



Enfermedad de Alzheimer y deterioro de habilidades

La enfermedad de Alzheimer es uno de los trastornos mentales diagnosticado con más frecuencia, pero mal diagnosticado, en los adultos con síndrome de Down. Por una parte, se culpa a esta enfermedad del deterioro de habilidades cuando el culpable real es la depresión, un trastorno médico tan tratable como lo puede ser el hipotiroidismo, los cambios de visión o audición o cualquiera de otras diversas causas de menor importancia. Por otra, la enfermedad de Alzheimer puede aparecer a una edad más temprana en las personas con síndrome de Down. Además, si bien la incidencia de enfermedad de Alzheimer en las personas con síndrome de Down no está definida con claridad, algunos datos sugieren que se da con mayor frecuencia mientras que otros afirman que la incidencia es similar a la de la población general, aunque comience a una edad más joven. Puesto que la enfermedad puede complicar mucho el cuidado a cualquier adulto, incluido el que tiene síndrome de Down, es muy importante afinar el diagnóstico.

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER?

La enfermedad de Alzheimer es un trastorno neurológico progresivamente degenerativo que afecta al cerebro. La enfermedad de Alzheimer es una forma de demencia. Hay una destrucción progresiva de las células cerebrales, especialmente en algunas zonas del cerebro. Las personas con enfermedad de Alzheimer experimentan una alteración de la memoria, de las habilidades cognitivas y de las habilidades de la vida diaria, así como una serie de cambios psicológicos. En la actualidad no hay curación para la enfermedad de Alzheimer pero existen tratamientos que, al menos temporalmente, pueden reducir los efectos.

La enfermedad de Alzheimer se caracteriza por la presencia de placas amiloides y ovillos neurofibrilares en el cerebro. Las placas se forman a partir de acúmulos de la proteína amiloide entre las neuronas (células nerviosas). En la enfermedad de Alzheimer, la proteína se acumula hasta formar placas duras. Los ovillos son restos de los microtúbulos colapsados. Los microtúbulos son estructuras normales de la neurona cuya función es la de transportar nutrientes y otras sustancias dentro de la célula. En la enfermedad de Alzheimer, una proteína (la proteína tau) que es parte importante de la estructura del túbulo es anormal, lo que hace que los microtúbulos sufran una especie de colapso para formar los ovillos. No hay un sistema claro para detectar estas alteraciones sin recurrir a examinar una pieza de tejido cerebral al microscopio (generalmente esto se hace una vez que la persona ha muerto). Sin embargo, conforme la enfermedad avanza, el examen del cerebro mediante tomografía computarizada o por imagen de resonancia magnética puede mostrar la destrucción de muchas células porque el cerebro empieza a atrofiarse y empequeñecerse.

La causa de la enfermedad de Alzheimer sigue sin estar clara. Pero en algunos casos parece que guarda relación con la presencia de un gen del cromosoma 21, el gen *APP*.

INCIDENCIA DE LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER

En la población general, la incidencia de la enfermedad de Alzheimer está aumentando conforme la población va envejeciendo. Su incidencia se calcula en un 10% para personas entre 60 y 70 años, 20% entre 70 y 80 años, 40% entre 80 y 90, y 50% o más pasados los 85 años.

No se conoce la incidencia en las personas con síndrome de Down aunque se ha escrito mucho sobre la enfermedad de Alzheimer en el síndrome de Down. Hace unos años, cuando los investigadores hacían autopsias a las personas con síndrome de Down que habían muerto por diversas causas, observaron alteraciones en los cerebros de todos los que tenían más de 35 años que eran similares a las observadas en los cerebros de adultos con enfermedad de Alzheimer. Desde entonces se ha discutido e investigado mucho. Algunos piensan que, puesto que presentan estas alteraciones en el cerebro, todas las personas con síndrome de Down tendrán enfermedad de Alzheimer si viven lo suficiente. Otros en cambio creen que no todas las personas con síndrome de Down llegan a mostrar clínicamente la enfermedad de Alzheimer (el declive en las habilidades cognitivas y demás síntomas que serán descritos más adelante en este capítulo).

Nuestra experiencia sugiere que no todas las personas con síndrome de Down desarrollan los síntomas de la enfermedad de Alzheimer. Sospechamos que la incidencia de enfermedad de Alzheimer con sintomatología clínica podría ser similar a la de la población general pero, como media, ocurre 20 años antes que en los adultos que no tienen síndrome de Down. La persona más joven con síndrome de Down que hemos visto que tenía síntomas de enfermedad de Alzheimer tenía casi 40 años. Sea la incidencia similar o mayor en las personas con síndrome de Down, parece que la enfermedad de Alzheimer no es algo universal si consideramos el desarrollo de los síntomas. Existen otras causas que explican el declive en las habilidades cognitivas (como se verá más adelante) y, por tanto, es importante recordar que las personas con síndrome de Down merecen que se les evalúen estas

otras posibles causas antes de aceptar que cualquier deterioro se debe a la enfermedad de Alzheimer.

Hemos tratado a muchas personas mayores con síndrome de Down que no presentaban muestra alguna de declive mental. Una de ellas fue una mujer que se cree que es la persona con síndrome de Down más anciana de la que se tienen datos fehacientes. Murió en 1994 a la edad de 83 años, sin muestra alguna de deterioro (Chicoine y McGuire, 1997). En un estudio publicado en 1996, sus autores mostraron un pequeño declive de la función relacionado con la edad en adultos con síndrome de Down (Devenny y cols., 1996), comparable al observado en adultos sanos que no tenían discapacidad intelectual. Otros autores mostraron una carencia parecida de declive en la función, excepción hecha de los que presentaban enfermedad de Alzheimer (Burt y cols., 1995). En consecuencia, a pesar del hallazgo universal de las alteraciones neuronales en el cerebro, no vemos el declive funcional que cabría esperar si todos los adultos con síndrome de Down fueran a tener la enfermedad clínica de Alzheimer.

CÓMO DIAGNOSTICAR LA CAUSA DEL DECLIVE EN LAS HABILIDADES

¿Qué pasaría si aceptáramos el diagnóstico de enfermedad de Alzheimer en todos los adultos con síndrome de Down de más de 40 años en los que vemos que sus habilidades cognitivas van declinando? Como los estudios sugieren que todas las personas con síndrome de Down de más de 35 años muestran alteraciones microscópicas cerebrales coherentes con la enfermedad de Alzheimer, a veces se llega a esta conclusión. Pero cuando nosotros evaluamos a nuestros pacientes, no es eso lo que encontramos. De hecho, si hubiésemos aceptado que todos nuestros pacientes de más de 40 años con declives en su función tenían enfermedad de Alzheimer, nos hubiésemos equivocado en el 75% de los casos. Sólo el 25% tenía enfermedad de Alzheimer. El otro 75% está siendo tratado con todo éxito por otros problemas. No hay curación actualmente para la enfermedad de Alzheimer, por lo que la detección de enfermedades que son curables constituye un elemento vital en la atención a nuestros pacientes.

Puesto que hay otros muchos problemas de salud que producen demencia, es obligado evaluarlos antes de hacer el diagnóstico de enfermedad de Alzheimer. Por desgracia, no es esto lo que siempre se hace en el caso de las personas con síndrome de Down. Una de las preocupaciones que nos expresaron los padres que nos pidieron que pusiéramos en marcha una clínica para adultos con síndrome de Down fue que a sus hijos no se les hacía el debido seguimiento cuando empezaban a notar un declive en sus habilidades.

No existe un test específico que diagnostique la enfermedad de Alzheimer de forma definida. Lo que da el diagnóstico es comprobar la existencia de un patrón de deterioro en la función neurológica y psicológica. El equipo sanitario médico y psicológico debe también descartar otras enfermedades y problemas que originan síntomas similares a los que se observan en la enfermedad de Alzheimer. El proceso diagnóstico es idéntico para todas las personas, tengan o no síndrome de Down.

Cuando nos llega un paciente a causa del deterioro en sus capacidades, realizamos una completa exploración médica y psicológica. En nuestra evaluación, tenemos en cuenta una amplia variedad de procesos patológicos, sobre todo los que son más frecuentes en los adultos con síndrome de Down (v. cap. 2).

Procesos patológicos que se deben descartar

Señalamos las otras causas de declive que no son enfermedad de Alzheimer:

- Depresión y otros problemas psicológicos.
- Apnea del sueño.
- Trastorno tiroideo.
- Déficit de vitamina B₁₂.
- Enfermedades metabólicas (renales, diabetes, anomalías del calcio).
- Enfermedad celíaca.
- Pérdida de audición o de visión.
- Inestabilidad atloaxoidea u otros problemas cervicales.
- Cardiopatías.
- Trastornos convulsivos.
- Hidrocefalia con presión normal.
- Efectos secundarios de los medicamentos.
- Otras posibles causas que nunca hemos visto en nuestros pacientes:
 - Sífilis.
 - Síndrome de inmunodeficiencia adquirida (sida).

Se considerará también el dolor crónico, no diagnosticado. Los adultos con síndrome de Down muestran a veces un declive globalizado de su función como respuesta al dolor y a enfermedades que por sí mismas no deberían ser causa de la pérdida de la función. Parece tratarse, más bien, de una reacción emocional o psicológica al trauma que les ocasiona el dolor o la enfermedad.

Además, como hemos visto en el capítulo 10, las personas con síndrome de Down parecen envejecer más rápidamente que los demás, de modo que cuando tienen 55 años los vemos más como alguien que no tiene síndrome de Down con 75 años. Es importante recordar que en una persona con síndrome de Down puede haber cambios propios del envejecimiento a una edad más temprana. Hemos visto varios pacientes que se iban apagando por causa de la edad y de problemas de salud propios de la edad, pero no se consideraban ni se tenían en cuenta estos factores, por lo que las alteraciones eran atribuidas solamente a problemas de conducta. Situarlos desde una perspectiva del envejecimiento proyecta nueva luz sobre estas alteraciones.

Pruebas y análisis ante un deterioro funcional

Las pruebas que recomendamos hacer a todos los pacientes que muestren un declive funcional son:

- Recuento de células sanguíneas y fórmula leucocitaria.
- Electrolitos, incluido el calcio.
- Pruebas de función tiroidea.
- Vitamina B₁₂ en suero.
- Pruebas de visión y audición.

Pueden estar indicadas otras pruebas basadas en los hallazgos de la historia clínica, la exploración física y los resultados del laboratorio:

- Radiografía de la columna cervical en posición de flexión, extensión y neutra.
- Pruebas de función hepática.
- Prueba de reaginina plasmática rápida (RPR, para la sífilis).
- Pruebas para el virus de inmunodeficiencia humana (VIH, para el sida).
- Tomografía computarizada o resonancia magnética del cerebro.
- Pruebas sanguíneas de enfermedad celíaca.
- Electroencefalograma.
- Estudio del sueño.

La exploración neuropsicológica forma parte de la evaluación de la enfermedad de Alzheimer en personas que no tienen discapacidad intelectual. Sin embargo, estas exploraciones son más difíciles en las personas con síndrome de Down u otra discapacidad. Y es que la discapacidad intelectual subyacente hace más difícil ejecutar la mayoría de los tests y, consiguientemente, los resultados son menos precisos. Hay, no obstante, algunos tests (v. más adelante) que se cree que, si se realizan de manera secuencial a lo largo del tiempo, son más eficaces. Normalmente observamos, sin embargo, que para cuando se hace evidente el declive cognitivo en el test, el deterioro y el diagnóstico ya son claros a partir de la conducta de la persona. En nuestra experiencia, no aporta mayor beneficio someter a nuestros pacientes a estos tests. Podemos conseguir información similar preguntando a los padres o a otros cuidadores que nos pongan al corriente de los síntomas, especialmente su evolución en el tiempo.

Hay también tres tests diseñados específicamente para medir los síntomas de enfermedad de Alzheimer en las personas con síndrome de Down. Son *Dementia Scale for Down's Syndrome* (Huxley y cols., 2000), *The Dementia Scale for Down Syndrome* (Gedye, 2000), y *Dementia Questionnaire for Mentally Retarded Persons* (Evenhuis y cols., 1990). Pueden servir de ayuda para el diagnóstico a profesionales de la salud mental o médica en formación, ya que les indican áreas clave que se deben considerar a la hora de descartar otras causas. Pero no deben ser considerados como únicos en el diagnóstico de la enfermedad de Alzheimer. No existe todavía el test definitivo que nos haga el diagnóstico. Este se sigue basando en el proceso de ir excluyendo otras causas posibles por las que la persona pierde sus habilidades. Los tres tests recién mencionados deben constituir únicamente una parte de la evaluación global que comprende el examen físico completo, una extensa información obtenida de los cuidadores sobre la pérdida de memoria y de habilidades, y la consideración de los factores estresantes ambientales, etc.

SÍNTOMAS DE ENFERMEDAD DE ALZHEIMER EN LOS ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN

Los síntomas de enfermedad de Alzheimer que vemos en los adultos con síndrome de Down son:

- Deterioro de la memoria (en la fase temprana de la enfermedad, se afecta principalmente la memoria a corto plazo, mientras que la memoria de los acontecimientos y de las

personas de tiempos pasados queda preservada. Pero en fases más tardías de la enfermedad de Alzheimer, se pierden tanto la memoria a corto plazo como a largo plazo).

- Declive en las habilidades (lo que incluye las cognitivas, como por ejemplo la lectura y el cálculo, y la capacidad para realizar las habilidades de la vida diaria como puede ser limpiarse los dientes, la higiene, etc.). El primer signo de declive es a menudo la necesidad de ser avisados o animados con más frecuencia. Inicialmente, la persona puede todavía mantener su habilidad pero necesita mayor guía o dirección.
- Incontinencia de orina y/o heces.
- Trastornos de la marcha (apraxia de la marcha) (vemos a menudo equilibrio pobre, tendencia a desviarse hacia un lado, más tarde ocurre incluso cuando está sentado, caídas).
- Modificaciones de la personalidad y psicológicas:
 - Depresión del estado de ánimo.
 - Agresividad.
 - Paranoia.
 - Impulsividad.
 - Pérdida de interés por las actividades.
- Convulsiones.
- Disfunción de la deglución (tragar los alimentos) (esto se puede ver como miedo a comer, debido aparentemente a la sensación de que está cambiando la habilidad para deglutir. Por lo general progresa hacia la incapacidad para deglutir sin atragantarse, o tener náuseas y arcadas, y a menudo aspiración de saliva o alimentos a los pulmones).
- Trastornos del sueño (inversión día-noche, fatiga durante el día).
- Alteración del apetito y de la sed (en su mayoría, disminuye la comida y la bebida).

En su mayoría estos síntomas se parecen a los que se observan en personas con enfermedad de Alzheimer que no tienen síndrome de Down, con excepción de las convulsiones, problemas de la marcha y dificultades de deglución. Las convulsiones tienden a ocurrir con mucha más frecuencia y en una edad más temprana en la enfermedad de Alzheimer de las personas con síndrome de Down. Si las convulsiones son recurrentes y no controlables, el deterioro es más rápido. Igualmente, es más probable que las personas con síndrome de Down pierdan más tempranamente la capacidad de andar y muestren antes la dificultad para deglutir y presenten aspiraciones en el pulmón. La aspiración será especialmente problemática si se asocia con neumonías recurrentes o con reducción de la comida y bebida.

Especialmente al principio de la enfermedad, el nivel de funcionamiento de una persona con enfermedad de Alzheimer fluctúa frecuentemente. Estas fluctuaciones se pueden ver a lo largo de varios días o semanas, o de un día para otro, o incluso en cuestión de minutos. Una determinada habilidad se irá y volverá a lo largo de estos periodos de tiempo. Conforme la enfermedad avanza, el nivel de habilidades de la persona sigue declinando y sus periodos en los que funciona mejor serán más cortos y no tan funcionales como antes.

TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER

No existe en el momento actual tratamiento alguno que cure la enfermedad de Alzheimer. No obstante se pueden prescribir diversos medicamentos y otros tratamientos

con el fin de retrasar la progresión de la enfermedad, o de tratar los problemas médicos que van asociados con ella.

Medicación para retrasar el declive

Algunos datos sugieren que los productos antiinflamatorios (como el ibuprofeno), la vitamina E y la selegilina pueden prevenir, retrasar o enlentecer el declive propio de la enfermedad de Alzheimer. Pero se necesitan más estudios para evaluar mejor estos tratamientos.

Los investigadores han demostrado que los fármacos que retrasan la descomposición de la acetilcolina pueden mejorar la función de las personas con enfermedad de Alzheimer. Las células nerviosas se comunican unas con otras por medio de los neurotransmisores (productos químicos) que, liberados por una neurona, actúan sobre la otra (v. cap. 13). Uno de estos transmisores, la acetilcolina, es la sustancia química utilizada para la comunicación de muchas de las neuronas que son destruidas en la enfermedad de Alzheimer. Los fármacos que dificultan la descomposición de la acetilcolina prolongan la capacidad de esta para transmitir el mensaje de una neurona a la otra. Esto se consigue bloqueando la actividad de la acetilcolinesterasa, la sustancia que descompone a la acetilcolina. Al bloquear la acetilcolinesterasa, mejora la comunicación y función de las células y, consiguientemente, la función de la persona con enfermedad de Alzheimer. Por desgracia, esta mejora es temporal y la eficacia de los fármacos disminuye conforme se siguen destruyendo más células y van siendo menos las células que envían y reciben las señales de la acetilcolina. Los fármacos de los que disponemos actualmente son: el donepezilo, la galantamina y la rivastigmina. La tacrina, que fue la primera en utilizarse, ya no está en el mercado debido a su toxicidad.

Los tres productos parecen ser similares en el beneficio que reportan y en los efectos adversos que producen. Uno de los efectos secundarios que hay que vigilar son las molestias gastrointestinales y/o la anorexia (falta de apetito). Muchas personas con enfermedad de Alzheimer necesitan ayuda y ánimos para que consuman las suficientes calorías y tengan una nutrición apropiada. Si desarrollan estos efectos secundarios, puede ser aún más difícil mantener la nutrición adecuada. Además, aunque más raro, las convulsiones pueden ser también un efecto secundario; y si la persona está tomando esta medicación y tiene convulsiones, es difícil saber si se deben a la medicación o a la propia enfermedad. Lamentablemente no hay modo de determinar cuál es la causa si no es retirando la medicación, una determinación que deberá tomarse tras considerar las ventajas e inconvenientes.

Un medicamento nuevo es la memantina. Puede retrasar la entrada de calcio en las células y el perjuicio que ello ejerce en el sistema nervioso. En nuestra experiencia, el medicamento es eficaz temporalmente por cuanto que estabiliza e incluso mejora la función, y en general es bien tolerado. La memantina está indicada en la enfermedad de Alzheimer de moderada a grave y normalmente nosotros la añadimos a uno de los inhibidores de la acetilcolinesterasa antes descritos. Por desgracia, y al igual que estos fármacos, la memantina no para el proceso destructivo de la enfermedad de Alzheimer. A la larga, se van lesionando tal cantidad de células que el efecto de la medicación va disminuyendo.

TRATAMIENTO DE LAS CONVULSIONES ASOCIADAS

Las convulsiones que se ven en la enfermedad de Alzheimer pueden ser tónico-clónicas (gran mal) o de otros tipos. Además pueden verse a menudo descargas mioclónicas. Son eficaces la fenitoína, la carbamazepina, el ácido valproico, la gabapentina y otros fármacos anti-convulsivos, dependiendo del tipo de crisis. Estos fármacos pueden producir sedación y aumento de la confusión. Lo hemos observado especialmente en el caso de la fenitoína.

No proporcionamos medicación anticonvulsiva antes de que aparezcan las convulsiones, por los efectos secundarios que pueden producir y porque no todas las personas las presentan. Pero es importante someterlas a control lo antes posible porque las crisis descontroladas parecen contribuir a que el deterioro se desarrolle más rápidamente.

TRATAMIENTO DE LAS MODIFICACIONES PSICOLÓGICAS, DE LA PERSONALIDAD Y DE LA CONDUCTA

Los cambios psicológicos, de personalidad y de conducta son frecuentes en la enfermedad de Alzheimer. Y consisten en problemas de sueño, depresión, ansiedad, agitación, conducta compulsiva, paranoia, alucinaciones y otros. Frecuentemente, estos cambios pueden ser reducidos mediante tratamiento conductual. A veces los medicamentos también resultan beneficiosos. Más adelante presentamos información sobre los fármacos específicos que se pueden usar frente a síntomas específicos.

Un tema clave en el tratamiento es cómo limitar el impacto negativo de la medicación. Las personas con enfermedad de Alzheimer suelen ser más susceptibles a los efectos secundarios de los fármacos, como por ejemplo la sedación, el aumento de la confusión o una pérdida adicional de las habilidades de la marcha o de la deglución. Por eso es importante que se mantenga una vigilancia cuidadosa de la medicación y de sus beneficios y efectos adversos. Además, puede aumentar la eficacia y al mismo tiempo limitar la aparición de efectos adversos el administrar dosis más pequeñas, menos frecuentes y durante períodos más breves de tiempo.

Trastorno obsesivo-compulsivo

Es frecuente que las personas con síndrome de Down muestren un cierto grado de conducta compulsiva, pero el desarrollo de la enfermedad de Alzheimer puede aumentarla. Algunos de nuestros pacientes desarrollaron un trastorno obsesivo-compulsivo que, visto retrospectivamente, fue el signo más temprano de enfermedad de Alzheimer. El capítulo 9 explica cómo ayudar a las personas con tendencias compulsivas pero, abreviando, ayudar a alguien a utilizar estas tendencias de forma positiva será probablemente más eficaz que utilizar técnicas de conducta dirigidas a eliminarlas. Si el problema no responde a los abordajes conductuales y está afectando a la capacidad de la persona para participar en la vida diaria, por lo general recomendamos utilizar medicación. Hemos comprobado que los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) funcionan bien. En el capítulo 16 se analizan los fármacos indicados para los trastornos obsesivo-compulsivos.

Depresión

La depresión es frecuente en las personas con enfermedad de Alzheimer. Puede contemplarse la depresión como algo independiente de la enfermedad de Alzheimer, puede imitar a la enfermedad de Alzheimer (razón por la que hay que tenerla en cuenta en el diagnóstico diferencial) y puede formar parte de los síntomas de la enfermedad de Alzheimer. La terapia de apoyo es fundamental para cualquier persona con depresión, sea o no parte de la enfermedad de Alzheimer. Por eso, el ofrecer seguridad, el escuchar las preocupaciones y el animar a participar en las actividades son algunos de los muchos modos de prestar apoyo a una persona con depresión.

A veces también es necesario prescribir medicación. Hemos comprobado que los anti-depresivos más recientes, sertralina, paroxetina, citalopram, escitalopram y venlafaxina, son particularmente eficaces. Aunque cualquiera de ellos puede causar agitación, la fluoxetina parece provocarla con más frecuencia en las personas con síndrome de Down. Normalmente, la agitación no se inicia de manera inmediata sino que se retrasa hasta pasadas varias semanas de administración. La paroxetina produce agitación con menos frecuencia que la fluoxetina pero, cuando la produce, lo hace antes, entre unos días y unas pocas semanas después de comenzar la administración.

Otra posibilidad es el bupropión, pero teóricamente tiene mayor riesgo de ocasionar convulsiones (que ya constituyen una preocupación en la enfermedad de Alzheimer). Los antidepressivos más antiguos, como la amitriptilina, la desipramina y otros, probablemente también son útiles. Sin embargo, tendemos a no usarlos porque ejercen mayores efectos de carácter anticolinérgico. Las personas con síndrome de Down parecen ser más sensibles a estos efectos secundarios incluso sin tener enfermedad de Alzheimer. Preocupa también que, al bloquear receptores colinérgicos, el antagonismo del efecto de la acetilcolina ocasione un mayor declive de las habilidades. Como ya se ha indicado, los fármacos que promueven la actividad de la acetilcolina tienden a reducir los síntomas de la enfermedad de Alzheimer.

Trastornos del sueño

Muchas personas con enfermedad de Alzheimer sufren trastornos del sueño. Es frecuente que se vean confundidos en relación con los ciclos habituales día-noche. La persona duerme durante el día y permanece despierto durante la noche. Esto no tiene por qué perjudicar a la persona si consigue dormir lo suficiente, sólo que en momentos diferentes. Si el ambiente permite mantener este patrón, lo razonable es no intervenir.

Pero son varias las razones por las que es necesario considerar la necesidad de intervenir. Con frecuencia la seguridad es la más importante. Si los cuidadores duermen de noche, la persona con enfermedad de Alzheimer no puede estar tan bien supervisada en ese período. Además, lo normal es que sólo se le pueda aplicar actividad estimuladora durante el día. Por eso, incluso si se pudiera mantener la seguridad durante la noche, la persona no podría participar en las actividades durante el tiempo en que está despierta, lo que, como se ha explicado anteriormente, llevaría a un mayor deterioro. Además, la persona que está despierta durante la noche puede alterar mucho a los demás que duermen, y la falta constante de sueño puede ser muy estresante para quienes lo cuidan.

El modo de intervenir sobre los problemas del sueño puede incluir tratamientos no farmacológicos y farmacológicos. Hemos descrito nuestras recomendaciones no farmacológicas en el apartado Higiene del Sueño del capítulo 2. Si estas recomendaciones no consiguen su objetivo, se dispone de medidas adicionales. Hemos tenido cierto éxito con el producto natural melatonina. Recomendamos por lo general empezar con 2 mg y aumentar a 4 mg en unas pocas semanas si los 2 mg no bastan. Existen otros productos de venta sin receta pero la mayoría contienen difenhidramina, un antihistamínico que posee efectos secundarios anticolinérgicos; y como se ha indicado antes, estos efectos incluyen la confusión, especialmente en una persona con enfermedad de Alzheimer. Por ese motivo tratamos de evitarlos. Son eficaces en muchos de estos pacientes el zaleplón, la eszopiclona o el zolpidem. Puede serlo también una benzodiazepina de acción corta como el oxazepam, y hemos comprobado que suele ser útil la trazodona.

Ansiedad

La ansiedad puede formar parte del deterioro psicológico en la enfermedad de Alzheimer. Parte de ella puede provenir de la propia alteración neurológica. Sospechamos que también puede deberse al miedo de la persona por su incapacidad de comprender qué le está pasando conforme se va deteriorando. Es frecuente que la ansiedad aparezca en las fases más tempranas, lo que concordaría con esta última interpretación. Puede resultar muy desconcertante sentir que estás perdiendo habilidades y no ser capaz de comprender por qué. He aquí las maneras de reducir la ansiedad:

- Dar garantías y confianza (verbales, de forma delicada, animar y ayudar a la persona a que realice la tarea con la que está teniendo dificultades, etc.).
- Ayudar a que la persona encuentre tareas en las que tenga éxito.
- Proporcionar señales escritas o en imágenes que le ayuden a centrarse y hacer las cosas (nos parece que funcionan mejor las imágenes).
- Suprimir recordatorios de las cosas que ya no puede seguir haciendo (p. ej., si le frustra el no poder prepararse las comidas por sí mismo, quitar el microondas puede reducir su ansiedad).
- No discutir con él cuando recuerda algo de forma incorrecta (a menos que esté comprometida su seguridad).

También se pueden usar medicamentos. Los nuevos antidepresivos, como ya se ha indicado, ayudan a aliviar la ansiedad, y una benzodiazepina de acción corta también puede conseguirlo. Hemos usado el alprazolam y el lorazepam con buenos resultados. Por lo general usamos dosis muy bajas y las damos con menos frecuencia de lo que se recomienda habitualmente. Hay que tener mucho cuidado al usar este tipo de fármacos en una persona con enfermedad de Alzheimer porque la sedación, la inestabilidad de la marcha, la depresión del estado de ánimo y el aumento de la confusión son efectos secundarios frecuentes.

Por lo general hemos observado que el período de tiempo en el que la ansiedad requiere medicación es relativamente corto (entre semanas y pocos meses), aun cuando algunos de nuestros pacientes hayan tenido ansiedad durante un período más prolongado. Recomendamos que se observen los efectos secundarios con mucho cuidado y se retire la medi-

cación en caso de que aparezcan. Además, se debe ir retirando la medicación tan pronto como sea posible conforme disminuyen los síntomas de la ansiedad.

Conducta agitada

La conducta agitada es otro problema que se da en las personas con enfermedad de Alzheimer. Cuando aparece es importante hacer una evaluación cuidadosa. La evaluación de problemas médicos o del origen físico del dolor puede dar con una causa que no está relacionada directamente con la enfermedad de Alzheimer. Dada su menor capacidad para comprender y para informar a los demás sobre sus molestias, puede estar utilizando cambios de su conducta para comunicarse. Además, la depresión, el aumento de la tendencia a la obsesión y a la conducta compulsiva, la ansiedad y el trastorno del sueño pueden promover la agitación de su conducta. El tratamiento del problema concreto puede reducir o eliminar la conducta agitada pero a veces no se encuentra ninguna causa subyacente.

En ocasiones esta agitación puede poner en peligro a la persona con enfermedad de Alzheimer o a otras. Además puede estar asociada a conducta alucinatoria o a la paranoia. Si esto resulta molesto a la persona o se convierte en un tema de seguridad, se debe recurrir a la medicación. Hemos comprobado el beneficio de los nuevos fármacos antipsicóticos: la risperidona, la olanzapina, la ziprasidona, el aripiprazol y la quetiapina reducen los síntomas; pero también hemos visto que aumentan la sedación, la confusión, la inestabilidad y la incontinencia. Empezamos con dosis muy pequeñas (p. ej., risperidona 0,25 mg al acostarse), con lo que se reduce la incidencia de efectos secundarios.

Algunas observaciones recientes en personas con síndrome de Down y enfermedad de Alzheimer sugieren que puede aumentar la incidencia de accidente cerebrovascular al tomar estos medicamentos. La enfermedad vascular parece ser menos frecuente en general en las personas con síndrome de Down, por lo que teóricamente esto debería preocupar menos en esta población. No obstante, no se han realizado estudios de evaluación de riesgo en personas con síndrome de Down, por lo que debe asegurarse de comentar estos problemas con el médico si prescribe este tipo de medicación a un adulto que tiene síndrome de Down y enfermedad de Alzheimer y está bajo su cuidado.

Puede aparecer conducta alucinatoria y paranoia sin que haya conducta agitada. Si supone un problema importante, el tratamiento antes descrito le resultará beneficioso.

MANTENER LAS ACTIVIDADES EN EL NIVEL CORRECTO

Otro aspecto del cuidado a una persona que ha desarrollado la enfermedad de Alzheimer es mantenerle en el mayor grado posible de su nivel funcional. Recomendamos animarle a participar en actividades que sean apropiadas a su nivel cognitivo. Incorporarle en actividades que no sean ni muy fáciles ni muy difíciles le ayudará a mantener el máximo nivel de funcionamiento durante un período de tiempo más prolongado. Si las tareas son demasiado difíciles se frustrará y eso le llevará a perder sus habilidades más rápidamente, a sufrir cambios emocionales, a mostrar conductas relacionadas con el estrés, en

suma, a sentirse infeliz. Del mismo modo, si las tareas son demasiado fáciles, no darán lugar a que la persona use sus habilidades con lo que sufrirán una erosión mayor.

Determinar el nivel de habilidades más apropiado puede ser difícil, sobre todo si ese nivel fluctúa: lo que fue apropiado ayer puede no serlo hoy y puede volver a serlo mañana. Esto es todo un desafío para el cuidador, tanto desde el punto de vista de la valoración como desde el punto de vista emocional. Los cuidadores pueden empezar a verlo como algo personal si el individuo no ejecuta una tarea que podía hacerla bien poco antes. Pueden pensar que la persona no se esfuerza, o que está siendo perezosa, o que trata de burlarse de ellos. Aun cuando el cuidador pueda haber ayudado previamente a la persona con síndrome de Down a desarrollar nuevas habilidades y mayor independencia, cuando se diagnostica la enfermedad de Alzheimer debe reevaluarse ese interés por mejorar las habilidades: el foco tendrá que desplazarse a mantener las habilidades aprendidas o a limitar su declive.

EL AMBIENTE CORRECTO

Según nuestra experiencia, es mejor por lo general para la persona con enfermedad de Alzheimer permanecer en un ambiente familiar. El cambio de ambiente puede confundirle, exige aprender nuevas habilidades, y puede perturbarle emocionalmente. Compare el cambio de ambiente con el cambio de muebles en la casa de una persona con serios problemas de visión. Exige un nuevo aprendizaje si tiene que desenvolverse en el ambiente, y estando deteriorada la inteligencia de una persona con enfermedad de Alzheimer puede resultarle difícil. No obstante, tendrá que adaptarse el ambiente en función del declive de las habilidades (ajustar el ambiente a las necesidades del paciente, no la persona a las necesidades del ambiente).

La flexibilidad del ambiente es crucial para optimizar el cuidado a la persona con enfermedad de Alzheimer. Cuando las habilidades empiezan a deteriorarse, puede manejarse bien en el mismo ambiente. Pero conforme las habilidades siguen declinando, también lo hace su adaptabilidad. Frecuentemente será en su casa donde se sienta más cómodo (o quizá simplemente cómodo). Ir al trabajo será demasiado estresante, especialmente si la enfermedad va progresando. Si la persona vive en un sitio en donde salir del edificio e ir al trabajo forma parte de su programa, puede convertirse en un problema importante. Para una persona con enfermedad de Alzheimer en declive, la flexibilidad del programa es importante. Puede haber días en los que se aprecia que lo mejor sería que se quedara en casa. El ambiente debe tenerse en cuenta a la hora de valorar el nivel de funcionamiento de la persona y el beneficio que el trabajo le reporta frente a la tensión que el trabajo pueda generar. Además, se debería disponer de un programa alternativo para los días en que sea mejor que la persona permanezca en casa.

Surgen también los temas de seguridad. Al perder capacidad de juicio para manejar aparatos, agua caliente u otros objetos peligrosos de la casa, pueden producirse accidentes graves. Además, conforme se deteriora la habilidad de la marcha, las escaleras y otros obstáculos se convierten en peligros. El deambular de un sitio a otro es otro aspecto potencial de seguridad y habrá que pensar en la posibilidad de colocar alarmas en las puertas, en la cama de la persona o en otros sitios. Es crítico evaluar la seguridad del ambiente. Puede servir de ayuda una «inspección sobre la seguridad de la casa» realizada por un terapeuta ocupacional.

Además de valorar cómo el ambiente afecta a la persona con enfermedad de Alzheimer, es necesario valorar también cómo esa persona afecta al ambiente. Por ejemplo, ¿cómo afecta a las demás personas que viven con ella? Para una persona con inteligencia «normal», el estrés de atender a una persona con enfermedad de Alzheimer, o simplemente de convivir con ella, puede ser sustancial. Si bien hemos visto a personas con síndrome de Down u otra discapacidad intelectual que «se superan» cuando alguien con quien conviven desarrolla enfermedad de Alzheimer, también hemos visto que puede convertirse en un estrés abrumador. Un grupo de tres mujeres que vivían con una mujer con síndrome de Down que desarrolló enfermedad de Alzheimer inicialmente destacaron en cuanto a sus propias habilidades como cuidadoras, pero más tarde comprobaron que la situación era demasiado difícil para manejarla y fue necesario cambiar a una nueva situación de vivienda.

Siempre que sea posible, animamos a que los compañeros de cuarto o de vivienda con discapacidad intelectual intenten atender a la persona con enfermedad de Alzheimer. Muchas personas con síndrome de Down u otra discapacidad intelectual «reciben para sí» durante toda su vida y tienen pocas oportunidades para «hacer algo» por los demás. El ayudar a alguien con enfermedad de Alzheimer puede significar un impulso real en su autoestima.

No obstante, a veces el estrés de algo que parece relativamente pequeño puede crear en la casa una tensión problemática. Esto puede ocurrir, por ejemplo, cuando ya no se espera que la persona con enfermedad de Alzheimer participe en clases sobre las habilidades de la vida diaria, ni vaya al trabajo, ni siga el horario diario. El sentimiento de «injusticia» puede crear problemas emocionales o conductuales en los demás. Otras veces, las personas con enfermedad de Alzheimer chillan o hablan muy alto de forma recurrente, tienen patrones irregulares de sueño que molestan el sueño de los demás, o necesitan cambios en su entorno que resultan molestos para los otros. En suma, los cambios en la persona con enfermedad de Alzheimer se convierten en demasiado estrés. Todos estos aspectos pueden crear situaciones que demandan una reevaluación de todo el ambiente en el que convive la persona.

UN CAMBIO DE AMBIENTE

Si el ambiente no permite al adulto con enfermedad de Alzheimer permanecer en casa durante el día cuando realmente lo necesita, esto va a suponer para él un estrés importante. La constante expectativa de que debe hacer tareas que le resultan demasiado difíciles o tensas puede llevarle a sufrir cambios emocionales, conductuales y cognitivos. Si se siente abrumado por esta expectativa, puede que la persona se desentienda y parezca tener menos habilidades de las que realmente tiene. Puede beneficiarle mucho el traslado a otro ambiente que tenga suficiente flexibilidad, y este beneficio compensa frecuentemente el impacto negativo que supone trasladarse a una nueva residencia.

También es aconsejable el traslado si no se pueden resolver los temas de seguridad. La presencia de escaleras o de aparatos de la casa potencialmente peligrosos, o la imposibilidad de asegurar que la persona no ande de un sitio para otro o se marche, son temas importantes de seguridad que quizá no puedan corregirse en la presente situación de su vivienda. En tales casos, el traslado a una vivienda más segura supondrá un claro beneficio.

Finalmente, será mejor el traslado a otra residencia si sus cuidadores o las personas con las que convive se sienten abrumadas por la situación y no se le puede proporcionar la ayuda debida en la casa. Esto puede ser necesario tanto si la persona con enfermedad de Alzheimer vive en casa con su familia como si vive en una vivienda residencial.

Hemos participado con éxito en unos cuantos traslados a diversas residencias, que han sido apropiados para nuestros pacientes con síndrome de Down y enfermedad de Alzheimer. Son muy adecuadas las residencias de ancianos que ofrecen atención especializada a las personas con enfermedad de Alzheimer. Algunas instituciones disponen de residencias para «mayores» con capacidad para ofrecer la atención más apropiada. También ha funcionado alguna vez el volver a casa con la familia después de estar en una residencia, pero esto exige generalmente disponer de más ayuda en la casa.

DURACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE ALZHEIMER

La duración de la enfermedad de Alzheimer en los adultos con síndrome de Down no está claramente calculada. En la población general, se piensa que el curso de la enfermedad dura entre diez y doce años. Especialmente en las personas con síndrome de Down que tienen un nivel alto de funcionamiento antes de iniciar la enfermedad de Alzheimer, puede esperarse un curso global de unos diez años. Sin embargo nuestra experiencia sugiere que el curso es más breve para muchos, sobre todo en aquellos cuyo nivel de funcionamiento haya sido más pobre antes de que empezase la enfermedad de Alzheimer. En cierto sentido, cuanto más ha de decaer una persona desde el punto de vista cognitivo, más tiempo tarda en hacerlo. Hemos visto personas que han vivido un año desde el momento del diagnóstico. Pero como media, el tiempo que transcurre desde que se empiezan a desarrollar los síntomas hasta la muerte está entre tres y seis años.

Una vez más, parece que la aparición de convulsiones (en especial si son difíciles de controlar) acelera el declive en algunas personas. La pérdida de la capacidad para andar y deglutir y las complicaciones que de ello se derivan parecen acelerar también la velocidad de este declive.

CONSIDERACIONES FUTURAS

En la actualidad se está llevando a cabo abundante investigación en el tema de la enfermedad de Alzheimer, no sólo en las personas con síndrome de Down sino también en las que no lo tienen. Los pacientes con síndrome de Down reciben particular atención cuando les llega la enfermedad de Alzheimer porque los estudios sugieren que todos ellos desarrollan las alteraciones neuropatológicas propias de esta enfermedad. Puesto que estas alteraciones parecen ser universales, los investigadores se preguntan por qué parece que no todas las personas con síndrome de Down tienen los síntomas de la enfermedad de Alzheimer. ¿Hay algo más codificado en el cromosoma 21 que pueda proteger a algunas personas con síndrome de Down frente a la enfermedad de Alzheimer? No se ha podido contestar todavía a esta pregunta. Debe señalarse, sin embargo, que las personas con sín-

drome de Down rara vez tienen un ataque de corazón y enfermedad coronaria, por lo que puede que haya algo en el síndrome de Down que proteja frente a ciertas enfermedades.

Los hallazgos que se obtengan en las personas con síndrome de Down pueden ser importantes claves para desvelar los misterios de la enfermedad de Alzheimer. Además, existe un gran interés por saber si lo que ayuda a esta enfermedad puede servir para las personas con síndrome de Down cuando son más jóvenes (antes de que aparezca la enfermedad de Alzheimer). Por ejemplo, el donepezilo está siendo estudiado en cuanto a su posible potencial para personas jóvenes con síndrome de Down. Además, existe mucho interés y estudios sobre el potencial beneficio de vitaminas y otros medicamentos, y cómo podrían ayudar o prevenir la enfermedad de Alzheimer en las personas con síndrome de Down. Se está realizando el mismo tipo de investigación sobre si las vitaminas, los suplementos u otros tratamientos podrían beneficiar las habilidades cognitivas, lingüísticas y de otro tipo en las personas con síndrome de Down. Es evidente que hay mucho que aprender sobre aspectos que pueden beneficiar a las personas con síndrome de Down, a las que tienen enfermedad de Alzheimer y a las personas con ambos problemas.

RESUMEN

No parece que en los adultos mayores con síndrome de Down el deterioro de su funcionamiento tenga que ser algo inevitable. Cuando se aprecia un declive en la función, está indicado realizar una evaluación exhaustiva para desvelar causas que puedan ser reversibles. Aunque actualmente no existe curación para el diagnóstico de enfermedad de Alzheimer, existen muchas maneras de mejorar temporalmente el nivel de funcionamiento de una persona, de forma que se sienta más cómoda.

