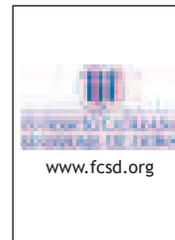


REVISTA MÉDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



CASO CLÍNICO

Regresión en adultos jóvenes con síndrome de Down. Revisión de tres casos

B. Garvía^{a*} y B. Benejam^{b*}

^aPsicóloga especialista en Psicología clínica y en Psicoterapia, Centro Médico Down, Fundació Catalana Síndrome de Down, Barcelona, España

^bPsicóloga especialista en Neuropsicología. Centro Médico Down, Fundació Catalana Síndrome de Down, Barcelona, España

Recibido el 5 de mayo de 2014; aceptado el 6 de junio de 2014

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Down;
Depresión;
Regresión;
Pérdida de capacidades

KEY WORDS

Down's syndrome;
Depression;
Regression;
Loss of skills

Resumen

En algunos adolescentes y jóvenes con síndrome de Down (SD) se ha observado un deterioro en sus funciones cognitivas y en sus capacidades adaptativas similar al observado en personas que padecen la enfermedad de Alzheimer, aunque en edades muy tempranas. Se sabe muy poco sobre la etiología de estos cambios. En este trabajo se exponen tres casos de jóvenes con SD que presentaron un deterioro en sus funciones cognitivas y una pérdida de habilidades funcionales previamente bien adquiridas, y se examinan algunos de los factores de riesgo (médicos y psicológicos) que pueden estar asociados a dicho deterioro. En todos los casos, la pérdida de capacidades se acompañaba de síntomas de ansiedad y depresión.

Regression in Young Adults with Down's Syndrome. A review of three cases

Abstract

A deterioration in some of their cognitive functions and adaptive skills has been observed in adolescents and young adults with Down's syndrome, which is similar to that observed in individuals who suffer from Alzheimer's disease, although at much earlier ages. Little is known of the etiology of these changes. In this work, 3 cases are presented on 3 young adults with Down's syndrome, who presented with a deterioration in their cognitive functions and a loss of, previously well attained, functional skills. Some medical and psychological risk factors that could be associated with this regression are examined. In all the cases, the loss of skills was associated with anxiety and depression symptoms.

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: bbenejam@fcscd.org (B. Benejam); beatriz@fcscd.org (B. Garvía).

Introducción

Algunos autores han descrito graves regresiones en el funcionamiento adaptativo y cognitivo en adolescentes y adultos jóvenes con síndrome de Down (SD)^{1,2}. Cabe preguntarse si dichas regresiones pueden estar relacionadas con una demencia de inicio inusualmente precoz o con aspectos depresivos. En 2011, la revista *International Review of Research on Developmental Disabilities* publicó un artículo de Devenny y Matthews titulado: “Regression: atypical loss of attained functioning in children and adolescents with Down syndrome”, que posteriormente tradujo en España la revista *Síndrome de Down: Vida Adulta*, de la Fundación iberoamericana Down 21. El texto versa sobre regresiones graves que se han observado en algunos adolescentes y jóvenes con SD con respecto a su funcionamiento cognitivo y adaptativo, y que aparecen tras un período de evolución normal. La sintomatología consiste, por un lado, en una *pérdida atípica de habilidades*, previamente obtenidas, en la cognición, la socialización y en las actividades diarias y, por otro, en un *aumento de la conducta desadaptada*. Todos los casos mostraron una conducta que figura dentro del cuadro de la *depresión*: pérdida de alegría, aislamiento o retraimiento y lloro, tristeza y cansancio. Las autoras calificaron la aparición de este problema en personas jóvenes como “rara”, y refieren que se conoce tan poco sobre el tema que no está claro si estos casos conformarían un diagnóstico especial o formarían parte de la psicopatología o de conductas desadaptadas.

El SD es un factor de riesgo para el desarrollo de la depresión³. Ante situaciones de estrés emocional, y teniendo en cuenta su menor capacidad a la hora de comprender, percibir y expresar sus pensamientos y emociones, las personas con SD pueden presentar respuestas atípicas y más complejas en comparación con personas sin discapacidad intelectual⁴. La depresión en este colectivo no suele expresarse a través de la palabra, sino en forma de pérdida de habilidades y de memoria, enlentecimiento, inatención, cambios en el apetito o en el ritmo de sueño, empeoramiento de las capacidades cognitivas, tendencia a la desconexión y al aislamiento, soliloquios e ideas delirantes, labilidad afectiva, pasividad y/o llanto⁵. Se estima que los síntomas neuropsiquiátricos ocurren en aproximadamente un 26% de los individuos con SD⁶.

Por otra parte, existe una estrecha relación entre el SD y la enfermedad de Alzheimer (EA) como consecuencia de la sobreexpresión del gen de la proteína precursora amiloide (APP), presente en el cromosoma 21 que, en el SD, se encuentra triplicado⁷. El reto más importante al que deberán hacer frente las personas con SD probablemente sea la EA. Algunos autores han descrito cambios de conducta y de personalidad como los primeros síntomas de EA en personas adultas con SD, entre los que destacan la apatía/falta de motivación, la agresividad, la labilidad emocional, la falta de empatía o de tacto social, la depresión y la presencia de ideas delirantes⁸⁻¹⁰. Dado que muchos de estos síntomas, junto con los trastornos del sueño y los cambios en el apetito, son comunes a la depresión y a la EA, es importante realizar un buen diagnóstico diferencial entre ambas.

En los jóvenes que han presentado regresiones graves se detectó también una base previa de ansiedad, depresión y/o comportamientos agresivos, y las autoras del artículo

citado¹ apuntaron hacia cuatro posibles factores de riesgo que podrían dar paso a la regresión: menarquia, fases de transición, acontecimientos en sus vidas y exposición a anestesia. Prasher¹¹, en 2002, observó que esta regresión duraba unos 2 años y le seguía una fase estacionaria. Advirtió que podía observarse cierta mejoría con antidepresivos, aunque los síntomas podían persistir. Este autor atribuyó la regresión a tres posibles causas: cambios prematuros asociados a una EA de inicio precoz; ruptura de rutinas y pérdida de apoyos propios del paso de niño a adulto, y ruptura de la identidad de uno mismo al tomar conciencia del SD.

En el Centro Médico Down de la Fundació Catalana Síndrome de Down, con más de 2.500 historias clínicas de pacientes con SD, hemos atendido a un número reducido de estos casos (y algún otro que nos ha consultado vía e-mail, aportando documentación) que entrarían dentro de esta clínica y que coinciden con la etapa adolescente/joven, con cambios o transiciones o con la toma de conciencia de la discapacidad. Apuntamos a la ruptura de la identidad de uno mismo al tomar conciencia del SD como causa de la regresión.

Presentación de casos

Caso clínico 1

Mujer de 22 años que acude a consulta tras iniciar un cuadro de deterioro de aproximadamente un año de evolución, en forma de mutismo, enlentecimiento motor, retraimiento social, pérdida de interés, aislamiento, dificultades para orientarse en el tiempo, y mayores problemas de concentración. Los padres refieren también la presencia de “manías” (no dejarse tocar, mojarse el pelo, esconder los cuchillos, etc.); como antecedente médico de interés destaca un hipotiroidismo en tratamiento farmacológico. Tras una minuciosa entrevista con los padres, se constata, por las mismas fechas, un cambio importante en la vida de la paciente (una *transición*). Pasa del colegio ordinario a un taller ocupacional. A la familia le parece que desde entonces empieza a empeorar.

La paciente, anteriormente, se expresaba de manera clara y era capaz de explicar sin dificultad las actividades realizadas durante el día. Después, comenzó a tartamudear y meses después dejó de hablar (en estos momentos se comunica por signos).

En relación a las habilidades cotidianas, en un primer momento se observó un enlentecimiento y, posteriormente, empezó a negarse a hacer las cosas. Ha dejado de hacer cosas que le gustaban, como leer, bailar y practicar deporte. En casa, pasa el tiempo mirando la televisión o encerrada a oscuras en el baño. A esta sintomatología hay que añadirle una importante pérdida de peso y de cabello.

Se derivó a la paciente al médico generalista, que, tras un examen exhaustivo, descartó un problema médico. Posteriormente fue derivada al neuropsicólogo, cuyo seguimiento descartó la presencia de un cuadro de tipo degenerativo. Del examen neuropsicológico destacó un notable déficit atencional así como un grave enlentecimiento psicomotor. El perfil cognitivo de la paciente apoyó el diagnóstico de un *trastorno depresivo*.

La exploración psiquiátrica y psicológica también apuntó hacia un trastorno depresivo mayor, con clínica de hipoti-

mia, disforia, aislamiento, inhibición psicomotriz, pérdida de peso, apatía, anhedonia, mutismo, signos de trastorno obsesivo y regresión grave.

Tras la administración de duloxetine 30 mg empezó a mejorar. Se observó una mayor reactividad a los estímulos, la desaparición de la inhibición psicomotriz, desaparición del mutismo, mayor sociabilidad, aumento de peso y recuperación de la motivación. Persistía la sintomatología compulsiva así como las reacciones inapropiadas (arrebatos de ira) ante frustraciones, aunque se mostraba más contenta, aumentó su apetito, cuidaba más su aspecto y era más social.

Este sería un caso de regresión por depresión que se desencadena en un momento de transición: cambio de escuela normal por educación especial, en una etapa crítica, la adolescencia, y que creemos que tiene que ver con la percepción y/o asunción de la identidad y de la discapacidad.

Caso clínico 2

Mujer de 26 años que fue atendida en consulta, por primera vez, a los 13 años de edad, por presentar actitud de rebeldía y de oposición. Era comunicativa, agradable y simpática. Cursó hasta 6.º de Primaria en una escuela ordinaria y después, en el instituto, compartió la educación ordinaria con educación especial (2 días a la semana). La entrada en la escuela especial la enfrenta con la discapacidad: *“no me gustan los de la escuela porque están mal”*, manifestando un rechazo importante al síndrome. Tras un período de oposición y enfados, comienza un discurso pseudodelirante. Los padres explican que su hija no quiere tener el SD. A veces dice que se quiere morir, provoca y busca la confrontación.

Cuando tenía 19 años, los hermanos se emancipan y se marchan de casa. Esta situación fue determinante para ella: los echa de menos, no puede dormir, y manifiesta querer independizarse ella también. Presenta síntomas depresivos -tristeza y llanto-, no mira a los ojos, tiene miedo e insiste en que no quiere tener SD. Está muy preocupada e irritable y habla mucho de su discapacidad: *“¿de dónde he sacado yo esta cara?”*. Dice no pertenecer a su familia. Asimismo, se le olvidan más las cosas, se desorienta y está ansiosa. Inicia un mutismo, insomnio de conciliación y un entecimiento generalizado.

El psiquiatra le pauta un tratamiento antidepressivo. Se deriva el caso a neuropsicología donde se aprecia un notable entecimiento psicomotor, ausencia de iniciativa/spontaneidad e importantes dificultades de comprensión secundarias a un déficit de tipo atencional. El cuadro de la paciente no sugiere la presencia de una enfermedad degenerativa primaria.

Lejos de mejorar con la medicación y con el apoyo psicoterapéutico, cada vez está más “desconectada”, empieza a realizar estereotipias, tartamudea mucho, su lenguaje espontáneo es casi ininteligible, hasta que llega a dejar de hablar. Se niega a ir al centro ocupacional, pierde habilidades (ya no puede vestirse sola). Se le prescribe Risperdal 1/2-0-1/2 y, aunque desaparecen las estereotipias, persiste la apatía y el desinterés. Dado que aumenta mucho de peso con la medicación, se le cambia por Abilify 5 mg 1-0-0. Mejora ligeramente (está menos pasiva). Habla de manera incoherente y se ríe sola. En el momento actual, la paciente casi

no habla y no responde ni a su nombre. Sigue acudiendo al centro ocupacional y es capaz de comer sola.

Este sería un caso de pérdida de capacidades y de regresión (por depresión) coincidentes con el rechazo a la discapacidad en el momento de un cambio en su vida: marcha de casa de sus hermanos, que le hace tomar conciencia de sus dificultades y de su dependencia.

Caso clínico 3

Mujer de 25 años que, tras una escolaridad normalizada, en la que aprendió a leer y escribir correctamente y a manejarse con las matemáticas de manera satisfactoria dentro de su discapacidad, a los 14 años contacta con compañeros con SD y reacciona con rechazo, aunque posteriormente se integra bien en un grupo. En la adolescencia, se enamora de un actor y se pasa las horas viendo vídeos que busca en el ordenador.

Hacia los 23 años empieza a presentar “manías” (lavarse continuamente los dientes hasta dañarse las encías) y a quejarse de dolor de garganta, hasta dejar de comer. Finalmente tiene que ser ingresada, con un diagnóstico de depresión y medicada con fluoxetina.

Posteriormente deja de hablar y presenta crisis de agresividad que requirieron otro ingreso hospitalario. La familia refirió un deterioro en sus capacidades cognitivas. Meses después, tras varias complicaciones médicas con ingreso hospitalario y problemas graves, se acentúan los síntomas de ansiedad y agresividad, por lo que le prescriben Risperdal y Rivotril. Se consigue reducir el nivel de ansiedad, se le normaliza el sueño, aumenta el apetito y empieza a perder cabello.

A pesar de experimentar una ligera mejoría, la paciente nunca recuperó sus capacidades cognitivas previas ni el nivel de independencia conseguido con anterioridad. En el momento actual, presenta un mutismo selectivo y se opone a salir de casa.

Este sería un caso de pérdida funcional y de capacidades cognitivas que coincide también con la toma de conciencia de la discapacidad. En esta paciente se produce un agravamiento de los síntomas por problemas médicos.

Discusión

La regresión y la pérdida de habilidades o de capacidades se observa tanto en la depresión como en la psicosis y en los inicios del deterioro neurológico. El hecho de que se presente en pacientes jóvenes podría llevarnos a descartar los aspectos neurológicos. En todos los casos que hemos atendido hay una base depresiva, entecimiento motor y alguna manifestación de trastorno obsesivo. Las transiciones y la toma de conciencia de la discapacidad, junto con los acontecimientos importantes de la vida, mal elaborados, son el denominador común.

La toma de conciencia del SD, la asimilación y aceptación de la discapacidad, junto con el descubrimiento de las múltiples capacidades, favorecerán la construcción de la identidad¹². La identidad se refiere al conjunto de rasgos corporales, mentales y psicológicos que se van desarrollando a lo largo de la vida y que configuran la personalidad. La cons-

trucción de la identidad es un fenómeno muy complejo que se realiza mediante las experiencias propias y la imagen de uno mismo percibida en los demás. La persona con SD puede llegar a gozar del bienestar emocional suficiente como para afrontar la etapa adulta de su vida y, en consecuencia, insertarse en el mundo laboral y en la sociedad adulta cuando se le ha posibilitado trabajar su identidad, el conocimiento de sí misma, el descubrimiento de sus capacidades y de sus dificultades para que se acepte como es y construya una autoestima alimentada en hechos reales¹³. Para prevenir este tipo de patología —las regresiones y la depresión— fundamental trabajar la identidad y la aceptación de la discapacidad desde edades tempranas.

La adolescencia supone una crisis de identidad que en personas con SD puede ser muy intensa. Como hemos visto en los casos presentados, la regresión ha aparecido en esta edad o en la primera juventud. La regresión, como síntoma, en un principio es muy difícil de observar, por lo que es muy importante realizar exploraciones neuropsicológicas a partir de los 18 años y trabajar, desde muy pequeños, la identidad y la aceptación de la discapacidad.

Ayudar al niño a ver sus capacidades, a que comprenda que la discapacidad no le envuelve, a potenciar sus habilidades y a descubrir sus competencias, sin negar aquello que le cuesta más trabajo hacer, le ayudará a crecer de una manera armónica.

Bibliografía

1. Devenny DA, Matthews A. En: Hodapp RM, ed. *International Review of Research in Developmental Disabilities*. Elsevier Inc.; 2011; 41: 233-64. Artículo traducido y publicado en la revista *Síndrome de Down: Vida Adulta*. 2012;n.º 10.
2. Stein DS, Munir KM, Karweck AJ, Davidson EJ, Stein MT. Developmental regression, depression, and psychosocial stress in an adolescent with Down syndrome. *J Develop Behav Pediatr*. 2013;34:216-8.
3. McGuire DE, Chicoine B. Depressive disorders in adults with Down syndrome. *Habil Mental Healthc Newsl*. 1996;15:1-7.
4. Cooper SA, Collacott RA. Clinical features and diagnostic criteria of depression in Down's syndrome. *Br J Psychiatry*. 1994;165:399-403.
5. Garvía Peñuelas B, Benejam B. *Salud mental y síndrome de Down*. Madrid: Down España; 2012. p. 5.
6. Collacott RA, Cooper SA, McGrother C. Different rates of psychiatric disorders in adults with Down's syndrome compared with other mentally handicapped adults. *Br J Psychiatry*. 1992;161:671-4.
7. Teller JK, Russo C, Debusk LM, Angelini G, Zaccheo D, Dagna-Bricarelli F, et al. Presence of soluble amyloid beta-peptide precedes amyloid plaque formation in Down's syndrome. *Nat Med*. 2006;293-5.
8. Holland AJ, Hon J, Huppert FA, Stevens F. Incidence and course of dementia in people with Down's syndrome: findings from a population-based study. *J Intellect Disabil Res*. 2000;44:138-46.
9. Ball SL, Holland AJ, Hon J, Huppert FA, Treppner P, Watson PC. Personality and behavior changes mark the early stages of Alzheimer's disease in adults with Down's syndrome: findings from a prospective population-based study. *Int J Geriatr Psychiatry*. 2006;21:661-73.
10. Urv TK, Zigman WB, Silverman W. Psychiatric symptoms in adults with Down syndrome and Alzheimer's disease. *Am J Intellect Develop Disabil*. 2010;115:265-76.
11. Prasher VP. Disintegrative syndrome in young adults. *Ir J Psychol Med*. 2002;19:101-2.
12. Garvía Peñuelas B. *Identidad y bienestar emocional. Síndrome de Down: Vida Adulta*. 2009;1:14-6.
13. Garvía Peñuelas B. Síndrome de Down e identidad. *Rev Med Int Sind Down*. 2005;9:1-4.