hablar únicamente sobre temas específicos de interés y dificultad para tolerar cambios en la rutina
- Hostilidad o nerviosismo hacia otras personas