SÍNDROME DE DOWN - CUADERNOS DE ACTUALIDAD, 20

SALUD Y CALIDAD DE VIDA DE LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

1. Mejorar el acceso a la atención médica para optimizar la salud y la calidad de vida de los niños y de los jóvenes con síndrome de Down de todo el mundo

2. La necesidad de reforzar las vías de la atención sanitaria a las personas adultas con síndrome de Down

FUNDACION IBEROAMERICANA DOWN21



Salud y calidad de vida de las personas con síndrome de Down

1. Mejorar el acceso a la atención médica para optimizar la salud y la calidad de vida de los niños y de los jóvenes con síndrome de Down de todo el mundo

2. La necesidad de reforzar las vías de la atención sanitaria a las personas adultas con síndrome de Down

Colección Cuadernos de Actualidad
Director: Jesús Flórez
Fundación Iberoamericana Down21
www.down21.org

Salud y Calidad de vida de las personas con síndrome de Down

© **Fundación Iberoamericana Down21**

Edita: Fundación Iberoamericana Down21
Santander 2026
Traduce: Rosario León Cuyas

Realiza:
Consultores Initier S.L., Santander

La publicación de este Cuaderno ha sido patrocinada por el Consejo General de Colegios Oficiales de Médicos de España

SUMARIO

Presentación 7
1. Mejorar el acceso a la atención médica para optimizar la salud y la calidad de vida de los niños y de los jóvenes con síndrome de Down de todo el mundo **9**
Resumen 11
Introducción 13
Barreras al acceso a la atención sanitaria 13
Factores compartidos que condicionan las necesidades sanitarias y las desigualdades en el sistema de salud 17
Prioridades de los sistemas sanitarios para mejorar la atención médica 18
Desigualdades en los resultados sanitarios de los niños y de los jóvenes con síndrome de Down 19
La atención clínica a lo largo del ciclo vital 22
El diagnóstico y los primeros mensajes 22
La intervención temprana para elevar al máximo el funcionamiento de los niños y de los jóvenes con síndrome de Down 24
Colaboración con los padres y con los niños y jóvenes con síndrome de Down 26
Conexión en la atención 28
Apoyos centrados en los adolescentes 30
Planificación de la transición en la atención sanitaria 33
Cómo mejorar las comprobadas necesidades sanitarias en el síndrome de Down y "lo que funciona". 38
Conclusión 39
Estrategia en la búsqueda y criterios de la selección 40
Referencias 42

2. La necesidad de reforzar las vías de la atención sanitaria a las personas adultas con síndrome de Down **49**
Resumen 51
Introducción 53

Prioridades del sistema sanitario para mejorar la atención médica de los adultos con síndrome de Down 56
Transición desde los servicios pediátricos a los servicios de atención a los adultos 57
Mantenerse sanos mediante el fomento de la salud y de la atención preventiva 62
Tratamiento de las enfermedades y de los problemas de la salud 67
Salud sexual, reproductiva y menstrual 68
Rehabilitación 71
Cuidados al final de la vida de las personas con síndrome de Down 73
Conclusión 75
Referencias 77

PRESENTACIÓN

Es indudable la sustancial mejoría que, en conjunto, se ha conseguido en la atención prestada a los distintos y específicos problemas médicos que surgen a lo largo de la vida de las personas con síndrome de Down (SD), desde su nacimiento hasta su vejez. Prueba de ello es la bien comprobada prolongación de su esperanza de vida y la indudable mejoría en la calidad de vida. No menos importante ha sido la aportación de otras instancias sociológicas y educativas que han influido decisivamente sobre el bien-ser y bien-estar de estas personas.

Pese a estos reconocidos logros, persiste a nivel mundial la conciencia de que la atención médica requiere una sustancial mejoría que podríamos enmarcarla en el ámbito sociológico: (1) en la logística del acceso a la consulta a lo largo de toda la vida, (2) en la naturaleza de la consulta que abarque a la persona en su totalidad, no sólo a la afección concreta que haya motivado la consulta, (3) en la solución a la desigualdad de la atención médica entre poblaciones dentro de un mismo país por causa de la ubicación o del nivel económico; (4) a nivel mundial, en la desigualdad entre países.

El reconocimiento de esta problemática es generalizado, a juzgar por la atención que se le está prestando en diversos foros nacionales e internacionales, y de las importantes soluciones que grupos especializados están aportando. El contenido de este Cuaderno de Actualidad recoge la iniciativa del prestigioso grupo editorial Lancet, al publicar un doble estudio sobre todos estos temas: el primero abarca a la población de niños y adolescentes, ofrecido en la revista *Lancet Child Adolescent Health*, y el segundo se centra en la edad adulta, ofrecido en la revista *Lancet Healthy Longevity*. Ambos estudios han sido llevados a cabo por el mismo grupo formado por investigadores del Reino Unido, Sudáfrica y Canadá.

A través de cuidadosas búsquedas en la literatura internacional de los artículos sobre los temas anteriormente señalados, recogen y comparan los resultados de los estudios con especial énfasis sobre el difícil recorrido que con frecuencia realizan los cuidadores a la hora de conseguir consultas que implican a va-

rios especialistas, la complicación que está suponiendo el tránsito del cuidado médico desde la niñez a la adolescencia, la falta de interés por parte del profesional sanitario por conocer y seguir aspectos de la vida del individuo que no sean los estrictamente médicos. Los dos artículos no hablan tanto de enfermedades como de atención sanitaria en su más amplio sentido.

Esta visión panorámica ayudará, sin duda, a que las diversas instituciones –tanto las estrictamente sanitarias como las de defensa y apoyo a las personas con SD– construyan puntos de encuentro para que en cada localidad concreta analicen estos problemas y ofrezcan las mejores soluciones.

Fundación Iberoamericana Down21

1.

Mejorar el acceso a la atención médica para optimizar la salud y la calidad de vida de los niños y de los jóvenes con síndrome de Down de todo el mundo

Tracey Smythe. *Division of Physiotherapy, Department of Health and Rehabilitation Sciences, Stellenbosch University, Cape Town, South Africa*
Maureen Moyo-Chilufya. *Division of Physiotherapy, Department of Health and Rehabilitation Sciences, Stellenbosch University, Cape Town, South Africa*
Jane Wilbur. *International Centre for Evidence in Disability, Department of Population Health, London School of Hygiene & Tropical Medicine, London, UK*
Katie Greenland. *Environmental Health Group, Department of Disease control, London School of Hygiene & Tropical Medicine, London, UK*
Arnoldus Engelbrecht. *Department of Paediatrics and Child Health, Worcester Provincial Hospital, Western Cape 6850, and Department of Global Health, and Department of Paediatric and Child Health, Stellenbosch University, South Africa*
Mrityunjai Kumar. *International Centre for Evidence in Disability, Department of Population Health, London School of Hygiene & Tropical Medicine, London, UK*
Oksana Hlyva. *Department of Family Medicine, McMaster University, Hamilton, Ontario, Canada*
Hannah Kuper. *International Centre for Evidence in Disability, Department of Population Health, London School of Hygiene & Tropical Medicine, London, UK*
Elizabeth Corcoran. *Chair, Down's Syndrome Research Foundation, Tunbridge Wells, UK*

Advancing health-care access to optimise health and quality of life for children and young people with Down syndrome worldwide. *Lancet Child Adolesc Health. 2026 Sep;10(9):668-678. doi: 10.1016/S2352-4642(26)00122-7.*

RESUMEN

En la presente revisión se describen las desigualdades en la salud a las que se enfrentan los niños y los jóvenes con síndrome de Down (SD), y la forma en que los sistemas sanitarios pueden reforzarse para satisfacer las necesidades de esta población. Los metaanálisis confirman que los niños y los jóvenes con SD se enfrentan con frecuentes problemas de salud, entre los que se incluyen unos índices superiores de infecciones respiratorias y unos peores resultados frente al cáncer. Estos resultados reflejan la base de la evidencia actual y no la totalidad del espectro clínico del SD. Siguen existiendo lagunas o limitaciones importantes en las necesidades sanitarias y en las trayectorias de la salud de los niños y jóvenes con SD, a pesar de que el periodo del comienzo de la vida es un periodo crítico para la intervención y el desarrollo de los individuos. Los sistemas sanitarios inclusivos y accesibles son vitales para estas personas y para sus familiares, para apoyar la buena salud y el adecuado acceso a los servicios sanitarios. Aun así, los sistemas sanitarios actuales siguen fallando y no satisfacen estas necesidades. Las familias sufren una atención fragmentada y descoordinada, y se enfrentan con brechas en la disponibilidad de los servicios esenciales. Las barreras como la estigmatización, la falta de conocimientos y las suposiciones erróneas, así como el eclipsamiento diagnóstico, limitan todavía más la calidad de los servicios. Por consiguiente, los sistemas sanitarios están dejando de elevar al máximo la salud y el desarrollo de estos niños y jóvenes. Hay aspectos fundamentales en los que los sistemas sanitarios deben mejorar para satisfacer mejor las necesidades de estas personas, y para adaptarse a sus problemas de salud concomitantes y a sus perfiles de funcionamiento ampliamente diversos. Fundamentalmente, los profesionales de la salud deben trabajar teniendo un contacto más estrecho con los niños y adolescentes con SD y con sus familias, y ofrecer una atención coordinada y respetuosa.

Mensajes clave:

- La atención sanitaria para los niños y jóvenes con síndrome de Down ha mejorado mucho en las últimas décadas. En la

actualidad, las personas con síndrome de Down viven más tiempo y pueden utilizar muchos tipos de atención sanitaria.

- A pesar de estos avances, la atención sanitaria todavía suele enfocarse en solucionar los problemas de salud inmediatos, en vez de ayudar a los niños a crecer, a sentirse seguros de sí mismos y a prosperar.
- Las familias suelen sentirse confundidas y desanimadas cuando la atención sanitaria carece de la debida coordinación, o cuando las familias y los profesionales de la salud no trabajan al unísono.
- Nuestro artículo recomienda que la atención sanitaria puede realizarse mejor teniendo en cuenta y escuchando a los familiares, utilizando un lenguaje amable y respetuoso y proporcionando esta atención de un modo más personalizado.
- Este enfoque implica una planificación anticipada, un respaldo en la toma de decisiones y un trato respetuoso hacia los jóvenes con síndrome de Down.
- La buena atención médica se produce cuando los profesionales sanitarios dedican el tiempo necesario para generar confianza, y para trabajar con los familiares considerándolos como colaboradores y no sólo como pacientes.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es una alteración genética de origen natural, viviendo aproximadamente en la actualidad y en todo el mundo de 1,6 a 5,4 millones de personas con SD[1]. La causa de la alteración es la presencia de una copia total o parcial del cromosoma 21 (trisomía 21)[2], que da lugar a un patrón distintivo pero diverso de características físicas, cognitivas y del desarrollo. Este síndrome está ampliamente reconocido como la causa cromosómica más frecuente de discapacidad intelectual, de media a moderada[3], pero también está asociado con una amplia gama de problemas de salud concomitantes y con unas diferencias en el neurodesarrollo que afectan a la vida cotidiana y al bienestar de los individuos. Por ejemplo, pueden experimentar una serie de problemas de salud entre los que se incluyen un mayor riesgo de cardiopatías congénitas, de deficiencias visuales y auditivas, de trastornos tiroideos, autismo, apnea del sueño y retrasos en el desarrollo también congénitos[4]. Estas características interrelacionadas entre sí determinan no sólo la expresión biológica del síndrome, sino también las necesidades de atención sanitaria de las personas. Por consiguiente, los sistemas sanitarios son de vital importancia para los niños y los jóvenes con SD y para sus familias. Estos sistemas son los que facilitan a tiempo los diagnósticos de las comorbilidades, y los que pueden proporcionar una información clara y el acceso a la atención adecuada. Por tanto, los sistemas sanitarios son los que respaldan las actividades continuas para maximizar la capacidad funcional de los pacientes, y los que pueden proporcionar apoyos relativos a la salud mental de los cuidadores a lo largo de toda la vida. Cuando estos sistemas funcionan bien, pueden ayudar a los niños y a los jóvenes no sólo a sobrevivir, sino también a prosperar[5].

Barreras al acceso a la atención sanitaria

Sin embargo, los sistemas de salud no suelen satisfacer estas necesidades. Gran parte de la atención clínica para estos niños y jóvenes ha sido configurada por unos sistemas sanitarios diseñados para garantizar la supervivencia. A pesar de los avances que se han producido en la concienciación, en la política y en las directrices, como por ejemplo la obligación de prestar los servi-

cios sobre la base de un consentimiento libre e informado y sin discriminación[6], así como la legislación específica existente en algunos países (p. ej., *The Down Syndrome Act 2022* del Reino Unido[7]), las familias de los niños y jóvenes con SD se enfrentan a la falta de disponibilidad de los servicios y a las barreras para acceder a una atención de calidad y para recibir dicha atención[8]. La atención óptima para los niños y jóvenes con SD requiere un abordaje multidisciplinar continuo a lo largo del ciclo vital, además de servicios sanitarios de rutina, como las vacunaciones y las revisiones dentales. Sin embargo, las familias que recurren a estos sistemas suelen obtener poca información y pocos apoyos, y se encuentran, por el contrario, con una atención sanitaria carente de la adecuada coordinación[9]. Otras barreras adicionales con las que se encuentran estos individuos incluyen: (1) el llamado eclipsamiento o encubrimiento diagnóstico, en virtud del cual las preocupaciones por la salud o los problemas de salud se atribuyen erróneamente al síndrome de Down, en vez de a necesidades de salud específicas, y (2) una comunicación basada en el déficit, que define y encuadra a los niños por sus limitaciones en lugar de hacerlo por sus fortalezas[10]. Por ejemplo, los profesionales de la salud pueden interpretar que la excesiva somnolencia diurna es una característica del síndrome de Down, en vez de reconocer esta somnolencia como un signo potencial de una apnea obstructiva del sueño[11], lo cual retrasa su correspondiente investigación y tratamiento.

Por lo tanto, los sistemas sanitarios no están logrando maximizar la salud ni el desarrollo de los niños y de los jóvenes con SD. Por ejemplo, los niños se vacunan menos que sus pares[12], presentan niveles más altos de errores de refracción sin corregir[13], tienen complicaciones pulmonares más frecuentes y complejas[14] y reciben una atención dental insuficiente[15]. A ello se añade que, en muchos países de rentas bajas y medias, las personas con SD se ven aún más desfavorecidas por la escasez de recursos y por las políticas nacionales que no abordan adecuadamente las necesidades de esta población[16]. También es importante reconocer que estas faltas de equidad no afectan por igual a todas las personas con SD. Las formas de discriminación que se cruzan, como el capacitismo institucional y el racismo sistémico, crean barreras adicionales para algunas personas, condicionando aún más su acceso a los servicios de salud y empeorando sus experiencias con los mismos[17,18].

Aunque los niños y los jóvenes con SD son enormemente diferentes entre sí, hay una serie de factores compartidos que aumentan su vulnerabilidad ante la precariedad de la salud y su necesidad de servicios sanitarios adicionales. En primer lugar, muchas de estas personas se ven afectadas por determinantes sociales adversos para la salud, como el menor acceso a los servicios educativos[16], la pobreza y la marginación social[20]. En segundo lugar, existe una serie de problemas de salud subyacentes que son comunes en estos individuos, como la predisposición a ciertos tipos de cáncer[21] y a cardiopatías congénitas[22]. En tercer lugar, la intervención temprana y continua es esencial para apoyar el desarrollo y la participación. Muchos niños obtienen beneficios de la terapia del habla y del lenguaje, de la fisioterapia y de la terapia ocupacional, pues les ayudan a mejorar enormemente su funcionamiento[23] y su comunicación[24]. En cuarto lugar, las dificultades para acceder adecuadamente a la atención sanitaria, debido a factores como son las barreras comunicativas, los servicios fragmentados de las especialidades múltiples, la fatiga del cuidador y la inadecuada formación profesional, pueden retrasar o incluso impedir el acceso a los servicios de alta calidad[9]. Las barreras al acceso a la atención sanitaria se describen en el cuadro 1.

Cuadro 1: Barreras clave para un acceso equitativo a la atención sanitaria a las que se enfrentan los niños y los jóvenes con síndrome de Down.

Barreras al acceso a la atención sanitaria	Definición de la barrera	Cómo afecta esta barrera a los niños y adolescentes con SD
Accesibilidad	El diseño, organización y la distribución física de los servicios sanitarios que afectan a la posibilidad de que la persona entre, se maneje y utiliza los servicios de forma segura y eficaz	Las familias describen que las vías de acceso a las distintas disciplinas están fragmentadas, han de recorrer largas distancias, los horarios de las citas son inflexibles, los que reduce el acceso a tiempo para las evaluaciones, terapias y atención continuada[2]

Información	La disponibilidad, claridad y accesibilidad de la información necesaria para comprender las necesidades de salud, centrarse en la toma de decisiones y actuar de acuerdo con los consejos clínicos	Los cuidadores reciben información sanitaria inconstante o muy compleja; Los clínicos a menudo carecen de formación sobre el SD-estrategia específicas para la comunicación, lo que contribuye a la incertidumbre sobre cuándo pedir ayuda y atender a necesidades de salud insatisfechas[25]
Actitudes	Creencias, expectativas y conductas que limitan una implicación clínica equitativa, incluidas una expectativa pobre, y la equivocada atribución de síntomas al SD	Los padres describen una comunicación basada en el déficit, infravalorando el potencial de desarrollo y desestimando las preocupaciones26; el encubrimiento diagnóstico retrasa la investigación de situaciones potencialmente tratables, socava la calidad y la equidad en la atención
Financiación	Costes directos e indirectos que limitan el acceso a la atención sanitaria, incluidos los pagos al contado, los gastos de viaje, las ausencias en el trabajo y las limitaciones de recursos dentro de los sistemas sanitarios	Los altos costes debidos al transporte, las terapias y las visitas a especialistas, especialmente donde los seguros no cubren las necesidades, obligan a restringir las citas, a interrumpir la terapia y a reducir el someterse a la atención preventiva y rutinaria[27]
Disponibilidad de servicios necesarios	El grado en que se dispone de servicios accesibles y responsables que sean apropiados, de elevada calidad y conocedores de la discapacidad	Las familias se enfrentan a limitaciones de clínicos formados en la salud específica del SD, con acceso limitado a terapias (lenguaje, fisioterapia, terapia ocupacional) y una oferta poco constante de los cribados preventivos que son recomendados[28]

Factores compartidos que condicionan las necesidades sanitarias y las desigualdades en el sistema de salud

Basándonos en estos cuatro factores comunes, el resultado es que los niños y los jóvenes con SD suelen soportar una carga mayor de problemas de salud en múltiples sistemas orgánicos y en múltiples áreas funcionales, muchos de los cuales son atribuibles a factores genéticos y biológicos subyacentes. Estas desigualdades de salud, como la mayor prevalencia de deficiencias de micronutrientes[29] y de complicaciones pulmonares[14] reflejan las diferencias inherentes que existen entre los individuos pertenecientes a este grupo y sus pares de la población neurotípica. Sin embargo, estas desigualdades se transforman en injusticias causadas por los sistemas sanitarios, cuando estos sistemas dejan de abordar adecuadamente estas necesidades, o cuando realizan las intervenciones necesarias sin prestar atención a reducir el trauma al mínimo y sin respaldar el bienestar del niño y el de su familia (p. ej., cirugía de cardiopatías congénitas, estudio del sueño). Por consiguiente, los fallos de los sistemas sanitarios, como la escasa formación de los profesionales, las barreras comunicativas y las negligencias sistémicas, contribuyen a una morbilidad prevenible y a unas desigualdades sanitarias.

En esta revisión se describirá la realidad que existe en las desigualdades sanitarias que sufren los niños y los jóvenes con SD, y la forma en que los sistemas sanitarios deben mejorar para apoyar una salud y un desarrollo óptimos. Proporcionaremos ejemplos de buenas prácticas para ilustrar las estrategias actuales para proporcionar un abordaje más centrado en la persona y en las relaciones; un abordaje que contemple a los niños y a los jóvenes y a sus familias no como receptores pasivos, sino como colaboradores experimentados, y que sitúe la identidad y la acción en el núcleo de la práctica asistencial. Esta perspectiva del ciclo vital se complementa con la revisión ofrecida en el capítulo 2 de este Cuaderno, que se centra en reforzar las vías asistenciales para los adultos y las personas mayores con SD. Conjuntamente, estos estudios invitan a los lectores a trascender el enfoque de la atención al SD basado en el déficit y a considerar lo que puede crearse: unas bases sanitarias que apoyen la autonomía y el desarrollo pleno.

PRIORIDADES DE LOS SISTEMAS SANITARIOS PARA MEJORAR LA ATENCIÓN MÉDICA

En la presente revisión, resumimos los resultados obtenidos de los metaanálisis sobre las desigualdades en los resultados de la salud, y describimos las brechas sanitarias descritas en estudios de revisión sistemáticos, ambas referidas a los niños y jóvenes con SD. Posteriormente trasladamos estos hallazgos a las prioridades para la atención médica a lo largo de la infancia y la adolescencia, considerando: (1) el diagnóstico: exposición clara con caminos a seguir claros; (2) intervención temprana: apoyos oportunos y continuos; (3) colaboración con los padres: que responda a las expectativas de las familias y a las capacidades del niño; (4) atención bien conectada: servicios coordinados y multidisciplinarios; (5) apoyo centrado en el adolescente: prestación de cuidados en sintonía con el desarrollo y (6) plan de transición: preparación estructurada para la atención en la vida adulta.

Distinguimos las responsabilidades específicas del personal asistencial dentro de sistema sanitario en toda su amplitud. Los sistemas de salud están formados por una compleja red de organizaciones, personas y recursos que funcionan conjuntamente para promover, restablecer o mantener la salud de la población[30]. Por otra parte, los profesionales de la salud son un elemento clave del sistema sanitario que tienen oportunidades diarias para influir en las experiencias sanitarias y en sus resultados, dependiendo de su forma de comunicarse, de colaborar con las familias y de cómo coordinen las atenciones prestadas. En la presente Revisión, a los profesionales sanitarios los definimos como cualquier profesional de la salud que preste atención sanitaria a niños y a adolescentes con SD. Por tanto, nuestras recomendaciones se centran en estrategias prácticas dirigidas a estos profesionales, si bien reconocemos que un avance sostenible exige reformas paralelas a través de todo el sistema: inversiones en servicios integrados, formación del personal y marcos políticos que hagan que la atención coordinada e inclusiva a la discapacidad se convierta en una norma. De esta forma, los profesionales de la salud estarán respaldados por unos sistemas sanitarios que les permitan proporcionar los cuidados que las familias necesitan.

DESIGUALDADES EN LOS RESULTADOS SANITARIOS DE LOS NIÑOS Y DE LOS JÓVENES CON SÍNDROME DE DOWN

Las pruebas obtenidas de los metaanálisis demuestran que los niños y los jóvenes con SD afrontan una variedad de desigualdades sanitarias en comparación con sus pares de la población general (Tabla 2)[31-34].

En general, los niños y los jóvenes con SD se enfrentan con peores resultados sanitarios en múltiples campos, en comparación con sus iguales de la población sin discapacidad, que abarcan desde el cáncer a las enfermedades respiratorias. Entre los metaanálisis disponibles, dos de ellos calcularon la asociación del SD con la mortalidad (mortalidad relacionada con el virus respiratorio sincitial[32] y mortalidad relacionada con el tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda)[31]. Ambos estudios mostraron una elevada mortalidad entre los niños con síndrome de Down, cuando se los comparaba con otros niños sin este síndrome, en concreto y muy notable, una probabilidad de mortalidad cuatro veces mayor relacionada con el tratamiento de la leucemia[31] y un riesgo relativo nueve veces mayor de mortalidad relacionada con enfermedades respiratorias[32]. Es de destacar que los metaanálisis disponibles para niños y jóvenes con SD no incluyen los resultados para problemas esenciales, como las cardiopatías congénitas[32] o la disfunción tiroidea, ambos altamente prevalentes y asociados con una morbilidad significativa en el SD. Este vacío, esta brecha, refleja las limitaciones que existen en la literatura actual, que se ha circunscrito a los resultados debidos a las infecciones respiratorias y al cáncer.

Las revisiones sistemáticas que fueron identificadas mostraron las desigualdades sanitarias persistentes que existían para los niños y los jóvenes con SD. Los problemas neurológicos[37], nutricionales[38], cognitivos y conductuales[39], y los problemas de comunicación[24] son frecuentes, y no obstante se suelen infravalorar a la hora del diagnóstico y del tratamiento. La evidencia indica altos índices de complicaciones neurológicas, incluyendo la epilepsia y el declive cognitivo, además de la obesidad, de las dificultades en la alimentación y de las deficiencias de micronutrientes que, frecuentemente, se dejan sin tratar[37,38]. Los retrasos en el habla y en el lenguaje también están ampliamente extendidos, y sin embargo el acceso a la comunicación basada en la evidencia y a

Tabla 2. Datos de metaanálisis que demuestran las desigualdades en los resultados de salud en niños y jóvenes con síndrome de Down

LLA: leucemia linfoblástica aguda; OR: odds ratio; RR: risk ratio; RSV: virus respiratorio sincitial

	Edad (años)	Resultados de salud	Nº de estudios en meta-análisis	Nº de niños y jóvenes con SD	Tamaño total de la muestra	Magnitud del efecto al comparar niños y jóvenes con y sin SD (95% CI)
Cáncer						
Liao y Liu[31]	<18	Mortalidad relacionada con el tratamiento de LLA	8	1211	29564	OR 4.29 (2.90-6.36)
Liao y Liu[31]	<18	Recaída completa de LLA	9	1259	30086	OR 1.38 (1.02-1.88)
Enf. Respir.						
Beckhaus y Castroviejo[32]	<3	Hospitalización por RSV	6	2416	1144263	OR 8.69 (7.33-10.30)
Beckhaus y Castroviejo[32]	<18	Mortalidad	5	945	2682	OR 9.40 (2.26-39.15)
Mira et al.[33]	<2	Hospitalización por RSV	10	3882	1748209	RR 6.06 (4.93-7.45)
Trusinska et al.34	<5	Pobres resultados en la hospitalización por infecciones respiratorias	4	Sin	173990	OR 5.43 (3.02-9.76)

los servicios de terapia siguen siendo limitados[24]. A lo largo de las revisiones sistemáticas, la atención se describe como fragmentada, existiendo pocos estudios que examinen los resultados a largo plazo o unos modelos de servicio eficaces. Los estudios documentan asimismo la mayor prevalencia de mortalidad entre los niños con SD, incluso entre aquellos que no tienen cardiopatías congénitas, y la amplia gama de afecciones concomitantes o comorbilidades[40]. Sin embargo, los estudios a gran escala también muestran que el índice de supervivencia de los niños y de los jóvenes con síndrome de Down ha mejorado, y es mayor en la actualidad[41-44].

LA ATENCIÓN CLÍNICA A LO LARGO DEL CICLO VITAL

Existen pruebas claras de que los niños y los jóvenes con SD tienen mayores necesidades de atención sanitaria, y de afrontar una amplia gama de barreras u obstáculos para acceder a dicha atención. Hay aspectos esenciales en los que los sistemas de salud deberían mejorar para satisfacer mejor estas necesidades, en particular en lo referido a trabajar más cercana y estrechamente con ellos y con sus familias, ofreciendo, además, una atención coordinada y respetuosa. A continuación, describiremos las prioridades y las recomendaciones para la atención clínica a lo largo del ciclo vital.

El diagnóstico y los primeros mensajes

El momento del diagnóstico no es solamente un acto clínico, pues puede determinar la forma en que las familias van a ver a su hijo; cómo van a contemplar su futuro y su lugar en el mundo. En muchos entornos, el temor de los médicos ante las posibles reclamaciones de los padres por no haber sido suficientemente informados, junto con su estrecho enfoque muy centrado en los hechos médicos[45], puede dar lugar a que se enfaticen los riesgos asociados con el SD. Y todavía más, los profesionales de la salud pueden subestimar el impacto que su lenguaje, el tono de su voz y su presencia pueden tener en esta frase temprana[46]. El diagnóstico suele comunicarse en términos de déficit y de limitaciones, y como una disculpa o pena, centrado en lo que el niño no será ni conseguirá[47,48]. Por ejemplo, en el lenguaje de las pruebas de cribado suelen utilizarse términos como "riesgo de SD", en vez de "probabilidad de SD". Por lo tanto, son esenciales la formación y el entrenamiento de los médicos para comunicar el diagnóstico de forma sensible, incluyendo el tono, el enfoque y el uso de guiones y recursos diseñados y desarrollados conjuntamente con otros padres y autogestores. Por el contrario, las intervenciones tempranas basadas en el respeto, en la esperanza y en el potencial para desarrollarse, ayudarán a reorientar el sentido de pertenencia y de capacidad de acción de las familias.

Los estudios muestran que los padres comparten muchas emociones y preocupaciones independientemente del momento en que se comunique el diagnóstico[49,50]. Sin embargo, las madres

afirman que las fuentes de la incertidumbre, y la forma en que gestionan esta incertidumbre, varían en función de haber recibido el diagnóstico del SD de su hijo antes o después del nacimiento. Aquellas que reciben un diagnóstico prenatal, valoran el conocimiento añadido y el tiempo de preparación que les proporciona[51]. La satisfacción parental con el proceso del diagnóstico está estrechamente relacionada con los resultados posteriores, incluyendo la confianza en los profesionales sanitarios que lo proporcionaron y el acceso a la intervención temprana[46]. Los padres recuerdan las palabras exactas que les dijeron, la presencia o la ausencia de calidez, y si el momento los dejó sumidos en el dolor o con una serenidad esperanzada[51]. Los padres recomiendan que, en el momento del diagnóstico y para empezar se llame al niño por su nombre y no refiriéndose a él por su síndrome, sino haciendo alusión a su humanidad. El lenguaje que reafirma la identidad, como "vuestro hijo no es un diagnóstico", ayuda a establecer la base de la confianza y del sentido de la pertenencia, de manera que los profesionales de la salud deben evitar expresamente las descripciones centradas en las carencias y en los puntos débiles.

Las familias también señalan la importancia que tiene recibir una información equilibrada sobre las fortalezas o puntos fuertes, así como sobre los riesgos de la salud, junto con los siguientes pasos que han de darse explicados con claridad, y sobre los recursos de asistencia disponibles. Guiones basados en las fortalezas y la continuidad de la atención centrada en lo que podemos construir, y no sólo en lo que tiene que tratarse, deben ser las herramientas de rutina que utilicen los profesionales[52]. Todavía sigue siendo necesaria una mejor formación de los profesionales sanitarios para el momento de dar diagnósticos delicados, poniendo el acento en la empatía, la información veraz y para indicar a las familias los recursos de apoyos con los que cuentan[53].

El diagnóstico no sólo ha de comunicarse bien, también debe servir para iniciar de manera fiable una vía clara dentro del sistema de salud que permita un seguimiento basado en la evidencia. Cada nuevo diagnóstico deberá activar automáticamente la incorporación a las vías sanitarias estructuradas, específicas para el SD, y a las vías propias de una correcta supervisión del desarrollo vinculada de manera directa y temprana a la vigilancia médica y a un desarrollo bien estructurado (p. ej., cardiopatía congénita, tiroides, audición, visión)[54,55]. Existe ya una guía bien establecida

de vigilancia o supervisión sanitaria específica para el SD, que cubre áreas clave como son las cardiopatías, la disfunción tiroidea, la apnea del sueño, las deficiencias auditivas y visuales, el crecimiento y la salud mental. Las desigualdades, por tanto, obedecen menos a la falta de orientación que a la aplicación inconsistente, a la variabilidad en el cumplimiento y a la desigualdad en el acceso a las pruebas clínicas y a los estudios recomendados, así como a los servicios de rutina y a los servicios especializados. Afrontar estos vacíos requieren que los sistemas sanitarios apoyen y respalden la prestación fiable de la supervisión recomendada mediante las vías de derivación debidamente coordinadas, la adecuada capacidad de los servicios y la responsabilidad para garantizar el seguimiento clínico.

La intervención temprana para elevar al máximo el funcionamiento de los niños y de los jóvenes con síndrome de Down

La primera infancia representa un periodo crítico durante el cual las familias recorren por primera vez el sendero de las necesidades sanitarias de su hijo, y de los apoyos para su desarrollo, a partir del momento del diagnóstico. No obstante, las familias manifiestan las dificultades con que se encuentran para reconciliar el foco que ponen los profesionales sanitarios en los problemas de salud crónicos con sus propias experiencias cotidianas, según las cuales observan que su hijo con SD puede estar sano, puede evolucionar y desarrollarse positivamente[56]. Ante este panorama, los estudios destacan tres prioridades durante la primera infancia: (1) comenzar con los apoyos para el desarrollo lo antes posible, (2) incorporar intervenciones o procedimientos en la rutina diaria con una implicación activa del cuidador, y (3) asegurarse de que los servicios de intervención o atención temprana estén coordinados entre sí y que sean servicios centrados en la familia. Algunos países respaldan estas prioridades mediante una política y una legislación relativas al desarrollo desde la primera infancia, que explícitamente incluyen a los niños con discapacidad, como la Parte C de la Ley de Educación para las Personas con Discapacidades de los Estados Unidos, pero los resultados de los análisis sobre las políticas globales[57] muestran una amplia variedad respecto a la forma en que se prestan los servicios de intervención temprana, y respecto al modo en que puede accederse a estos.

Se recomienda el apoyo al desarrollo temprano ya que la intervención en los primeros años de la vida optimiza el desarrollo motor, cognitivo y el de la comunicación en los niños con SD, puesto que se utilizan los periodos de mayor plasticidad en el neurodesarrollo[58,59]. La evidencia también demuestra que los apoyos al desarrollo temprano resultan más eficaces cuando se integran en las rutinas diarias de la familia, cuando se prestan en colaboración con los cuidadores, y cuando se centran en las habilidades fundamentales del juego y la comunicación. Por ejemplo, en una revisión sistemática sobre programas de habla, lenguaje y comunicación realizada en el año 2022 (11 estudios, n = 242), se hallaron resultados positivos cuando las intervenciones eran intensivas, cuando se integraban en el juego y cuando se prestaban en colaboración entre los padres y los profesionales de la salud[24]. La colaboración con los cuidadores es fundamental para obtener estos logros. Se valoran especialmente los modelos que enseñan a los cuidadores a estructurar la comunicación y a fomentar la capacidad de respuesta como parte integrante de las rutinas diarias, tal y como lo demuestra el programa de 10 semanas BabyMICARE de Chile[69], que constató mejoras en la sensibilidad del cuidador y en la reciprocidad infantil. La flexibilidad en la modalidad de implementación puede mejorar aún más el acceso a la intervención temprana. En una revisión sistemática de unas intervenciones de telesalud, se halló que en el asesoramiento realizado a través de videollamadas se obtenían resultados comparables a los obtenidos en las sesiones realizadas en persona, aunque aún quedan retos en materia de alfabetización digital y en el acceso a los datos[61]. Para elevar al máximo los frutos de la intervención temprana, los sistemas sanitarios han de reducir la fragmentación y proporcionar apoyos médicos, sociales y para el desarrollo que estén coordinados entre sí, especialmente cuando las familias se enfrentan a largas listas de espera, o cuando deben acudir a múltiples especialistas. Por ejemplo, los equipos multidisciplinares de atención temprana pueden proporcionar asesoramiento y apoyos a través de una vía única, y los procesos de derivación optimizados pueden lograr que las familias acudan a los diferentes servicios sin retrasos reiterados ni duplicidad.

Colaboración con los padres y con los niños y jóvenes con síndrome de Down

Con frecuencia se ve a las familias como receptoras pasivas más que como compañeras expertas en la trayectoria de su hijo. Y sin embargo el conocimiento de su hijo y el papel de las familias en la toma de decisiones cotidianas son cruciales para que la atención pueda ser eficaz. La toma de decisiones compartidas, la edificación de la confianza y el espacio para el procesamiento emocional llevan tiempo[62], y el compromiso de los padres y la continuidad asistencial están estrechamente relacionados con unos resultados más óptimos, desde la adhesión a los tratamientos hasta el bienestar psicológico[63]. Las familias manifiestan que o bien "se las invita" o bien "se las deja fuera" de las conversaciones médicas. Esta suma de momentos determina si las familias van a sentirse consideradas como miembros activos, o bien van a sentirse marginadas[64].

Se recomienda que los profesionales de la salud reciban una formación continua, a fin de poder mantener una relación de colaboración eficaz y de proporcionar una atención fiable y centrada en la persona. Por ejemplo, en Inglaterra, el programa de Formación Obligatoria sobre Discapacidad Intelectual y Autismo *(The Oliver McGowan Mandatory Training on Learning Disability and Autism)* de la fundación Oliver McGowan, proporciona un estándar nacional de formación para todo el personal sanitario y de asuntos sociales, orientado a reforzar la confianza, la comunicación y la colaboración respetuosa con las personas con discapacidad intelectual y con sus familias[65].

Los profesionales de la salud no pueden rediseñar por sí solos sistemas sanitarios enteros, pero cada uno de ellos sí puede moldear la cultura de los servicios a través de sus interacciones cotidianas. Reconocer a las familias como colaboradores expertos en los cuidados también exige espacios planificados para la reflexión y el diálogo. Los estudios llevados a cabo en el campo del virus del Zika demuestran que la confianza en los profesionales de la salud está vinculada con el bienestar de la familia y con el compromiso con el sistema sanitario[67] y también indica que la confianza depende, en parte, de que los profesionales manifiesten esperanzas respecto al futuro del niño. Cada encuentro con uno de estos profesionales es una oportunidad para reafirmar la dignidad y para transmitir mediante palabras y actos que el niño y su familia son

importantes. La confianza y la continuidad permiten a las familias hacer preguntas, replantear preocupaciones y compartir las aspiraciones respecto a sus hijos más allá de los asuntos médicos más inmediatos. Los "controles" del desarrollo que exploran los objetivos que van cambiando en una persona joven, las emociones y los roles, pueden ofrecer perspectivas y conocimientos tan valiosos como las revisiones formales. Por ejemplo, las actividades reflexivas guiadas llevadas a cabo junto con las personas con SD y con sus cuidadores, contribuyeron a que los relatos de las familias variaran y reconocieran el desarrollo y las posibilidades, y reforzaron la identidad y la autonomía[68].

La colaboración también se ve reforzada cuando las familias se conectan con otras con las que compartir sus experiencias. Los profesionales sanitarios pueden facilitar el acceso al apoyo de sus iguales, como lo serían los grupos de cuidadores, y las organizaciones SD pueden reforzar y aumentar los conocimientos de las familias, su capacidad de resiliencia y su sentido de pertenencia a una comunidad[69,70]. La colaboración temprana también debe extenderse a los niños. Cuando se prepara a los niños para las citas o intervenciones médicas, escuchando sus puntos de vista, y cuando se utilizan explicaciones previas y apoyos visuales sencillos, se consigue reducir la ansiedad y se genera confianza en los entornos sanitarios. En el Panel 1 se ofrece una narración ilustrada que describe el modo en que las técnicas personalizadas pueden aumentar el confort de los adolescentes durante las intervenciones, y se incluyen las opiniones del progenitor de un bebé con SD.

Panel 1: Ilustraciones narrativas

Análisis de sangre y buenas prácticas

Sé que necesito más análisis de sangre que otros adolescentes porque tengo SD, y debo controlar mis niveles de vitaminas y hierro. Aun así, las agujas me dan miedo. Me ayuda mucho que el médico me mire y me pregunte qué me gusta hacer. Le cuento que me encanta bailar y cómo bailo mis canciones favoritas. Mientras pienso en el baile, el médico puede extraer la sangre rápidamente y no me duele tanto. Me gusta que los médicos tengan en cuenta mis sentimientos y mis aficiones. Cuando me

ayudan a recordar el baile, me siento seguro, bien atendido y preparado para cuidar la salud de mi cuerpo.

Vean a mi bebé como una persona

Desde el principio, quise que los profesionales de la salud vieran a mi hija como una persona. Necesitaba que la consideraran un ser humano único, no un diagnóstico. El uso de un lenguaje que pone a la persona por delante del diagnóstico fue de gran ayuda. También resultó fundamental recibir explicaciones claras y tranquilizadoras sobre las numerosas citas y pruebas iniciales, que pueden resultar abrumadoras si no se explican bien. Valoré a los profesionales que elegían sus palabras con cuidado —hablando de «probabilidades» en lugar de «riesgos»— y que nos orientaron hacia recursos útiles y redes de apoyo formadas por otras familias. También necesitaba que evaluaran cuánta información podíamos asimilar en cada momento. Esa sensibilidad solo surge cuando los profesionales preguntan a las familias qué necesitan, en lugar de darlo por sentado. Uno de los mensajes más valiosos que recibimos al principio fue el recordatorio de que teníamos derecho a disfrutar de nuestra bebé, a descubrir quién era y a construir una relación con ella.

Conexión en la atención

La atención sanitaria conectada requiere que exista coordinación entre los diferentes profesionales de la salud, y que se garantice la continuidad de la atención. La atención sanitaria ha de estar organizada alrededor de las personas antes que en las instituciones. Este refuerzo de la continuidad de la atención sanitaria se asocia con una menor mortalidad, y en una revisión sistemática se demuestra que los pacientes que visitan sistemáticamente al mismo doctor tienen un riesgo menor de mortalidad[71]. Las familias de los niños con SD suelen pasar años peregrinando por un sistema sanitario fragmentado y sectorizado que les exige gestionar la atención sanitaria a través de múltiples especialidades con escasa coordinación y pocos apoyos[63]. Las familias declaran sentirse aisladas, desconsideradas o reducidas al papel de coordi-

nadores de la logística. Esta desconexión limita el acceso a servicios tales como la educación inclusiva, las terapias, y la educación sanitaria reproductiva y sexual, y socava el desarrollo de la autonomía tanto de los niños como de sus cuidadores[64]. Muchos sistemas sanitarios se fundamentan en las derivaciones (interconsultas), en vez de hacerlo sobre las relaciones humanas, enviando a las familias de una consulta a otra, sin la debida coordinación ni planificación conjunta. Existen otros daños potenciales, aparte de la pérdida de tiempo. Entre los pacientes con SD existen riesgos elevados de sobremedicación y de interacciones adversas entre los medicamentos[72], y los itinerarios asistenciales mal coordinados pueden aumentar estos riesgos.

Abordar esta fragmentación exige rediseñar la prestación de servicios, de forma que la atención se organice en torno a las familias y no en torno a unas estructuras institucionales cerradas. Un ejemplo de buena práctica es la fundación de una clínica de SD en un lugar de Sudáfrica, lo que ha creado la oportunidad de contar con un centro de control sanitario cercano, para gestionar el flujo asistencial de forma integrada y coordinada, y para agilizar el itinerario del seguimiento médico de los pacientes (Panel 2)[73].

Panel 2. Un ejemplo de Sudáfrica rural

En 2010, se dio un paso audaz al establecer una clínica pionera para el SD en el hospital regional rural local de la ciudad de Worcester, situada en el distrito de Breede Valley, en la provincia del Cabo Occidental, Sudáfrica. Hasta ese momento, la atención inicial y la coordinación de los servicios de seguimiento para los niños con SD se centraban en el [servicio de] genética, Servicios prestados en el hospital terciario más cercano en Ciudad del Cabo, a 100 km de Worcester. Este hospital regional rural recibe derivaciones de un área de cobertura geográficamente grande y mayoritariamente rural; por lo tanto, los pacientes deben recorrer grandes distancias para recibir atención especializada en su centro de nivel secundario más cercano, e incluso más lejos para recibir atención subespecializada en el centro de nivel terciario asignado. La iniciativa de establecer una clínica de atención descentralizada tiene el propósito de ubicar un hogar

médico mucho más cerca de los hogares reales de los pacientes, y crea la oportunidad de establecer alianzas más estrechas entre las familias y su centro de atención médica[73].

Por lo tanto, ubicar una clínica dentro de la comunidad puede remplazar una ruta de interconsultas fragmentadas por otra vía coordinada que mejore la continuidad y la eficacia de la atención médica. Sin embargo, los análisis de los sistemas de salud de los Estados Unidos demuestran que no es factible ni equitativo el depender solamente en las clínicas o centros de atención presenciales dedicados a las personas con síndrome de Down, puesto que muchas familias carecen de los accesos geográficos razonables para acudir a estos servicios especializados[74]. Los sistemas sanitarios deben garantizar la coordinación entre la educación inclusiva, las terapias y la asistencia social, para reducir la carga parental. Otro ejemplo de buenas prácticas es la *Clínica de Síndrome de Down To You* (en adelante, DSC2U por sus siglas en inglés), una herramienta digital, cuya información se basa en la evidencia o pruebas reales, que proporciona una orientación y unas directrices estructuradas para tratar las comorbilidades comunes y para apoyar la asistencia centrada en la persona. En un estudio de evaluación aleatorizado de la DSC2U se registró un incremento de 1,6 veces, en el índice de realización de las pruebas médicas o en el cumplimiento de las recomendaciones indicadas en las directrices, así como una alta satisfacción entre los cuidadores y los profesionales sanitarios de atención primaria[66]. La DSC2U (www.DSc2u.org) también proporciona recomendaciones de tipo práctico para los cuidadores, y hace posible que las familias, independientemente de su ubicación geográfica, tengan acceso a una asistencia sanitaria continua y de alta calidad. Cuando los servicios presenciales no son accesibles físicamente, los profesionales y las familias utilizan la DSC2U para mantener la continuidad asistencial, mediante un abordaje compartido y estandarizado.

Apoyos centrados en los adolescentes

La adolescencia es un periodo de formación para el desarrollo de la identidad, la autonomía y el bienestar emocional. También es

un periodo en el que con demasiada frecuencia suele desaparecer el apoyo para los jóvenes con SD. Por lo tanto, son esenciales la atención adecuada al desarrollo, que incluya el consentimiento, la privacidad y la seguridad como componentes de rutina de las consultas médico-paciente, además de promover la formación de los profesionales sanitarios sobre la salud de los adolescentes, conseguir que la comunicación sea accesible y ofrecer apoyo en la toma de decisiones. Los profesionales deberán tomar las decisiones sobre los tratamientos en colaboración con el joven con SD y con sus cuidadores. Esto exige unos planteamientos de comunicación que encajen con los perfiles cognitivos de los adolescentes y les permitan participar de forma significativa en las decisiones sobre su salud, con la debida consideración de la gravedad de los síntomas, de los potenciales efectos secundarios, de cualquier comorbilidad y de la disponibilidad de los apoyos. Los jóvenes con SD muestran fortalezas relativas en lo referente al procesamiento viso-espacial[75]. Por ello, los profesionales sanitarios pueden considerar la utilización de explicaciones explícitas y concretas que se apoyen en ayudas visuales (p. ej., imágenes o fotos, vídeos, historias sociales), y emparejar las mismas con un lenguaje claro y sencillo que utilice la terminología correcta para referirse a las distintas partes del cuerpo. La enseñanza requiere repetición y reforzamiento en distintos contextos, para asegurarse de que las ideas complejas sean bien comprendidas, lo que se consigue mejor mediante una serie de breves y reiteradas conversaciones, que vuelvan sobre el tema cuando surjan los momentos propicios para el aprendizaje, en vez de una sola charla abrumadora. Posiblemente se necesiten citas más prolongadas para conseguir esa comunicación accesible y una toma de decisiones con apoyo. También puede que sean necesarias una serie de adaptaciones sensoriales en el entorno de las consultas, como espacios silenciosos o la disminución de las luces intensas, para reducir la ansiedad de los jóvenes pacientes. Este abordaje estructurado y accesible ayuda a los adolescentes a comprender sus elecciones, a expresar sus preferencias y a practicar las habilidades necesarias para el consentimiento, la privacidad y la seguridad.

También es esencial que la atención sanitaria sexual y reproductiva, incluyendo la salud menstrual, se proporcionen de una forma accesible y que resulte afable para las adolescentes. Es

probable que las adolescentes y las jóvenes adultas con SD experimenten desajustes menstruales, y las comorbilidades como la epilepsia o las enfermedades tiroideas pueden incrementar las molestias de los ciclos menstruales[76]. El ensombrecimiento diagnóstico y las dificultades para comprender y comunicar las necesidades relativas a la salud menstrual, incluyendo la experiencia del dolor, pueden hacer que las alteraciones menstruales, como la menorragia y la dismenorrea, sean más difíciles de tratar y puedan afectar al bienestar[77,78]. Por ejemplo, es más probable que para tratar las menstruaciones problemáticas se prescriban anticonceptivos a las mujeres con discapacidad intelectual que a las mujeres sin dicha discapacidad, a pesar de que las primeras suelan mostrar una comprensión limitada de la anticoncepción y de tener una implicación limitada en la toma de decisiones; y a pesar de tener un menor conocimiento sobre los consabidos efectos indeseables de los anticonceptivos orales de uso prolongado[78]. Por consiguiente, las familias aprecian que se les proporcione orientación, y que se les informe que las irregularidades son comunes durante un periodo de tiempo de entre 2 a 5 años tras la primera menstruación[79]. El acceso a la información sobre la salud menstrual y la autonomía corporal se asocia con una mayor confianza y una mayor independencia[80]. Por el contrario, cuando se evitan estos temas, se priva a las jóvenes de las herramientas necesarias para desenvolverse en las dimensiones más personales de sus vidas. Otro ejemplo de desigualdad en el apoyo centrado en los adolescentes es que los jóvenes adultos con SD reciben menos educación sexual que sus pares de desarrollo típico o con autismo[81], y los padres manifiestan que necesitan apoyo para tratar temas sensibles[82]. Brindar una educación paralela a los padres y a los adolescentes puede incrementar la confianza parental, reforzar el aprendizaje en casa y abordar la preocupación de que el conocimiento pueda derivar en conductas de riesgo[79]. Para mejorar el acceso a la atención de la salud sexual y reproductiva se necesitan unos servicios clínicos adaptados a los adolescentes y que resulten afables para ellos.

A las familias y a los profesionales puede ofrecérseles materiales de alta calidad que hayan sido desarrollados por organizaciones de síndrome de Down y por educadores en sexualidad.

Planificación de la transición en la atención sanitaria

Los adolescentes con SD poseen identidades personales ricas que se centran en sus intereses, en sus amistades y en sus rutinas cotidianas, y por lo general sostienen opiniones positivas sobre sí mismos y sobre sus vidas[83]. Los estudios más extensos en el ámbito de la discapacidad intelectual señalan que la percepción que los alumnos tienen de sí mismos se vuelve más vulnerable al juicio ajeno al pasar a la escuela secundaria, vinculándose las expectativas negativas de los profesores y de los cuidadores con un menor rendimiento académico y una menor autoestima social[84]. Estos cambios en el desarrollo subrayan la necesidad de comenzar temprano la planificación estructurada de la transición, prestando especial atención a la autonomía, la identidad y la capacidad de acción. El apoyo sanitario formal suele disminuir en el preciso momento en el que este trabajo de identidad se intensifica. Según los resultados de una auditoría multicéntrica realizada en EE. UU., se observó que únicamente el 38% de los pacientes de entre 14 y 18 años con SD contaba con algún plan de transición documentado[85]. Una hoja de ruta clínica de 2024 advierte asimismo que las transiciones tardías y aisladas dejan a los jóvenes adultos con síndrome de Down en una situación de vulnerabilidad ante las necesidades de salud e independencia no cubiertas, a menos que se integre la continuidad en las políticas, y a menos que se disponga de un seguimiento y de unos protocolos de transferencia de la atención sanitaria[86]. Por lo tanto, es esencial que exista una planificación temprana que incorpore unas evaluaciones de preparación para la transición y unos objetivos debidamente documentados.

Algunas familias han manifestado que han sentido estrés, confusión y aislamiento durante esta fase, todo ello agravado por la falta de una planificación de la transición debidamente estructurada. Por el contrario, la planificación de la transición eficaz suele contar con profesionales sanitarios conocidos, con herramientas de comunicación claras, y suele componerse de unas fases cortas y accesibles que vayan incrementando gradualmente la independencia de los jóvenes. La planificación tendrá más éxito si se centra en las preferencias y en las rutinas cotidianas del joven, si se apoya la toma de decisiones adaptándose al nivel de cada joven, y si se incluye a la familia como colaboradora constante para mol-

dear lo que podrá ser la adultez. Por su parte, los profesionales sanitarios afirman que no se sienten debidamente preparados y que no cuentan con los suficientes recursos[64]. Aun así, muchos de ellos señalan que cuando pueden disponer de tiempo para escuchar, para garantizar la continuidad y para coordinarse con los demás, aumenta su confianza para proporcionar una buena atención sanitaria. Garantizar que los servicios para los adultos estén preparados y dotados para recibir a los jóvenes con SD, incluyendo la clara transferencia de la información y el nombramiento de responsables en ambos servicios, es fundamental para mantener la continuidad y preservar la seguridad durante este periodo, como se indica en el artículo siguiente.

Los sistemas sanitarios pueden poner en marcha la planificación temprana y estructurada de la transición mediante recursos de tipo práctico. Por ejemplo, que los documentos sanitarios indiquen las necesidades de salud, las preferencias de comunicación, los puntos fuertes o fortalezas, y los objetivos personales, reduciéndose así la posibilidad de pérdida de información durante los periodos de transición[87,88]. Las evaluaciones de la preparación para la transición pueden orientar a los profesionales sanitarios durante las revisiones médicas anuales a la hora de estructurar una planificación de la transición que aborde un seguimiento de la salud específico para el SD, la independencia funcional y las prioridades psicosociales de los pacientes[86]. Las herramientas digitales, como la DSC2U, integran evaluaciones de la preparación y apoyos para el establecimiento de objetivos, que permiten a los profesionales sanitarios y a los familiares planificar de forma proactiva, independientemente de su ubicación geográfica[66].

En el Panel 3 resumimos las prioridades que se han identificado en este Análisis para mejorar la atención clínica de los niños y de los jóvenes SD.

Panel 3: Recomendaciones consolidadas

Diagnóstico y primeros mensajes

- Formar a los profesionales de la salud en una comunicación que sea empática, incluyendo el tono, el entorno, y la utilización de unas pautas de comunicación diseñadas

y desarrolladas en colaboración con otros padres y autogestores.
- Comunicar a los padres el diagnóstico de SD con respeto y un lenguaje que afirme la identidad; nombrar al niño en primer lugar, evitando descripciones que se centren sólo en las carencias.
- Proporcionar una información equilibrada entre los puntos fuertes o fortalezas y los riesgos sanitarios, junto con los próximos pasos que hay que dar y las fuentes de apoyo disponibles, y todo ello explicado con claridad.
- Asegurarse de que el diagnóstico promueva la inserción oportuna en las vías estructuradas y específicas de la salud de las personas con SD, y en las vías de seguimiento del desarrollo.

Intervención temprana

- Iniciar los apoyos al desarrollo tan pronto como sea posible, integrándolos en las rutinas familiares diarias, prestándolos en colaboración con los cuidadores.
- Dar prioridad a las intervenciones basadas en el juego y en la comunicación, extendiendo y generalizando los logros más allá de las sesiones de las terapias.
- Actuar coordinando las diversas disciplinas (p. ej., la atención médica, la atención al desarrollo, la atención social), reduciendo las listas de esperas y la fragmentación de los servicios.

Colaboración con los padres

- Proporcionar a los profesionales sanitarios formación continua, orientaciones sobre la accesibilidad, informándolos sobre las redes profesionales existentes para mantener así sus conocimientos actualizados y su confianza.
- Considerar a los familiares colaboradores expertos en los cuidados que haya que prestar; invitarlos a participar en la toma de decisiones desde el principio.
- Generar confianza a través de la continuidad y la escucha activa, y no sólo a través de recetas o procedimientos.

- Dar espacio para que los familiares puedan procesar sus emociones, hacer preguntas y compartir las aspiraciones que tienen respecto a su hijo.
- Facilitar el acceso al apoyo de sus pares (p. ej., a grupos de cuidadores, a organizaciones u asociaciones de síndrome de Down), reconociendo la importancia de su papel en la creación de conocimiento y resiliencia.

Atención conectada

- No limitarse a las referencias fragmentadas o compartimentadas, sino acceder a equipos integrados y multidisciplinares, organizados en torno al niño y a sus familiares.
- Implementar una vigilancia y un seguimiento estructurados y específicos para la salud de las personas con SD (cardiopatías, tiroides, sueño , audición, visión, crecimiento, salud mental), y ello a lo largo de todo el ciclo vital.
- Asegurarse de que existe una buena coordinación en lo referido a la educación inclusiva, a las terapias y a la asistencia social, para reducir la carga parental.
- Reducir las barreras de acceso, prestando la atención sanitaria más cerca del lugar de residencia de los familiares, y también simplificando los programas de las citas.

Apoyos centrados en los adolescentes

- Integrar el consentimiento, la privacidad y la seguridad en las consultas clínicas de rutina, haciendo uso de una información clara, con apoyos visuales, y personalizada de acuerdo con los perfiles de desarrollo y con la capacidad de comunicación de los pacientes.
- Apoyar a los adolescentes a participar en las decisiones sobre su salud, y ello a nivel de su nivel de desarrollo.
- Proporcionar una atención de la salud sexual y reproductiva accesible y adaptada a los adolescentes, que incluya la gestión de la higiene menstrual.

Planificación de la transición

- Iniciar tempranamente la planificación estructurada de la transición a la adolescencia, con suficiente antelación al alta de los servicios pediátricos, y junto con el seguimiento de la preparación y con planes documentados.
- Enfocarse en la autonomía, en la identidad y en la capacidad de acción, apoyando a los jóvenes en la toma de decisiones según su nivel.
- Asegurarse de que los servicios de los adultos están debidamente preparados y cerciorarse de que cuentan con recursos para recibir y atender a los jóvenes con SD, con una transferencia clara de información y con responsables asignados en ambos servicios.
- Contar con los médicos de confianza y con la familia como aliados, ampliando paso a paso la autonomía del joven.

CÓMO MEJORAR LAS COMPROBADAS NECESIDADES SANITARIAS EN EL SÍNDROME DE DOWN Y "LO QUE FUNCIONA".

En nuestra revisión se puso de manifiesto que los niños y los jóvenes con SD sufren unas desigualdades en materia de salud que probablemente estén contribuyendo a limitar su supervivencia y a crear una morbilidad prevenible. Por tanto, es una prioridad urgente el consolidar datos comparables a nivel internacional sobre las desigualdades sanitarias en el SD, datos en los que debe contemplarse el uso, la calidad y la efectividad, además de la protección financiera y la viabilidad económica.

En el ámbito de los servicios, la formación del personal ha dado buenos resultados[65], pero es necesario adoptar nuevos enfoques para garantizar que los profesionales sanitarios se sientan seguros mientras prestan su apoyo a las familias, desde el momento del diagnóstico hasta la transición a la atención médica del adulto. La inclusión del SD en el sistema sanitario también es beneficiosa para otras poblaciones que precisen una atención continuada, coordinada y centrada en la familia, incluyendo a otros niños con discapacidades tales como la parálisis cerebral. Los análisis recientes sobre las estrategias de inclusión de la discapacidad sugieren que estos son sostenibles económicamente y que generan beneficios más amplios para el sistema de salud[9], aunque sigue siendo limitada la evidencia específica sobre el SD.

Las reformas futuras podrían requerir un enfoque de doble vía, que incluya la adaptación de los servicios de salud generales para que sean plenamente accesibles y respondan perfectamente a las necesidades de las personas con SD, al tiempo que garanticen que se va a proporcionar una atención centrada en sus necesidades específicas (p. ej., atención al desarrollo coordinado, tratamiento de las comorbilidades comunes, y una planificación personalizada de la transición). La colaboración con las familias y con las propias personas con SD es fundamental; diseñar los servicios con aquellos que los utilizan, aumenta las posibilidades de que las intervenciones sean apropiadas, aceptables y sostenibles.

CONCLUSIÓN

En conclusión, los sistemas sanitarios aún no están adecuadamente diseñados para satisfacer las necesidades de los niños ni de los jóvenes con SD. Sin embargo, existen buenas prácticas y éstas pueden seguir en aumento, con potencial para mejorar la equidad, para prolongar la esperanza de vida saludable y para reforzar los sistemas para todos en general.

ESTRATEGIA EN LA BÚSQUEDA Y CRITERIOS DE LA SELECCIÓN

Las pruebas o la evidencia sobre los resultados conseguidos en la salud, citadas en el presente Análisis, fueron identificadas a través de búsquedas de PubMed el 1 de octubre de 2025, de metaanálisis publicados en los últimos 10 años, utilizando términos para: "Síndrome de Down" y "metaanálisis", habiendo identificado 249 títulos. Los artículos elegibles fueron metaanálisis publicados en inglés, que examinaban los resultados de carácter sanitario durante la infancia y la adolescencia, comparando a niños y a jóvenes con SD con sus pares sin SD. Los resultados de carácter sanitario se definieron como una afección de la salud que fue evaluada según su prevalencia, incidencia o mortalidad, y que o bien habían sido autoinformados, o bien diagnosticados por un médico u obtenidos mediante el uso de una herramienta estandarizada. Priorizamos los metaanálisis que ponían de manifiesto los vacíos que el sistema podía subsanar (ausencia de directrices, y fallos en el cribado y en el acceso a los servicios sanitarios) y que evidenciaban unos resultados sanitarios más pobres para los niños y adolescentes. No incluimos los metaanálisis que solo analizaban las diferencias biológicas, o cuyos datos incluían a personas con SD mayores de 18 años. Se recopilaron datos sobre el grupo de estudio, la variable del resultado principal y el tamaño del efecto, habiéndose identificado por último 4 artículos (6 metaanálisis) que informaban sobre las desigualdades en los resultados sanitarios y en la mortalidad.

A continuación, identificamos revisiones sistemáticas para describir mejor las limitaciones sanitarias sufridas por los niños y jóvenes con SD. Buscamos PubMed el 2 de diciembre de 2025, con los términos de búsqueda: "Síndrome de Down [palabra del título] y revisión sistemática y niño". Solamente se incluyeron las revisiones sistemáticas publicadas en los últimos 10 años. El proceso utilizado para la selección y extracción de datos fue idéntico al que utilizamos para la revisión de los metaanálisis. Identificamos 87 títulos, de los cuales 5 fueron identificados para su inclusión.

Los ejemplos de buenas prácticas para mejorar la asistencia clínica a lo largo del curso de la vida fueron identificados a través de búsquedas de PubMed, para los estudios publicados en los últimos 10 años, utilizando términos para: "Síndrome de Down" y "salud" y "niño o adolescente", y también a través de los propios

archivos de los autores. Los estudios elegibles fueron identificados basándonos en su enfoque en estrategias prácticas o evaluadas para mejorar la asistencia clínica para los niños y jóvenes con SD, y fueron priorizados cuando proporcionaban claros ejemplos o evidencia referentes a uno o más de los temas clave: diagnóstico y primeros mensajes, intervención temprana, colaboración con los padres, atención interconectada, apoyo a los adolescentes y planificación de la transición. La lista final de referencias se elaboró en función de la originalidad y la relevancia para el alcance general de este Análisis, y los ejemplos de buenas prácticas fueron discutidos y validados por nuestro panel asesor formado por las personas con SD y sus familiares. Las ilustraciones narrativas las proporcionaron con su consentimiento los miembros de los grupos de trabajo del National Down Syndrome Policy Group del Reino Unido, con el fin de ilustrar tanto los problemas con que se habían encontrado las personas con SD para acceder a los servicios sanitarios, como sus soluciones.

Este planteamiento tiene sus limitaciones. Al habernos restringido a una única base de datos, a las publicaciones en lengua inglesa y a los últimos 10 años, podemos haber excluido una evidencia relevante, y al haber dado prioridad a los metaanálisis que mostraban limitaciones o brechas que el sistema podía solventar, hemos podido favorecer a los resultados con desigualdades más fácilmente mensurables. La estrategia de la revisión paraguas, que exigía especificar las palabras “síndrome de Down” en el título, puede haber dejado sin incluir otras revisiones sistemáticas relevantes, y la identificación de los ejemplos de buenas prácticas representa unas ilustraciones seleccionadas en vez de un mapeo exhaustivo. Dos revisores, de manera independiente, evaluaron todos los registros y los datos extraídos, y si hubo desacuerdo, se resolvió por consenso, lo que redujo, pero sin eliminarlo, el riesgo del sesgo de selección.

REFERENCIAS

1. Kats DJ, Donelan K, Banerjee S, et al. Results of inaugural international Down Syndrome Societal Services and Supports survey. *Genet Med* 2024;26(5):101114. doi: 10.1016/j.gim.2024.101114 [published Online First: 20240321]
2. Hendrix JA, Amon A, Abbeduto L, et al. Opportunities, barriers, and recommendations in down syndrome research. *Transl Sci Rare Dis* 2021;5(3-4):99-129. doi: 10.3233/trd-200090 [published Online First: 20210415]
3. Baksh RA, Pape SE, Chan LF, et al. Multiple morbidity across the lifespan in people with Down syndrome or intellectual disabilities: a population-based cohort study using electronic health records. *The Lancet Public Health* 2023;8(6):e453-e62. doi: 10.1016/S2468-2667(23)00057-9
4. Hüls A, Costa ACS, Dierssen M, et al. Medical vulnerability of individuals with Down syndrome to severe COVID-19–data from the Trisomy 21 Research Society and the UK ISARIC4C survey. *eClinicalMedicine* 2021;33 doi: 10.1016/j.eclinm.2021.100769
5. Olusanya BO, Boo NY, Nair MKC, et al. Accelerating progress on early childhood development for children under 5 years with disabilities by 2030. *The Lancet Global Health* 2022;10(3):e438-e44. doi: 10.1016/S2214-109X(21)00488-5
6. Bartlett P. Beyond the liberal subject: challenges in interpreting the CRPD, and the CRPD's challenges to human rights. *Human Rights Law Review* 2025;25(2) doi: 10.1093/hrlr/ngaf005
8. Fortea J, McGlinchey E, Espinosa JM, et al. Addressing challenges in health care and research for people with Down syndrome. *The Lancet* 2024;403(10439):1830-33. doi: 10.1016/S0140-6736(24)00478-1
9. Kuper H, Azizatunnisa' L, Gatta DR, et al. Building disability-inclusive health systems. *The Lancet Public Health* 2024;9(5):e316-e25. doi: 10.1016/S2468-2667(24)00042-2
10. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, et al. Down syndrome. *Nat Rev Dis Primers* 2020;6(1):9. doi: 10.1038/s41572-019-0143-7 [published Online First: 20200206]
11. Simpson R, Oyekan AA, Ehsan Z, et al. Obstructive sleep apnea in patients with Down syndrome: current perspectives. *Nat Sci Sleep* 2018;10:287-93. doi: 10.2147/nss.S154723 [published Online First: 20180913]
12. Emerson E, Robertson J, Baines S, et al. Vaccine Coverage among Children with and without Intellectual Disabilities in the UK: Cross Sectional Study. *BMC Public Health* 2019;19(1):748. doi: 10.1186/s12889-019-7106-5
13. Aghaji AE, Lawrence L, Ezegwui I, et al. Unmet visual needs of children with Down syndrome in an African population: implications for visual and cognitive development. *Eur J Ophthalmol* 2013;23(3):394-8. doi: 10.5301/ejo.5000222 [published Online First: 20121218]
14. De Lausnay M, Ides K, Wojciechowski M, et al. Pulmonary complications in children with Down syndrome: A scoping review. *Paediatr Respir Rev* 2021;40:65-72. doi: 10.1016/j.prrv.2021.04.006 [published Online First: 20210505]
15. Hung M, Graves A, Lu J, et al. Navigating Barriers to Dental Care for Patients with Down Syndrome: A Scoping Review of Challenges and Strategies. *Children (Basel)* 2025;12(3) doi: 10.3390/children12030330 [pub-

lished Online First: 20250305]
16. Roy A, Courtenay K, Odiyoor M, et al. Setting priorities for people with intellectual disability/intellectual developmental disorders across the lifespan: a call to action by the World Psychiatric Association. *BJPsych International* 2021;18(3):54-57. doi: 10.1192/bji.2021.6 [published Online First: 2021/02/15]
17. Krell K, Pless A, Jr., Michael C, et al. Healthcare experiences of patients with Down syndrome who are Black, African American, of African descent, or of mixed race. *Am J Med Genet A* 2023;191(3):742-52. doi: 10.1002/ajmg.a.63069 [published Online First: 20221209]
18. Chung J, Krell K, Pless A, Jr., et al. Healthcare experiences of patients with Down syndrome from primarily Spanish-speaking households. *Am J Med Genet A* 2023;191(8):2132-41. doi: 10.1002/ajmg.a.63250 [published Online First: 20230620]
19. Soccorso C, Hojlo M, Pawlowski K, et al. Development, education, and services in children with Down syndrome: a cohort analysis from a clinical database. *Front Psychol* 2024;15:1348404. doi: 10.3389/fpsyg.2024.1348404 [published Online First: 20241024]
20. Jogu S, Sharma R, Gupta S, et al. Parents of Indian Children with Down Syndrome: Stigma and Health Related Quality of Life. *Indian J Pediatr* 2023;90(9):943. doi: 10.1007/s12098-023-04693-8 [published Online First: 20230529]
21. Goldacre MJ, Wotton CJ, Seagroatt V, et al. Cancers and immune related diseases associated with Down's syndrome: a record linkage study. *Arch Dis Child* 2004;89(11):1014-7. doi: 10.1136/adc.2003.046219
22. Xu CX, Chen L, Cheng Y, et al. Prevalence of congenital heart defects in people with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Epidemiology and Community Health* 2025 doi: https://dx.doi.org/10.1136/jech-2023-220638
23. Ruiz-González L, Lucena-Antón D, Salazar A, et al. Physical therapy in Down syndrome: systematic review and meta-analysis. *J Intellect Disabil Res* 2019;63(8):1041-67. doi: 10.1111/jir.12606 [published Online First: 20190220]
24. Seager E, Sampson S, Sin J, et al. A systematic review of speech, language and communication interventions for children with Down syndrome from 0 to 6 years. *International Journal of Language & Communication Disorders* 2022;57(2):441-63. doi: https://doi.org/10.1111/1460-6984.12699
25. van den Driessen Mareeuw FA, Coppus AMW, Delnoij DMJ, et al. Quality of health care according to people with Down syndrome, their parents and support staff-A qualitative exploration. *J Appl Res Intellect Disabil* 2020;33(3):496-514. doi: 10.1111/jar.12692 [published Online First: 20191213]
26. Steffensen EH, Santoro SL, Pedersen LH, et al. Encounters with public and professional understandings of Down syndrome: A qualitative study of parents' experiences. *J Appl Res Intellect Disabil* 2024;37(3):e13221. doi: 10.1111/jar.13221
27. Leedom VO, Rasmussen SA, Kirby R, et al. Barriers to preventive care and medical screenings among children with Down syndrome in South Carolina as described by parents. *Fam Syst Health* 2025;43(2):311-23. doi: 10.1037/fsh0000987 [published Online First: 20250505]

28. Santoro SL, Howe YJ, Krell K, et al. Health Surveillance in a Down Syndrome Specialty Clinic: Implementation of Electronic Health Record Integrations During the Coronavirus Disease 2019 Pandemic. *The Journal of Pediatrics* 2023;255:58-64.e6. doi: 10.1016/j.jpeds.2022.10.021
29. Barisic A, Ravancic ME, Majstorivic D, et al. Micronutrient status in children and adolescents with Down syndrome: systematic review and meta-analysis. *Journal of intellectual disability research : JIDR* 2023;67(8):701-19. doi: https://dx.doi.org/10.1111/jir.13042
30. WHO. The World health report 2000 : health systems : improving performance. Geneva, 2000.
31. Liao W, Liu Y. Treatment outcomes in children with Acute lymphoblastic leukemia with versus without coexisting Down's syndrome: A systematic review and meta-analysis. *Medicine (Baltimore)* 2020;99(29):e21015. doi: 10.1097/md.0000000000021015
32. Beckhaus AA, Castro-Rodriguez JA. Down Syndrome and the Risk of Severe RSV Infection: A Meta-analysis. *Pediatrics* 2018;142(3) doi: 10.1542/peds.2018-0225 [published Online First: 20180809]
33. Mitra S, McCord H, El Azrak M, et al. Does presence of Down syndreom increase respiratory syncytial virus (RSV) related hospitalisation in children less than 2 years of age? A systematic review and meta-analysis *Paediatrics & Child Health* 2018;23(suppl_1):e45-e46. doi: 10.1093/pch/pxy054.116
34. Trusinska D, Zin ST, Sandoval E, et al. Risk Factors for Poor Outcomes in Children Hospitalized With Virus-associated Acute Lower Respiratory Infections: A Systematic Review and Meta-analysis. *Pediatr Infect Dis J* 2024;43(5):467-76. doi: 10.1097/inf.0000000000004258 [published Online First: 20240126]
35. !!! INVALID CITATION !!! 20
36. Maphumulo SF, Honey EM, Abdelatif N, et al. The prevalence and spectrum of thyroid dysfunction among children with Down syndrome attending the paediatric services at two tertiary hospitals in Pretoria, South Africa. *South African Journal of Child Health* 2023;17(4):192-95. doi: doi:10.7196/SAJCH.2023.v17i4.2007
37. Santoro JD, Pagarkar D, Chu DT, et al. Neurologic complications of Down syndrome: a systematic review. *J Neurol* 2021;268(12):4495-509. doi: 10.1007/s00415-020-10179-w [published Online First: 20200912]
38. Nordstrøm M, Retterstøl K, Hope S, et al. Nutritional challenges in children and adolescents with Down syndrome. *Lancet Child Adolesc Health* 2020;4(6):455-64. doi: 10.1016/s2352-4642(19)30400-6
39. Grieco J, Pulsifer M, Seligsohn K, et al. Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2015;169(2):135-49. doi: 10.1002/ajmg.c.31439 [published Online First: 20150518]
40. Abuga JA, Kariuki SM, Kinyanjui SM, et al. Premature Mortality, Risk Factors, and Causes of Death Following Childhood-Onset Neurological Impairments: A Systematic Review. *Frontiers in Neurology* 2021;Volume 12 - 2021
41. Englund A, Jonsson B, Zander CS, et al. Changes in mortality and causes of death in the Swedish Down syndrome population. *Am J Med Genet A* 2013;161a(4):642-9. doi: 10.1002/ajmg.a.35706 [published Online First: 20130222]

42. Hughes-McCormack LA, McGowan R, Pell JP, et al. Birth incidence, deaths and hospitalisations of children and young people with Down syndrome, 1990-2015: birth cohort study. *BMJ Open* 2020;10(4):e033770. doi: 10.1136/bmjopen-2019-033770 [published Online First: 20200401]
43. Wright LK, Stallings EB, Cragan JD, et al. Narrowing the Survival Gap: Trends in Survival of Individuals with Down Syndrome with and without Congenital Heart Defects Born 1979 to 2018. *J Pediatr* 2023;260:113523. doi: 10.1016/j.jpeds.2023.113523 [published Online First: 20230525]
44. Shumway J, Ellis J, Stephens A, et al. Hospital-recorded chronic health conditions in children with and without Down syndrome in England: a national cohort of births from 2003 to 2019. *Arch Dis Child* 2025;110(3):221-27. doi: 10.1136/archdischild-2024-327532 [published Online First: 20250219]
45. Miron-Shatz T, Rapaport SR, Srebnik N, et al. Invasive Prenatal Diagnostic Testing Recommendations are Influenced by Maternal Age, Statistical Misconception and Perceived Liability. *J Genet Couns* 2018;27(1):59-68. doi: 10.1007/s10897-017-0120-9 [published Online First: 20170614]
46. Grane FM, Lynn F, Balfe J, et al. Down syndrome: Parental experiences of a postnatal diagnosis. *J Intellect Disabil* 2023;27(4):1032-44. doi: 10.1177/17446295221106151 [published Online First: 20220614]
47. Nelson Goff BS, Springer N, Foote LC, et al. Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellect Dev Disabil* 2013;51(6):446-57. doi: 10.1352/1934-9556-51.6.446
48. Artal JM, Randall L, Rubeck S, et al. Parents of children with Down syndrome reflect on their postnatal diagnoses, 2003-2022. *Am J Med Genet A* 2024;194(8):e63619. doi: 10.1002/ajmg.a.63619 [published Online First: 20240415]
49. Skotko BG, Kishnani PS, Capone GT, et al. Prenatal diagnosis of Down syndrome: How best to deliver the news. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2009;149A(11):2361-67. doi: https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33082
50. Skotko BG, Capone GT, Kishnani PS, et al. Postnatal Diagnosis of Down Syndrome: Synthesis of the Evidence on How Best to Deliver the News. *Pediatrics* 2009;124(4):e751-e58. doi: 10.1542/peds.2009-0480
51. Scruggs X, Dier S, Schlaupitz CA, et al. "What does this mean for our future?" uncertainty management in mothers' narratives about the diagnosis and birth of their child with Down syndrome. *PLOS ONE* 2024;19(11):e0313195. doi: 10.1371/journal.pone.0313195
52. Leverenz A, Horstman HK, Lukowski AF, et al. Communicated Resilience in Mothers' Narratives about the Diagnosis and Birth of Their Child with Down Syndrome. *Journal of Family Communication* 2025;25(1):17-36. doi: 10.1080/15267431.2024.2426240
53. Tenorio DM, Sagner-Tapia J, Garibaldi R, et al. Your baby has down syndrome: a reflexive thematic analysis of breaking the news to parents. *BMC Pregnancy Childbirth* 2025;25(1):536. doi: 10.1186/s12884-025-07665-2 [published Online First: 20250506]
54. DSMIG. Guidance for essential medical surveillance: The Down Syndrome Medical Interest Group; 2022 [Available from: https://www.dsmig.org.uk/information-resources/guidance-for-essential-medical-surveillance/.

55. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, et al. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics* 2022;149(5) doi: 10.1542/peds.2022-057010
56. Fucà E, Galassi P, Costanzo F, et al. Parental perspectives on the quality of life of children with Down syndrome. *Front Psychiatry* 2022;13:957876. doi: 10.3389/fpsyt.2022.957876 [published Online First: 20220812]
57. Olusanya BO, Wright SM, Smythe T, et al. Early childhood development strategy for the world's children with disabilities. *Frontiers in Public Health* 2024;Volume 12 - 2024 doi: 10.3389/fpubh.2024.1390107
58. Arslan FN, Dogan DG, Canaloglu SK, et al. Effects of early physical therapy on motor development in children with Down syndrome. *North Clin Istanb* 2022;9(2):156-61. doi: 10.14744/nci.2020.90001 [published Online First: 20220418]
59. Moraleda-Sepúlveda E, López-Resa P, Pulido-García N, et al. Language Intervention in Down Syndrome: A Systematic Literature Review. *Int J Environ Res Public Health* 2022;19(10) doi: 10.3390/ijerph19106043 [published Online First: 20220516]
60. Mendoza-García A, Aparicio A, Arango PS, et al. Exploring the feasibility and effectiveness of a naturalistic family centered intervention to enhance early interactions in toddlers with Down syndrome. *Scientific Reports* 2025;15(1):12077. doi: 10.1038/s41598-025-96803-z
61. Shin Y, Park EJ, Lee A. Early Intervention for Children With Developmental Disabilities and Their Families via Telehealth: Systematic Review. *J Med Internet Res* 2025;27:e66442. doi: 10.2196/66442 [published Online First: 20250117]
62. Van Riper M. Families of children with Down syndrome: responding to "a change in plans" with resilience. *J Pediatr Nurs* 2007;22(2):116-28. doi: 10.1016/j.pedn.2006.07.004
63. Skelton B, Knafl K, Van Riper M, et al. Care Coordination Needs of Families of Children with Down Syndrome: A Scoping Review to Inform Development of mHealth Applications for Families. *Children* 2021; 8(7).
64. Peters VJT, Bok LA, de Beer L, et al. Destination unknown: Parents and healthcare professionals' perspectives on transition from paediatric to adult care in Down syndrome. *J Appl Res Intellect Disabil* 2022;35(5):1208-16. doi: 10.1111/jar.13015 [published Online First: 20220605]
65. NDTi. Evaluation of the Oliver McGowan Mandatory Training Trial in Learning Disability and Autism - Resources 2022 [Available from: https://www.ndti.org.uk/resource/evaluation-of-the-oliver-mcgowan-mandatory-training-trial-in-learning-disability-and-autism-resources/.
66. Chung J, Donelan K, Macklin EA, et al. A randomized controlled trial of an online health tool about Down syndrome. *Genet Med* 2021;23(1):163-73. doi: 10.1038/s41436-020-00952-7 [published Online First: 20200903]
67. Simas C, Penn-Kekana L, Kuper H, et al. Hope and trust in times of Zika: the views of caregivers and healthcare workers at the forefront of the epidemic in Brazil. *Health Policy Plan* 2020;35(8):953-61. doi: 10.1093/heapol/czaa042
68. Cerrón MM, Mayer FB, Arantes-Costa FM, et al. [The development of autonomy among adolescents with Down syndrome based on the pedagogy of Paulo Freire]. *Cien Saude Colet* 2021;26(8):3019-30. doi: 10.1590/1413-81232021268.09322020 [published Online First: 20200609]

69. Magidigidi-Mathiso L, Frantz J, Filies G. Caregiver capabilities: Healthcare interventions for children with developmental disabilities. *Afr j disabil* 2025;14
70. Chakraborti M, Gitimoghaddam M, McKellin WH, et al. Understanding the Implications of Peer Support for Families of Children With Neurodevelopmental and Intellectual Disabilities: A Scoping Review. *Frontiers in Public Health* 2021;Volume 9 - 2021 doi: 10.3389/fpubh.2021.719640
71. Pereira Gray DJ, Sidaway-Lee K, White E, et al. Continuity of care with doctors—a matter of life and death? A systematic review of continuity of care and mortality. *BMJ Open* 2018;8(6):e021161. doi: 10.1136/bmjopen-2017-021161
72. Hefti E, Blanco JG. Pharmacotherapeutic Considerations for Individuals with Down Syndrome. *Pharmacotherapy* 2017;37(2):214-20. doi: 10.1002/phar.1880 [published Online First: 20170113]
73. Schoonraad L, Slogrove A, Engelbrecht A, et al. A 5-Year Retrospective Review of the Health Supervision Received by Children with Down Syndrome at a South African Regional Hospital. *Journal of Tropical Pediatrics* 2020;66(4):441-47. doi: 10.1093/tropej/fmz087
74. Jensen K, Llamas P, Howard J, et al. Specialty Care Oases: Utilizing Geographic Information Systems to Evaluate Specialty Care Access for Individuals With Down Syndrome. *Am J Med Genet A* 2025;197(5):e63977. doi: 10.1002/ajmg.a.63977 [published Online First: 20241230]
75. Harris J, Kowerska K, Wolter-Warmerdam K, et al. The use of visual supports in a pediatric Down syndrome clinic: a quality Improvement project to enhance patient and caregiver experience. *Children's Health Care* 2025:1-18. doi: 10.1080/02739615.2025.2503173
76. Greydanus DE, Pratt HD, Patel DR. Concepts of contraception for adolescent and young adult women with chronic illness and disability. *Dis Mon* 2012;58(5):258-320. doi: 10.1016/j.disamonth.2012.02.001
77. Wilbur J, Torondel B, Hameed S, et al. Systematic review of menstrual hygiene management requirements, its barriers and strategies for disabled people. *PLOS ONE* 2019;14(2):e0210974. doi: 10.1371/journal.pone.0210974
78. Earle S, Ledger S, Newton V, et al. Menstruation and learning disability across the life course: Using a two-part scoping exercise to co-produce research priorities. *British Journal of Learning Disabilities* 2024;52(3):524-37. doi: https://doi.org/10.1111/bld.12592
79. Wandresen G, Sgarbi F, Nisihara R. Management of contraceptives and menstrual complaints in patients with Down syndrome. *Gynecol Endocrinol* 2019;35(2):103-08. doi: 10.1080/09513590.2018.1501017 [published Online First: 20181016]
80. Wilbur J, Mahon T, Torondel B, et al. Feasibility Study of a Menstrual Hygiene Management Intervention for People with Intellectual Impairments and Their Carers in Nepal. *International Journal of Environmental Research and Public Health* 2019; 16(19).
81. Ginevra MC, Nota L, Stokes MA. The differential effects of Autism and Down's syndrome on sexual behavior. *Autism Res* 2016;9(1):131-40. doi: 10.1002/aur.1504 [published Online First: 20150607]
82. Yurdakul Y, Kublay Y. Parents' Experiences of the Sexual Development of Adolescents With Intellectual Disabilities: A Systematic Review and Syn-

thesis of Qualitative Studies. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2025;38(4):e70112. doi: https://doi.org/10.1111/jar.70112
83. Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Self-perceptions from people with Down syndrome. *Am J Med Genet A* 2011;155a(10):2360-9. doi: 10.1002/ajmg.a.34235 [published Online First: 20110909]
84. Falk K, Sansour T. Self-Concept and Achievement in Individuals with Intellectual Disabilities. *Disabilities* 2024; 4(2).
85. Nugent J, Gorman G, Erdie-Lalena CR. Disparities in Access to Healthcare Transition Services for Adolescents with Down Syndrome. *J Pediatr* 2018;197:214-20. doi: 10.1016/j.jpeds.2018.01.072 [published Online First: 20180320]
86. Weaver M, McCormick A. Healthy transition: Roadmap for young adults with Down syndrome to adulthood. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2024;196(1):e32065. doi: 10.1002/ajmg.c.32065 [published Online First: 20230925]
87. Jackson J, Sinyor J, Trower H. Umbrella review of hospital passports: Their use and improvements. *British Journal of Learning Disabilities* 2024;52(4):700-08. doi: https://doi.org/10.1111/bld.12612
88. England N. Health and care passports 2024 [Available from: https://www.england.nhs.uk/publication/health-and-care-passports/.

2.
La necesidad de reforzar las vías de la atención sanitaria a las personas adultas con síndrome de Down

Katie Greenland[1], Arthemon Nguweneza[2], Jane Wilbur1, Maureen Moyo-Chilufya[2], Oksana Hlyva[3], Irene Tuffrey-Wijne[4], Hannah Kuper[1], Elizabeth Corcoran[4], Tracey Smythe[2]

[1] [I]nternational Centre for Evidence in Disability, Department of Population Health, London School of Hygiene & Tropical Medicine, London, UK
[2] Division of Physiotherapy, Department of Health and Rehabilitation Sciences, Stellenbosch University, Cape Town, South Africa
[3] CanChild Centre for Childhood Disability Research, McMaster University, Hamilton, ON, Canada
[4] Faculty of Health, Science, Social Care and Education, Kingston University, London, UK 5 Down's Syndrome Research Foundation, Tunbridge Wells, UK

Strengthening health-care pathways for people with Down syndrome.
Lancet Healthy Longev. 2026 Jun;7(6):100850. doi: 10.1016/j.lanhl.2026.100850.

RESUMEN

Las personas con síndrome de Down (SD) nunca habían sido tan longevas como en la actualidad, y esto se debe, en parte, al tratamiento cada vez más óptimo de sus concomitantes problemas de salud. No obstante, estas personas continúan experimentando desigualdades en materia de salud, y los sistemas sanitarios siguen estando pobremente equipados para satisfacer las necesidades cambiantes y complejas de los adultos con síndrome de Down. Los servicios fragmentados, el sesgo o ensombrecimiento diagnóstico[1], la ausencia de los ajustes razonables y la insuficiente formación profesional sobre la discapacidad, socavan el acceso a los servicios de la salud, la calidad de los mismos, sus resultados y también la autonomía sanitaria. Los familiares y los cuidadores de estas personas suelen soportar una gran carga de cuidados, con apoyo insuficiente e inadecuado por parte de los sistemas sanitarios. El presente Análisis demuestra que muchas de las desigualdades sanitarias con que se enfrentan los adultos con síndrome de Down pueden evitarse mediante las correspondientes mejoras en los sistemas sanitarios. Nosotros proponemos principios prácticos, aplicables durante toda la vida, de forma que los profesionales refuercen las vías de la atención de la salud de las personas con síndrome de Down, y ello contando con información de experiencias reales, con directrices normativas y también con casos clínicos. Lo deseable es que la práctica consista en una transición estructurada de la atención sanitaria desde los servicios pediátricos hasta la atención a los adultos; que conste de unos controles de salud anuales, de unos programas de estilo de vida saludable e inclusivo, así como de otros programas de rehabilitación, de formación laboral y de estrategias de toma de decisiones con apoyo. Para poder satisfacer las necesidades de las personas con síndrome de Down, también son necesarios abordajes inclusivos y adaptados en determinadas áreas especiales,

[1]El sesgo o ensombrecimiento diagnóstico consiste en atribuir los síntomas de una persona a una discapacidad o a un problema psiquiátrico (en este caso el SD) cuando, en realidad, dichos síntomas sugieren una afección comórbida, asociada pero independiente, que debe ser tratada como tal.

como lo son la atención sanitaria sexual y reproductiva, los cuidados de la demencia y la planificación del final de la vida. Reforzar estas vías sanitarias para proporcionar los cuidados requeridos a los adultos con SD, cuidados que han de estar centrados en la persona y basados en sus derechos, es algo esencial para mejorar su salud, su bienestar y su calidad de vida, y esto debe continuarse a lo largo de toda su existencia.

Mensajes clave

- Los adultos con síndrome de Down son capaces de gozar de una vida feliz y significativa, especialmente si se les proporciona el debido apoyo.
- Pero los sistemas de atención sanitaria no siempre funcionan correctamente para ellos.
- Por ejemplo, los profesionales sanitarios pueden no siempre escuchar y atender de manera cuidadosa a estas personas, o pueden hacer suposiciones equivocadas sobre sus sentimientos o su salud.
- A veces, a las personas no se les presta el debido tiempo, o información clara, o el apoyo adecuado para comprender su salud.
- Estas dificultades pueden crear confusión y preocupación en las personas y sus familias.
- Otro problema es que los adultos reciben una atención sanitaria menos coordinada que cuando eran niños.
- Los adultos pueden tener problemas de salud que pasan desapercibidos o son tratados demasiado tarde.
- Este artículo explica de qué manera los servicios de atención sanitaria pueden funcionar mejor para ayudar a que los adultos se mantengan sanos.
- La atención sanitaria funciona mejor cuando médicos y enfermeras tratan a las personas con amabilidad y respeto.
- Debe ayudarse a los individuos con síndrome de Down para que pueden hacer sus propias elecciones, siempre que sea posible.
- Los adultos pueden vivir más tiempo, mantenerse más sanos y vivir de una manera más feliz si reciben la atención y el apoyo adecuados.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es una afección genética causada por una copia extra, total o parcial, del cromosoma 21. Está asociado con una serie de características que se presentan de forma variable, y que la mayor parte de las veces conllevan retrasos en el desarrollo, discapacidad intelectual y unos rasgos físicos característicos[1]. Las personas con SD también suelen poseer y demostrar una gran motivación social y una fuerte capacidad para las relaciones interpersonales[2]. El SD es la afección cromosómica más común, dándose en aproximadamente uno de cada 1000 nacimientos en todo el mundo, y en una cifra mucho más alta de embarazos. Su prevalencia en el momento del nacimiento se ha mantenido estable, o ha mostrado una ligera disminución en Europa desde los años noventa, señalando unas tendencias demográficas que reflejan el cambio hacia gestaciones tardías, contrarrestadas por un aumento del cribado prenatal y de la interrupción de los embarazos[1]. El impacto del cribado se ve en parte influenciado por la calidad del asesoramiento prenatal, que puede centrarse en el déficit y proporcionar una representación desequilibrada de lo que es la vida con SD[3]. En el año 2015, aproximadamente 5,4 millones de personas vivían en el mundo con síndrome de Down[4], aunque esta estimación no es exacta debido a la insuficiencia de datos. Con la debida independencia, la participación comunitaria y el ejercicio de los derechos humanos, las personas con SD alcanzan una alta calidad de vida y una mayor esperanza de vida[2].

Los datos históricos reflejan que las personas con SD mueren aproximadamente unos 28 años antes que la población ordinaria, en la mayoría de los casos debido a cardiopatías congénitas y a enfermedades respiratorias[5]. No obstante, la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down ha aumentado drásticamente desde 1950, habiéndose duplicado la cifra en los Estados Unidos desde los 26 a los 53 años en 2010[6], y ello en gran medida se debe a la mejora de los tratamientos de las cardiopatías congénitas[7]. Este cambio ha aumentado la prevalencia global del síndrome de Down[1,4]. Sin embargo, y a pesar de los avances sanitarios, los riesgos de morbilidades y de mortalidad precoz siguen siendo elevados[1,8-10].

Las desigualdades sanitarias para las personas con síndrome de Down se derivan de tres vías principales. En primer lugar, la

condición genética tiene efectos directos, tales como la disfunción del sistema inmunitario, lo cual aumenta el riesgo de infecciones[1], la gravedad de las consecuencias[1,8] (p. ej. COVID-19)[11], y las enfermedades autoinmunes[9]. Los factores genéticos subyacentes también están vinculados con una mayor prevalencia de ciertos trastornos, incluyendo cardiopatías congénitas, autismo, epilepsia, apnea del sueño, enfermedad tiroidea, enfermedades bucodentales, problemas musculoesqueléticos y deficiencias auditivas y visuales[1,8-10], así como un mayor riesgo de padecer determinados tipos de cáncer (p. ej. leucemia y cáncer testicular)[12] y un 95% de riesgo de evolucionar prematuramente hacia la enfermedad de Alzheimer[13]. En segundo lugar, los determinantes sociales adversos para la salud, incluyendo la pobreza y la exclusión social[14], pueden contribuir a resultados perjudiciales para la salud. En tercer lugar, se enfrentan con una amplia franja de barreras para acceder a los servicios sanitarios de calidad, o para ser receptoras de los mismos. Entre estas barreras u obstáculos se encuentran una deficitaria coordinación de la atención sanitaria, un conocimiento clínico insuficiente acerca de las necesidades sanitarias específicas de las personas con síndrome de Down, y también se enfrentan con obstáculos financieros y de tipo organizativo (p. ej. la rigidez de la programación de las citas que impide tiempos de consulta algo más prolongados[15,16]).

La mayoría de las limitaciones con que se encuentran estas personas son injustas y pueden reducirse[17]. Un estudio escocés estimó que el 30% de 50 fallecimientos entre adultos con síndrome de Down eran evitables; que el 26% eran susceptibles de una buena atención sanitaria; que el 12% se podían haber prevenido, y que el 9% eran tanto susceptibles de un buen tratamiento, como de haberse prevenido[18]. Los familiares también precisan apoyos, ya que son más propensos a experimentar una salud mental pobre y una baja calidad de vida, especialmente cuando se trata de afrontar y gestionar múltiples necesidades de atención sanitaria[19,20]. Estas desigualdades sanitarias son injustas y vulneran los derechos de las personas con síndrome de Down.

Por consiguiente, la prestación de los servicios de la salud necesita mejorar para abordar las necesidades de las personas con SD[21]. La literatura se centra principalmente en la infancia y la niñez; sin embargo, la salud de los adultos precisa atención, especialmente a medida que aumenta la esperanza de vida. La tran-

sición hacia los servicios de salud para los adultos (edades 18-21 años) coincide con la creciente independencia y con los cambios en las estructuras de apoyo. No obstante, siguen siendo escasas las directrices basadas en la evidencia sobre el cuidado sanitario óptimo para reducir las desigualdades en la morbilidad y la mortalidad, y para mejorar la salud y el bienestar a medida que las personas se van haciendo mayores.

El objetivo de este artículo consiste en describir la forma en que los profesionales sanitarios pueden abordar las necesidades de la salud y mejorar la atención a las personas con SD y a sus familias, a medida que aumenta la edad. Proponemos unos principios de tipo práctico para los profesionales sanitarios que se ocupan de ellas, evitando las perspectivas con base en su déficit, medicalizadas o enfocadas en su final. En vez de esto, utilizamos una perspectiva enfocada en todo el transcurso de la vida, que promueva el bienestar, la autonomía y la dignidad. Esta perspectiva del ciclo vital se complementa con otro artículo que guarda relación con éste, publicado en *The Lancet Child & Adolescent Health*[22], donde se examinan las desigualdades con que se encuentran los niños y los jóvenes, y donde se exploran las vías para reforzar sus sistemas sanitarios, de forma que se puedan satisfacer las necesidades reales

PRIORIDADES DEL SISTEMA SANITARIO PARA MEJORAR LA ATENCIÓN MÉDICA DE LOS ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN

Este artículo contiene pruebas recogidas de la literatura sobre los adultos con SD y sobre la amplia población con discapacidad intelectual, de las directrices internacionales, y de las experiencias vividas por las personas con SD, sus familiares y por los grupos de apoyo. Primero iniciamos una revisión exploratoria de evaluaciones de impacto de las intervenciones del sistema sanitario que atienden el envejecimiento saludable de las personas con discapacidad intelectual, habiéndonos enfocado en este grupo más amplio, debido a la insuficiencia de datos específicos que existen sobre el SD. La literatura incluida se limitaba a las necesidades de los adultos, comenzando en la transición hacia los servicios sanitarios para los adultos y extendiéndose a lo largo de todo el ciclo vital.

Basándonos en los hallazgos de estos estudios, se establecieron las prioridades para la atención clínica de los adultos con SD. Un grupo multidisciplinario de autores —incluyendo profesionales sanitarios e investigadores, algunos de los cuales también tenían familiares con síndrome de Down— examinó los resultados de la revisión exploratoria respecto a los hitos biológicos y sociales de la vida adulta. Mediante un debate reiterativo surgieron seis temas: la transición de los servicios sanitarios desde la pediatría a la vida adulta; la preservación de la salud mediante la promoción de la misma y los cuidados preventivos; el tratamiento de las enfermedades y afecciones de la salud; la salud sexual, reproductiva y menstrual; la rehabilitación; y la atención al final de la vida. Dimos prioridad a estos temas porque corresponden a etapas de la vida durante las cuales las brechas del sistema sanitario y las necesidades médicas específicas propician el mayor riesgo de resultados adversos.

En segundo lugar, los expertos del grupo de los autores, incluyendo aquellos que habían vivido experiencias como profesionales de la salud y como cuidadores que habían prestado apoyo a personas con SD, sintetizaron las pruebas obtenidas de la literatura existente, de las directrices clínicas internacionales[23,24], de los marcos normativos políticos[25,26], y de las recomendaciones de los defensores, para identificar las lagunas existentes y las prácticas que serían deseables para salvar tales insuficiencias. Integra-

mos las opiniones directas de los individuos con SD y de sus familiares, incluyendo las de aquellos con discapacidades graves de aprendizaje o con comunicación verbal restringida, y esto lo hicimos revisando más de 250 testimonios escritos de historias de casos, recogidos mediante una encuesta nacional y tres sesiones de discusión focal online llevadas a cabo en el Reino Unido. Estos datos habían sido recogidos previamente por el *National Down Syndrome Policy Group* (NDSPG), un grupo de defensa con base en el Reino Unido, en 2022-24, para informar sobre el desarrollo de la orientación de la política, de conformidad con la Ley sobre el Síndrome de Down del Reino Unido. También consultamos las notas de dos sesiones de grupos focales, sostenidas en junio de 2025 con el grupo de adultos con SD pertenecientes a "Nuestra Voz" de la Asociación Síndrome de Down[27]. Se trataba de sesiones relativas a sus experiencias con la atención sanitaria, y al modo en que podrían mejorarse las interacciones con los profesionales sanitarios. Esta participación fue realizada como parte de nuestra estrategia de compromiso público y con los pacientes para fundamentar la estructura de este trabajo. Estos materiales proporcionan ejemplos ilustrativos para contextualizar la literatura, y no fueron analizados como datos cualitativos de la investigación, ni tampoco reflejan todas las perspectivas. Para este artículo obtuvimos el consentimiento escrito para la inclusión de las citas directas.

Por último, elaboramos una serie de recomendaciones prácticas para los profesionales de la salud, mediante la síntesis reiterada de la evidencia de los seis temas y de las discusiones entre el grupo multidisciplinar de los autores. Planteamos estrategias para abordar las necesidades sanitarias específicas y las trayectorias del envejecimiento de las personas con síndrome de Down en el transcurso de su vida, y esto lo hicimos enfocándonos en los seis temas.

Transición desde los servicios pediátricos a los servicios de atención a los adultos

La transición a los servicios de atención a los adultos conlleva un cambio de los modelos de atención, de la organización de los servicios y de los roles profesionales. Para las personas con SD dicha transición puede ser compleja a causa de una mayor probabilidad de sus múltiples y concomitantes afecciones médicas,

neurológicas o de salud mental, que requieren una atención coordinada[15,28]. Además, los distintos grados de discapacidad intelectual pueden afectar la capacidad de un individuo para involucrarse o participar en la toma de decisiones relativas a la salud y para transitar por el sistema de atención médica para adultos[15,29]. Las consultas realizadas con el grupo *Our Voice* (Nuestra Voz) pusieron de manifiesto que las barreras administrativas, como el sistema de citas médicas exclusivamente por teléfono automatizado o por internet, pueden resultar excluyentes y que la continuidad con el mismo profesional clínico es esencial para construir la confianza necesaria para transitar por el sistema de atención médica.

La transición de la atención de la salud debería ser un proceso planificado y estructurado que ayude a los jóvenes a prepararse para, y a moverse hacia, los sistemas centrados en los adultos[30]. Por ejemplo, en el Reino Unido, la atención al hipertiroidismo, que afecta a entre un 39 y un 61% de los adultos con SD[24], cambia alrededor de los 18 años de edad, de los especialistas pediátricos a los profesionales sanitarios de atención primaria. Sin embargo, las vías de transición deficientemente coordinadas dan lugar a que muchos jóvenes con SD pierdan su debido seguimiento tras dejar los servicios de atención pediátrica familiar y multidisciplinar[15,31]. Esta deficiente coordinación suele terminar en que tanto los individuos como sus familiares se sientan aislados y vulnerables, porque no existe suficiente información sobre los procesos de transición ni sobre las opciones de la atención médica para los adultos[32].

La falta de implementación de una planificación de la transición de alta calidad, oportuna y estructurada, ocasiona brechas en la continuidad, lo que contribuye a unos resultados sanitarios más pobres, incluyendo el desarrollo de la multimorbilidad[15,33], y mayores índices de hospitalización[33]. Las intervenciones planificadas y estructuradas producen resultados sanitarios positivos a largo plazo, una mejor experiencia y una mejor utilización de los servicios[34], lo que contrasta claramente con las transiciones efectuadas sin la debida estructuración[15]. Además, la planificación estructurada de la atención sanitaria puede incrementar la sensación de estar previamente preparados. (35) Ejemplos de casos obtenidos de las consultas realizadas por el NDSPG con las personas con síndrome de Down y con sus familiares ilustran estas experiencias (panel 1).

Panel 1. Experiencias vividas en la transición de los cuidados sanitarios desde los servicios pediátricos a los adultos

Aunque a menudo la atención pediátrica es percibida como abarcadora y multidisciplinar, los servicios de atención al adulto pueden ser considerados como fragmentados y menos proactivos. Los siguientes comentarios recibidos de personas con síndrome de Down y sus cuidadores destacan los riesgos clínicos como son la pérdida de la continuidad del servicio y un cambio en el esfuerzo por mantener la vigilancia a la familia, que se aprecian cuando la planificación de la transición no está estructurada.

Sobre la pérdida de la vigilancia del especialista y su continuidad:

"Tenía acceso al apoyo sanitario de un especialista hasta que cumplió los 18 años, pero ahora no es capaz de ver a su consultor. Nos gustaría que la capacidad de ver a su consultor continuara durante muchos años, o incluso de una manera permanente."

Sobre la diferencia entre los modelos de atención pediátrica y adulta:

"La atención médica a mi hija fue excelente mientras era niña y contaba con un pediatra. Al pasar a la edad adulta, cambió la historia."

Sobre el cambio en el esfuerzo por mantener la vigilancia a la familia:

"Desde que cambié de los servicios de niños a los de adultos, mamá ha tenido que pedir que se hiciera el chequeo tiroideo, y no lo he tenido durante más de 2 años."

Sobre la fragmentación de los servicios y la carencia de coordinación:

"Demasiadas citas y me ven muchas personas diferentes; todo esto ha cambiado desde que tengo 18 años."

Fuente: Respuesta a la encuesta del UK National Syndrome Policy Group (NDSPG)

La planificación de la transición de la atención sanitaria ha de ser holística y comenzar pronto, idealmente a partir de los 14 años de edad[31,36]. Los planteamientos varían según el país de que se trate: en el Reino Unido se utilizan las Revisiones de Salud Anuales y los registros de discapacidad de aprendizaje, mientras que en los Estados Unidos la planificación de la transición es un componente de los Programas Individualizados de la Educación. Los adultos jóvenes con SD desean una mayor independencia[2] y quieren que los profesionales de la salud interactúen con ellos de una manera adecuada a su edad, y no que se les trate como a niños (Grupo de Debate de Our Voice, 2025). Estos jóvenes adultos también valoran la regularidad en la atención (panel 1[37]); sin embargo, rara vez se les alienta para que gestionen su propia salud[38]. Comenzar temprano la planificación sanitaria posibilita el desarrollo gradual de las competencias de autogestión apropiadas para la habilidad individual, como por ejemplo, programar citas y manejar la medicación, mientras se da a los profesionales y a los familiares tiempo para transferir la atención sanitaria.

En la planificación de la transición de la atención sanitaria deberán integrarse objetivos vocacionales, sociales y recreativos[29]. Dicha planificación requiere que los profesionales de la salud adopten un abordaje centrado en la persona, que mire más allá de los diagnósticos clínicos para comprender el contexto vital del individuo en su más amplio sentido (Grupo de Debate de Our Voice, 2025), que apoye y sostenga un estado completo de bienestar físico y mental. Dichas estrategias podrían aliviar la ansiedad ligada a la transición y ayudar a los jóvenes adultos a sentirse respetados y apoyados. Esto es algo de crucial importancia, teniendo en cuenta la mayor prevalencia de trastornos de salud mental, como la depresión y la ansiedad, en esta población[1]. Las estrategias para superar las barreras hacia las transiciones efectivas de la atención

sanitaria de las personas con discapacidad intelectual incluyen el abordaje del "capacitismo"[2] mediante la formación y la mejora de la accesibilidad clínica[29]. Los marcos personalizados para guiar la planificación de la transición[15,31] ponen el énfasis en la coordinación multidisciplinar[15] y en la utilización de conjuntos de herramientas, como resúmenes médicos portátiles y formularios de seguimiento de transición[31].

La transición eficaz depende del intercambio de información entre los equipos de pediatría y los equipos de los adultos, y de ir afrontando los cambiantes derechos legales. En países como Australia[39], Nueva Zelanda[40], Irlanda[41], Singapur[42], Inglaterra y Gales[43], y Canadá[44] las leyes establecen la presunción de la capacidad legal entre los 16 y los 18 años de edad. Por consiguiente, la capacidad debe evaluarse en función de cada decisión específica. Aunque este cambio puede resultar especialmente problemático para los padres de los individuos con graves problemas de aprendizaje, esta complejidad subraya la necesidad de un enfoque centrado en la persona, que respete los valores tanto del individuo como los de su familia[29].

La transición a menudo supone la retirada de los apoyos institucionales coordinados, dejando a los cuidadores de la familia como principales proveedores de la asistencia, lo que frecuentemente se produce con recursos prácticos, emocionales y económicos inadecuados[20,45,46]. A pesar del papel central que desempeñan los cuidadores en la atención cotidiana, siguen siendo escasos los estudios sobre las intervenciones formales de atención sanitaria dirigidas por los cuidadores[47]. Los cuidadores se enfrentan con desafíos complejos ante la planificación del futuro, contando con insuficientes apoyos sociales y de respiro, lo que suele suceder al mismo tiempo que se están esforzando, además, por fomentar la independencia del individuo con SD[45]. Esta sobrecarga acumulativa de los cuidadores, que actúan como puentes a través de los sistemas sanitarios fragmentados, puede producir estrés crónico[20,48].

---

[2] El término "capacitismo" es una traducción no oficial (véase Wikipedia) de lo que en inglés se denomina "ableism", definido como corriente que establece la discriminación y el prejuicio social contra las personas con discapacidad, o que son percibidas como tales. El "ableism" caracteriza a las personas en función de su discapacidad y las considera inferiores en relación a quienes no la tienen.

Las preocupaciones sobre las relaciones sociales, el empleo y la calidad de vida de los seres queridos pueden verse eclipsadas por la ansiedad generada por los cuidados a largo plazo, la seguridad, la economía, y especialmente por lo que sucederá cuando los padres ya no puedan proporcionar su apoyo[46]. El bienestar de los padres puede asegurar una salud y un funcionamiento mejores, y reducir el riesgo de demencia en los adultos con síndrome de Down[49], destacando su importancia crucial para una longevidad saludable y siendo necesarios modelos de apoyo que integren a los cuidadores como parte del equipo, como aliados.

Ya que es creciente la cifra de adultos con SD que sobreviven a sus padres, las cuestiones como la vivienda, la guarda legal, el aislamiento social y la continuidad de los cuidados deben anticiparse y abordarse mientras los padres aún puedan abogar juntos en nombre de su hijo adulto, cuyas necesidades conocen mejor que nadie. Y sin embargo, la mayor parte de las investigaciones se centran en la amplia categoría de la discapacidad intelectual, sin reflejar adecuadamente las necesidades específicas del síndrome, ni lo que desean las familias o los autogestores respecto a un apoyo integral, no estigmatizante y enfocado en la persona. Es imperiosa la necesidad de obtener evidencias sobre modelos de vida con apoyo, sobre el seguimiento sanitario comunitario y sobre los apoyos a nivel del sistema para la vida semi independiente. Con frecuencia son los propios autogestores los que están yendo a la vanguardia. Por ejemplo, la Canadian Down Syndrome Society proporciona una guía completa para los cuidadores sobre el envejecimiento en el síndrome de Down, en la que se dan orientaciones sobre las opciones de alojamiento. La sociedad ha puesto en marcha una serie de iniciativas que enfatizan la importancia de apoyos sanitarios comprometidos, lo que incluye la formación de los profesionales de la salud y la creación de programas que promuevan hábitos saludables en el campo de la forma física, la nutrición y la salud mental en el hogar para los adultos con SD.

Mantenerse sanos mediante el fomento de la salud y de la atención preventiva

Las personas con SD presentan una mayor prevalencia de afecciones prevenibles, como la obesidad y la osteoporosis, así como otras afecciones que requieren tratamiento a largo plazo para evitar resultados adversos, entre las que se incluyen las enfermeda-

des bucodentales, las enfermedades tiroideas y la apnea del sueño[1,8]. Por ello es esencial el acceso a la promoción de la salud de la población general y a los programas de cuidados preventivos, incluyendo la vacunación contra la gripe, los controles de la presión arterial, y los apoyos para llevar una alimentación sana, así como los controles del peso. En algunos casos, esas directrices generales tienen que ser adaptadas para las personas con SD. Por ejemplo, aunque las tasas más bajas de cáncer de pecho y los posibles perjuicios de las pruebas de cribado podrían recomendar una menor frecuencia en las mamografías[50], el riesgo de un diagnóstico en una fase avanzada, que reduciría las oportunidades de realizar intervenciones para salvar la vida, subraya la importancia de una mejor accesibilidad a las pruebas de cribado. La normativa[24] también insiste en el cribado periódico de las afecciones que pueden abundar más en la adultez de las personas con síndrome de Down. Por ejemplo, se necesitan pruebas de detección más tempranas y más frecuentes que en la población ordinaria para la diabetes y las enfermedades cardiovasculares. Del mismo modo, el alto riesgo de la aparición temprana de la enfermedad de Alzheimer[51] hace necesario que se realicen pruebas regulares de evaluación de la demencia, abogando el consenso internacional por una evaluación cognitiva basal a partir de los 30 años de edad[24,52]. Por lo tanto, para un sano envejecimiento es importante que la atención sanitaria sea de alta calidad, oportuna, apropiada, accesible y enfocada hacia la promoción de la salud y los cuidados preventivos, y esto a lo largo de toda su vida[17].

Las propias personas con SD también subrayan la importancia de la forma en que se presenta y se comunica la promoción de la salud, especialmente las expectativas expresadas por los profesionales sanitarios: “Nosotros no somos todos iguales. Sed positivos. Nosotros podemos hacer cosas. Confiad en que nosotros podemos vivir vidas saludables” (participante de un grupo de discusión del NDSPG, de entre 25 a 34 años de edad). La evidencia obtenida en nuestra revisión sistemática sugiere que los controles de salud estructurados para las personas con discapacidad intelectual pueden ayudar a aumentar las vacunaciones, las pruebas para identificar nuevas afecciones, el manejo de las afecciones ya existentes y las derivaciones a consultas de apoyo, y también a reducir los previsibles ingresos hospitalarios de urgencia[53-58]. Un estudio documentó una reducción potencial del 25% en la mortalidad de

las personas con síndrome de Down mediante los mencionados controles de salud[59]. El grupo "Our Voice" también destacó la importancia de que los profesionales de la salud, antes de las citas, revisen los documentos sanitarios, para conocer y entender los intereses personales y las necesidades comunicativas, y propuso revisiones más breves y más frecuentes con los médicos (cada 3-6 meses) para tratar la ansiedad relativa a la salud en los adultos mayores. También es importante centrarse en mejorar la nutrición y en aumentar la actividad física, debido a la alta prevalencia de obesidad que existe en esta población. Los programas eficaces suelen utilizar vídeos, sesiones grupales, establecimiento de objetivos, embajadores de la salud, y educación entre iguales[60-64]. La promoción de la salud debe extenderse más allá de los modelos clínicos de ejercicio: "Háblennos sobre ejercicios físicos, como entrenamiento en circuitos accesibles, danza y deportes, y no sólo de fisioterapia. Estos (ejercicios) nos ponen en forma, y nos divertimos y hacemos amistades. Expliquen que algunas personas con síndrome de Down son bailarines, y que otras juegan al tenis o nadan en competiciones internacionales" (participante de un grupo de discusión del NDSPG, de 25 a 34 años de edad). Las intervenciones específicas sobre la salud, dirigidas a los cuidadores, como los diarios sobre la salud, también demuestran sus beneficios, incluyendo una mejor salud bucodental y mejores conocimientos por parte de los cuidadores sobre los ejercicios y la nutrición[47,65,66].

En el caso de los profesionales sanitarios, el tratamiento de las enfermedades y la gestión de las afecciones de la salud de esta población requieren no sólo competencia clínica, sino también fuertes apoyos para la toma de decisiones. Esta gestión clínica deberá fundamentarse en marcos basados en los derechos –como la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad–[67], que hayan sido refrendados por las leyes nacionales. El objetivo es respetar la autonomía y proteger la libertad y los derechos humanos[68]. Este tipo de enfoques basados en los derechos los expresan las personas con síndrome de Down no sólo como un principio legal (es decir, tener capacidad) sino también como una preferencia para la privacidad: "Prefiero estar solo porque es mi salud y es mi cuerpo" (participante de un grupo de discusión del NDSPG, de entre 20 a 24 años de edad). Aunque la legislación en muchos países exige a los profesionales

que se presuponga la capacidad [de sus pacientes], en la práctica las evaluaciones de la capacidad suelen ser reactivas, y carecen de las adaptaciones o ayudas necesarias pese a las buenas prácticas establecidas[69]. La implementación de una toma de decisiones ética y con apoyo requiere ajustes de tipo práctico, entre los que se incluyen una preparación adecuada, unos tiempos de consulta más largos, materiales simplificados (p. ej. Lectura Fácil), ayudas para la comunicación (p. ej. Makaton) [Makaton, sistema de comunicación multimodal], y la implicación de los profesionales correspondientes (p. ej., logopedas o terapeutas ocupacionales), y de defensores o representantes de confianza[70]. En el panel 2 se muestran las recomendaciones proporcionadas por los miembros del grupo de discusión del NDSPG.

Panel 2: Experiencias vividas acerca de la autonomía y de la toma de decisiones con el debido apoyo

Una atención sanitaria efectiva para las personas con SD se basa en la capacidad de manejarse más allá de los marcos legales, con el fin de implementar de manera práctica el apoyo para la toma de decisiones. Las consultas realizadas a las personas con SD y sus cuidadores destacan las barreras sustanciales que aprecian en el ambiente clínico, que van desde la calidad de la comunicación primera hasta el impacto de las actitudes de los clínicos a la hora de acceder a un tratamiento. Las siguientes experiencias del cuidador ilustran la necesidad de llevar a cabo razonables ajustes con el fin de asegurar que la autonomía sea respetada y que las necesidades sanitarias no queden comprometidas por causa de la presencia de una discapacidad.

Sobre el ensombrecimiento diagnóstico y las presunciones profesionales:

Nota: El sesgo o ensombrecimiento diagnóstico consiste en atribuir los síntomas de una persona a una discapacidad o a un problema psiquiátrico (en este caso el SD) cuando, en realidad, dichos síntomas sugieren una afección comórbida.

"Me gustaría que se me tomara más en serio cuando llevo a mi hijo al hospital o a una consulta, y no se utilice la presunción de que tiene SD, que esto forma parte del síndrome o que no responderá a un determinado tratamiento."

Sobre la necesidad de mejorar la flexibilidad clínica y las habilidades para llegar a un acuerdo:

"Me gustaría que se formara mejor al equipo sobre cómo negociar, manejar, distraer, etc. hasta conseguir que se consiga el objetivo. Se me dijo en un par de ocasiones que no conseguiríamos que se le pusiera una inyección o someterse a un escáner a mi hijo porque se sentía demasiado asustado, no cooperaba, demasiado agitado. Es una situación muy tensa para todos, pero puedes detectarla en algunos profesionales."

Sobre la importancia de la preparación para que la participación sea valiosa:

"Sería estupendo si cuando se envían cartas para una cita médica, quedara claro de qué se trata de forma que podamos ayudar a la persona con SD a prepararse con tiempo antes acudir a la cita."

Fuente: Respuesta a la encuesta del UK National Syndrome Policy Group (NDSPG)

Los principios del diseño universal, como la facilitación de información accesible y la mejor formación sobre el SD de los profesionales sanitarios, son esenciales para la inclusión en los servicios ordinarios de promoción y prevención; sin estos principios, las consultas clínicas se vuelven excluyentes. Las habilidades propias de la toma de decisiones deben introducirse a una edad temprana, e integrarse en el currículo de las habilidades para la vida, para reforzar así la autonomía futura. A pesar de estos principios, la práctica clínica suele fallar en el asunto de la toma de decisiones sobre los tratamientos.

TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES Y DE LOS PROBLEMAS DE LA SALUD

Cuando los profesionales de la salud tratan a sus pacientes con SD y prescriben tratamientos para ellos, o junto con ellos, suelen manifestar que son insuficientes sus destrezas para comunicarse con eficacia o para respetar la autonomía[69,71]. Basándonos en nuestra revisión exploratoria, las intervenciones eficaces que abordan estos problemas incluyen una formación específica para mejorar la confianza y los conocimientos de los profesionales sanitarios[72], unos ajustes de tipo práctico, como los recordatorios de las recetas[73], y unos formatos adaptados, como las consultas electrónicas previas a las citas, preparadas por equipos multidisciplinarios[74]. Los ajustes razonables, tal y como se estipula por la legislación de muchos países (p. ej., la *Americans with Disabilities Act 2010* de los Estados Unidos[75] y la *Equality Act 2010* del Reino Unido[76]), no son optativos sino que son esenciales para la evaluación de la capacidad y la toma de decisiones. El programa de Formación Obligatoria Oliver McGowan del Reino Unido aborda estas lagunas en las habilidades, y aboga por el apoyo de profesionales de enfermería especialistas en discapacidad intelectual[77]. Efectivamente, un estudio llevado a cabo en Inglaterra halló que la participación de enfermeros de enlace especializados incrementó la posibilidad de que se aplicaran los ajustes razonables (aunque la calidad general de la atención no mejoró)[78].

La falta de aplicación de los ajustes razonables puede tener consecuencias fatales. La trágica muerte de Richard Handley, un adulto con SD que falleció tras una negligencia grave en el tratamiento[79], ilustra las devastadoras consecuencias de los fallos sistémicos. Además del apoyo insuficiente para la toma de decisiones, los errores diagnósticos comprometen la calidad del tratamiento. El enmascaramiento diagnóstico –el hecho de atribuir síntomas clínicos exclusivamente a la discapacidad preexistente– es algo que experimentan corrientemente las personas con SD, y que puede retrasar el diagnóstico de enfermedades o de problemas de salud, tales como el trastorno del espectro autista[80], la catatonia[81], o el trastorno de regresión del síndrome de Down[82]. Este tipo de sesgo diagnóstico puede retrasar el tratamiento durante meses o incluso años. Por el contrario, la sobremedicación puede hacer que los profesionales clínicos atribuyan las conductas y las preferencias sólo al SD, y dejen de ver al individuo y sus

necesidades sanitarias específicas. Estos problemas necesitan un abordaje que dure toda la vida, que sea equilibrado, que esté centrado en la persona y centrado en la familia, para poder así apoyarles a realizar su propio recorrido hacia la salud, con todas sus opciones y elecciones.

Salud sexual, reproductiva y menstrual

La salud sexual y reproductiva es un componente importante y complejo, aunque poco desarrollado, de la atención a los adultos con SD. Si bien el desarrollo puberal sigue los patrones típicos[83], la sexualidad y las relaciones sexuales pueden ser diferentes en estas personas. Además, los índices más elevados de abuso sexual y coacción que se dan entre las personas con discapacidad intelectual, en comparación con los índices de la población general, subrayan la necesidad de encontrar un equilibrio armónico entre la protección y la autonomía[84,85]. Las barreras para acceder a una atención de alta calidad están muy extendidas. Las investigaciones demuestran sistemáticamente que, en el caso de las personas con discapacidad intelectual, el acceso a una educación estructurada sobre las relaciones, el consentimiento y la salud sexual es muy restringido[86,88], lo que aumenta la vulnerabilidad ante la explotación y reduce la toma de decisiones informadas[89]. Estos problemas se ven agravados por la incertidumbre clínica, por las dificultades de la comunicación, por la falta de herramientas educativas adaptadas[90,91] y por los conceptos erróneos sobre la capacidad, todo lo cual restringe el acceso a la anticoncepción, al apoyo sobre la salud menstrual y a la atención ginecológica rutinaria[92]. Por consiguiente, las mujeres con discapacidad intelectual presentan tasas significativamente inferiores de cribado de cáncer de cérvix[93,94], así como carencias en el asesoramiento sobre la menstruación, la fertilidad y la menopausia[91].

Las intervenciones personalizadas son esenciales para vencer estas barreras. Las directrices sobre el cribado cervical y la atención de la salud sexual de las mujeres con discapacidad intelectual recomiendan realizar una serie de ajustes razonables, incluyendo unas citas más largas, una comunicación accesible, y unas visitas de familiarización, que tanto las usuarias de los servicios como los profesionales médicos describen como una vía para facilitar la participación[95]. Los resultados de las evaluaciones de los recur-

sos de fácil acceso, como el programa Easy Read y otros apoyos visuales, demuestran que se consigue una mejor comprensión de las conversaciones sobre la salud reproductiva y una mayor implicación en las mismas[96]. Además, las intervenciones que programan consultas de mayor duración, y en las que se incluyen adaptaciones sensoriales y visitas de familiarización, aumentan la viabilidad de las exploraciones pélvicas y otros procedimientos íntimos[37,97]. La información adaptada y personalizada y el apoyo organizado promueven la participación activa de las personas con discapacidad intelectual en las decisiones referentes a la anticoncepción, a las relaciones y a la protección y seguridad[88]. Los ajustes razonables, incluyendo las explicaciones detalladas paso a paso y la implicación de personas de apoyo de confianza, aumentan la comprensión respetando la autonomía[98]. Los programas educativos pueden mejorar las actitudes de los cuidadores en relación a los derechos sexuales de los adultos con discapacidad intelectual[99], aumentan la confianza de los profesionales de la salud, clarifican los estándares del consentimiento, y mejoran la constancia de la atención y de los cuidados[100]. En la actualidad están surgiendo intervenciones concebidas de forma conjunta, como la campaña Bishesta (panel 3), con el fin de proporcionar los apoyos y la formación adecuados para la salud menstrual de las mujeres con discapacidad intelectual.

Panel 3. Desarrollo conjunto de una intervención en relación con la menstruación

La campaña Bishesta es una iniciativa de salud menstrual en Nepal desarrollada para ayudar a adolescentes y adultas jóvenes con discapacidad intelectual y a sus cuidadores. Fue creada para atender la exclusión que sufría este grupo en las iniciativas de salud menstrual para la población en general, subrayando la necesidad de una información accesible, con mejoría en la comunicación, y ofreciendo un apoyo estructurado para asegurar una salud menstrual segura y digna.

Se desarrolló la campaña mediante un proceso participativo basado en evidencias como parte del estudio Disabling Menstrual Barriers[101]. Mediante una investigación cualitativa

de formación que implicó a gente joven con discapacidad intelectual y sus cuidadores, se identificaron los principales problemas de conducta, que incluyeron las dificultades con la eliminación segura de los productos menstruales, el mantenimiento de la higiene y el seguimiento de los ciclos menstruales. Se apreciaron también los problemas de seguridad ya que algunas participantes experimentaron abuso verbal y físico si no se adherían a las normas menstruales[102]. Los investigadores de la London School of Hygiene & Tropical Medicine utilizaron el abordaje Behaviour Centred Design[103] para crear conjuntamente una intervención que tuviera resonancia cultural, con aportaciones de WaterAid, defensores de la discapacidad, movilizadores sociales del gobierno, artistas y colaboradores locales, muy especialmente la Down Syndrome Nepal Society[104]. La intervención comprendía personajes identificables (Bishesta y su cuidadora Perana), un paquete para el periodo menstrual con productos menstruales reutilizables, un contenedor personalizado, historietas visuales, un calendario menstrual para el cuidador, y una muñeca Bishesta que se utilizaba como modelo de conductas menstruales positivas en un formato accesible[105]. Se ejecutó la intervención mediante sesiones de grupo y visitas domiciliarias dirigidas por personal entrenado.

La prueba piloto demostró que la campaña era factible, aceptable y potencialmente eficaz. Las participantes y sus cuidadores utilizaron la mayoría de los contenidos en el paquete menstrual, y se apreciaron mejorías en las conductas higiénicas clave, incluido el uso de los materiales menstruales y el contenedor, eliminación segura y limpieza[106]. Los cuidadores informaron que la gente joven mejoró en confianza y dignidad, algunas mostraron mayor independencia en su manejo de los ciclos menstruales. La intervención mejoró también los conocimientos de los cuidadores y redujo la ansiedad relacionada con la menstruación. No obstante, algunos instrumentos, como el calendario menstrual, exigieron una mayor sencillez.

Trabajando con las comunidades y actores humanitarios, World Vision Vanuatu y la London School of Hygiene & Tropical Medicine rediseñaron la intervención necesaria para un contexto de crisis; cambiando el nombre a campaña Veivanua para

asegurar que los recursos fueran culturalmente relevantes y pudieran ser ofrecidos de manera segura en emergencias tales como los ciclones y las erupciones volcánicas[107].

Ya que la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down está aumentando, la menopausia requiere una atención especial; sin embargo, la investigación en esta área es escasa[108]. La perimenopausia representa un desafío diagnóstico crucial, ya que los síntomas comunes, como los cambios de humor, la ansiedad, el cansancio y los problemas de la memoria, pueden atribuirse erróneamente a la discapacidad intelectual, o puede asumirse que se trata de problemas conductuales, lo cual es una forma de eclipsamiento diagnóstico. Además, puesto que las mujeres con SD suelen presentar una menopausia precoz, el intervalo terapéutico para la prevención de complicaciones secundarias, como la pérdida acelerada de densidad ósea y el riesgo cardiovascular, se anticipa de forma significativa, en comparación con la población general[108,109]. La menopausia precoz también se asocia con un mayor riesgo de demencia[108], lo que complica el desafío diagnóstico ya que se superponen los síntomas de la menopausia, del hipertiroidismo y de la demencia, todo lo cual subraya la importancia de un diagnóstico preciso y de una evaluación clínica regular. El apoyo proactivo durante la menopausia, incluyendo el asesoramiento sobre los riesgos y los beneficios de la terapia hormonal sustitutiva, deberá integrarse en las vías rutinarias de la atención a los adultos, dado el efecto negativo potencial de la menopausia en la salud mental y en las ya de por sí más altas tasas de depresión entre las mujeres con discapacidad intelectual[110]. Resulta esencial integrar la salud sexual y reproductiva dentro de las vías de atención rutinaria para las personas adultas con SD para poder reducir así los daños evitables y para promover la autonomía, la seguridad y el bienestar a lo largo de la vida.

Rehabilitación

La rehabilitación ayuda a los individuos a optimizar sus funciones y su participación a lo largo de la vida[111], abarcando ampliamente la fisioterapia, la terapia ocupacional, los apoyos para el habla y la comunicación, los programas de actividad física

adaptada, las tecnologías de asistencia y las modificaciones del entorno[112]. Aunque estas necesidades son comunes a todos los individuos a medida que la población envejece, las personas con SD suelen experimentar una serie de cambios más precoces o más pronunciados en el tono muscular, el equilibrio, en la condición física cardiovascular[113], en la comunicación y en el funcionamiento cognitivo[114]. Por lo tanto, la rehabilitación desempeña un papel muy importante para mantener la capacidad funcional y para promover la participación continuada a lo largo de la vida.

La evidencia demuestra que los adultos mayores con discapacidad intelectual, incluyendo a aquellos con SD, se benefician de los programas de grupo, graduales y supervisados, que mejoran la resistencia, la fuerza y el equilibrio[61-63,115,116]. La rehabilitación para los adultos con SD está conformada por varios elementos fundamentales. Es crucial la identificación temprana de los cambios funcionales, mediante evaluaciones regulares y rutinarias de los cambios en la movilidad, del mayor riesgo de caídas, del desacondicionamiento, de la disfagia y de los cambios cognitivos[117]. La detección oportuna hace posible que los sistemas de salud respondan proactivamente para preservar o maximizar el funcionamiento. La rehabilitación puede integrarse en la atención sanitaria de rutina mediante revisiones médicas anuales, mediante el tratamiento de los problemas crónicos[118] y mediante el seguimiento post-hospitalario.

El método con el que se proporciona la rehabilitación es tan importante como su contenido. Es esencial adaptar las intervenciones al perfil cognitivo de cada individuo, mediante apoyos visuales, repeticiones, rutinas predecibles y entornos que resulten familiares[119]. La implicación y la participación del cuidador refuerza la adherencia y ayuda a integrar las nuevas habilidades en la vida diaria[120]. A medida que las personas con SD van envejeciendo y la demencia se va volviendo más común, los objetivos de la rehabilitación pueden ir evolucionando para centrarse en el confort, la movilidad y la comunicación[121], y posiblemente en retrasar la demencia[122].

Para comprender y darse cuenta de los beneficios de la rehabilitación se necesitan unos sistemas sanitarios que estén bien equipados para prestar estos servicios[123]. Sin embargo, en muchos entornos el acceso a la rehabilitación es restringido, y suelen dejarse de lado a las personas con SD. Esta fragmentación subraya

la necesidad de una atención integrada, que dependa de la coordinación entre los profesionales, y también la necesidad de una continuidad que siga a la persona antes que a la institución[22]. Los sistemas sanitarios necesitan unas vías de derivación claras en la atención primaria, un cuerpo de profesionales con formación sobre la discapacidad intelectual, unas estructuras de programas flexibles, y la adecuada financiación para poder llevar a cabo una rehabilitación sostenida y preventiva[124]. Para poder facilitar unos servicios de rehabilitación de alta calidad, es esencial fortalecer las competencias de los profesionales de la salud en su capacidad para evaluar, comunicar y proporcionar ejercicios adaptados[125].

Cuidados al final de la vida de las personas con síndrome de Down

Aunque la esperanza de vida de las personas con SD ha aumentado considerablemente desde el siglo pasado, estas personas todavía mueren aproximadamente unos 28 años antes que la población general[5], con unos índices de mortalidad prematura evitable dos veces más altos[126]. Las principales causas de mortalidad entre las personas con discapacidad intelectual incluyen la cardiopatía, la neumonía, el cáncer[126] y la demencia[51]. Los fallecimientos a edades más tempranas debidos a estas afecciones son más frecuentes en las personas con SD que en la población ordinaria[127]. La comorbilidad sustancial entre estas personas que alcanzan una edad avanzada[128] puede hacer que el reconocimiento de la cercanía del final de la vida y la necesidad de cuidados paliativos se vuelvan más problemáticos.

Cuando las personas con SD llegan al final de sus vidas es importante que reciban las atenciones que satisfagan sus necesidades y se ajusten a sus deseos. En entornos con rentas altas, la mayor parte de ellas viven en residencias o en alojamientos con apoyo cuando llega el momento de su muerte[129]. Sin embargo, la evidencia demuestra sistemáticamente que los profesionales que prestan atención carecen de las necesarias habilidades y de la seguridad necesaria para los cuidados del final de la vida, y que los profesionales especializados en cuidados paliativos carecen asimismo de las habilidades suficientes para evaluar y abordar las necesidades de las personas con discapacidad intelectual o con problemas de comunicación[130]. Un desafío importante para los sistemas de salud es la dicotomía existente entre la atención mé-

dica en los hospitales y la atención centrada en la persona que se presta en entornos comunitarios, con una distribución insuficiente de competencias y financiación[131].

Para mejorar los cuidados de las personas con SD al final de sus vidas se necesita un abordaje sostenido, multidisciplinar y cooperativo, que se centre especialmente en la planificación anticipada. La planificación anticipada de los cuidados conlleva conversaciones a lo largo del tiempo, entre la persona, los miembros de la familia y el personal asistencial, para tratar las preferencias respecto a los cuidados futuros[132]. Para implementar la planificación anticipada de estos cuidados es necesario que los cuidadores y los profesionales reconozcan el momento en que una persona con SD se está acercando a los años, meses o semanas finales de su vida, y que traten esta situación abiertamente. Sin embargo, dos tercios de los fallecimientos que se producen en los servicios de atención a la discapacidad intelectual resultan inesperados para el personal, lo que imposibilita que se proporcionen oportunamente los cuidados y los apoyos adecuados para el final de la vida[129]. Aunque existen herramientas para ayudar a identificar la fase final de la vida de las personas con discapacidad intelectual, es necesario seguir desarrollando y validando estas herramientas en los ámbitos de atención sanitaria y social[133,134].

Las propias personas con SD suelen ser excluidas de las conversaciones sobre la muerte y la planificación anticipada de los cuidados. En un estudio en el que participaron personas con discapacidad intelectual, los familiares que los cuidaban y el personal de atención a la discapacidad intelectual, se halló que se apoyaba decididamente la planificación inclusiva del final de la vida, pero también se apreció que había poca confianza sobre la forma de implementarla[135].

Las personas con discapacidades intelectuales valoran los abordajes flexibles, creativos y abiertos que posibiliten conversaciones sinceras. Un conjunto de herramientas de planificación para el final de la vida, desarrollado conjuntamente, podría respaldar este proceso[136]. Las propias familias y también los cuidadores necesitan apoyos importantes, incluyendo el reconocimiento de su pérdida y el acompañamiento en su duelo.

CONCLUSIÓN

Puesto que la esperanza de vida de las personas con SD está aumentando, el enfoque sobre la atención y los cuidados debe pasar de las intervenciones reactivas a un apoyo sostenido y centrado en la persona, a lo largo de la edad adulta y la vejez (panel 4).

Panel 4. La necesidad de reforzar las vías de la atención sanitaria para las personas adultas con síndrome de Down

Transición desde la atención pediátrica a la adulta

- Iniciar una planificación estructurada de la transición en la atención sanitaria con el debido tiempo en la adolescencia, y vigilar la preparación a lo largo del tiempo.
- Dar apoyo a los jóvenes con SD para que desarrollen sus habilidades de autoayuda, ajustadas a sus capacidades individuales.
- Asegurar un traspaso coordinado entre los servicios de atención pediátrica y del adulto mediante información compartida y planificación multidisciplinar que implique a todos los interesados.

Promoción de la salud y cuidados preventivos

- Proporcionar unos cuidados preventivos que sean accesibles, incluyendo la vacunación, el seguimiento y el apoyo en el estilo de vida.
- Poner en marcha unos chequeos anuales de salud bien estructurados, y exploraciones bien dirigidas para las afecciones que son más frecuentes en el SD.
- Suministrar programas inclusivos de promoción de la salud.

Tratamiento de enfermedades y afecciones de la salud

- Dar apoyo a la toma de decisiones clínicas mediante ajustes razonables, como pueden ser consultas de mayor duración, materiales accesibles e instrumentos de apoyo para la comunicación.
- Integrar la toma de decisiones con apoyo.
- Formar a los profesionales de atención sanitaria para identificar y evitar el encubrimiento diagnóstico y para prestar los cuidados centrados en la persona.

Salud sexual, reproductora, y menstrual

- Proporcionar una educación que sea accesible sobre las relaciones, el consentimiento y la salud sexual.
- Adaptar los servicios de salud reproductora que permitan la participación en el asesoramiento anticonceptivo, la exploración cervical y el manejo de la salud menstrual.
- Integrar la toma de conciencia sobre la menopausia y su tratamiento en los seguimientos rutinarios de los cuidados sanitarios femeninos.

Rehabilitación

- Integrar la rehabilitación en la atención rutinaria de la salud mediante la vigilancia de los cambios funcionales, y la pertinente consulta de referencia.
- Proporcionar fisioterapia adaptada, terapia ocupacional, apoyos en la comunicación y programas de actividad física.
- Implicar a los cuidadores y a los sistemas comunitarios de apoyo para mantener la participación.

Cuidados en el final de la vida

- Reconocer el comienzo temprano de la patología relacionada con la edad y articular las necesidades de atención preventiva.
- Anticiparse a tiempo en la planificación de la atención con los individuos con SD, sus familias y los profesionales de apoyo.
- Reforzar la colaboración entre los servicios de discapacidad, los profesionales sanitarios y los equipos de cuidados paliativos.

Estas personas pueden vivir vidas largas, saludables y llenas de sentido. Conocer y comprender su potencial requiere que los sistemas sanitarios pasen de ser modelos de atención reactivos y focalizados en las deficiencias a convertirse en otras estrategias fundamentadas en la evidencia, centradas en la persona y basadas en los derechos, y esto a lo largo de todo el curso de la vida. Además de las personas con SD, estos principios son extensivos a la creciente población de personas mayores con discapacidad intelectual, destacando la importancia de la inclusión, de la atención preventiva proactiva (p. ej., exámenes médicos y promoción de la salud), y de la dignidad como principios esenciales de una longevidad saludable para todas ellas.

REFERENCIAS

1 Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, et al. Down syndrome. Nat Rev Dis Primers 2020; 6: 9.
2 Ijezie OA, Healy J, Davies P, Balaguer-Ballester E, Heaslip V. Quality of life in adults with Down syndrome: a mixed methods systematic review. PLoS One 2023; 18: e0280014.
3 Rutter T, Hastings R, Enoch N, Flynn S, Randell M, Stinton C. Down syndrome in maternity care: mothers' experiences of prenatal screening. Am J Med Genet A 2026; 200: 7–22.
4 GBD 2015 Disease and Injury Incidence and Prevalence Collaborators. Global, regional, and national incidence, prevalence, and years lived with disability for 310 diseases and injuries, 1990–2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015. Lancet 2016; **388:** 1545–602.
5 O'Leary L, Hughes-McCormack L, Dunn K, Cooper SA. Early death and causes of death of people with Down syndrome: a systematic review. J Appl Res Intellect Disabil 2018; 31: 687–708.
6 de Graaf G, Buckley F, Skotko BG. Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States. Genet Med 2017; 19: 439–47.
7 Glinianaia SV, Morris JK, Best KE, et al. Long-term survival of children born with congenital anomalies: a systematic review and meta-analysis of population-based studies. PLoS Med 2020; 17: e1003356.
8 Bull MJ. Down syndrome. N Engl J Med 2020; 382: 2344–52.
9 Santoro JD, Pagarkar D, Chu DT, et al. Neurologic complications of Down syndrome: a systematic review. J Neurol 2021; 268: 4495–509.
10 Capone GT, 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 2018; 176: 116–33.
11 Clift AK, Coupland CAC, Keogh RH, Hemingway H, HippisleyCox J. COVID-19 mortality risk in down syndrome: results from a cohort study of 8 million adults. Ann Intern Med 2021;- 174: 572–76.
12 Moretti NR, Silva ABND, Guimarães LV, et al. The prevalence of solid tumors and hematologic malignancies among patients with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. Crit Rev Oncol Hematol 2025; 205: 104558.
13 Rafii MS, Schlachetzki Z, Barroeta I, Head E, Fortea J, Ances BM. Down syndrome and Alzheimer's disease: insights into biomarkers, clinical symptoms, and pathology. Lancet Neurol 2025; 24: 753–62.
14 Zhu JL, Obel C, Hasle H, Rasmussen SA, Li J, Olsen J. Social conditions for people with Down syndrome: a register-based cohort study in Denmark. Am J Med Genet A 2014; 164A: 36–41.
15 Varshney K, Iriowen R, Morrell K, Pillay P, Fossi A, Stephens MM. Disparities and outcomes of patients living with Down syndrome undergoing healthcare transitions from pediatric to adult care: a scoping review. Am J Med Genet A 2022; 188: 2293–302.
16 King E, Remington M, Berger H. Family perspectives on gaps in health care for people with Down syndrome. Am J Med Genet A 2022; 188: 1160–69.
17 WHO. Global report on health equity for persons with disabilities. Dec 2,

2022. https://www.who.int/publications/i/item/ 9789240063600 (accessed Dec 1, 2025).
18 Cooper SA, Allan L, Greenlaw N, et al. Rates, causes, place and predictors of mortality in adults with intellectual disabilities with and without Down syndrome: cohort study with record linkage. BMJ Open 2020; 10: e036465.
19 Rutter TL, Hastings RP, Murray CA, Enoch N, Johnson S, Stinton C. Psychological wellbeing in parents of children with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. Clin Psychol Rev 2024; 110: 102426.
20 Cheok FE, Tan NRX, Chan YY, et al. Quality of life of family caregivers of children and young adults with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. Ann Acad Med Singap 2024; 53: 490–501.
21 Kuper H, Azizatunnisa' L, Gatta DR, et al. Building disabilityinclusive health systems. Lancet Public Health 2024; 9: e316–25.
22 Smythe T, Moyo-Chilufya M, Wilbur J, et al. Advancing health-care access to optimise health and quality of life for children and young people with Down syndrome worldwide. *Lancet Child Adolesc Health* 2026; published online May 26. https://doi.org/10.1016/S2352-4642(26)00122-7.
23Bunt CW, Bunt SK. Medical care for adults with Down syndrome: guidelines from the Global Down Syndrome Foundation. *Am Fam Physician* 2022; 105: 436–37.
24 Tsou AY, Bulova P, Capone G, et al. Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. *JAMA* 2020; 324: 1543–56.
25 Department of Health and Social Care. Down syndrome Act 2022 draft statutory guidance. Nov 5, 2025. www.gov.uk/ government/consultations/ down-syndrome-act-2022-draft-statutory-guidance (accessed Dec 16, 2025).
26 National Down Syndrome Policy Group. Evidentiary Summary Document to support the formation of the Down syndrome Bill. January, 2022. www.parallelparliament.co.uk/files/appg_ documents/down-syndrome/evidentiary-summary-document-to-support-the-formation-of-the-down-syndrome-bill-ver.-1a-jan-2022. pdf (accessed Dec 16, 2025).
27 Down's Syndrome Association. What is our voice? https://www.downs-syndrome.org.uk/our-work/our-voice/ (accessed June 3, 2025).
28 van den Driessen Mareeuw FA, Coppus AMW, Delnoij DMJ, de Vries E. Quality of health care according to people with Down syndrome, their parents and support staff-a qualitative exploration. *J Appl Res Intellect Disabil* 2020; 33: 496–514.
29 Ramachandran S, Stensland S, Corder JH, Cuomo C, Dao TV, Natowicz MR. Adolescent to adult health care transition for persons with intellectual and developmental disability: current barriers, next steps. *Front Pediatr* 2025; 13: 1486325.
30 Blum RW, Garell D, Hodgman CH, et al. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine. *J Adolesc Health* 1993; 14: 570–76.
31 Weaver M, McCormick A. Healthy transition: roadmap for young adults with Down syndrome to adulthood. *Am J Med Genet C* 2024; 196: e32065.
32 Peters VJT, Bok LA, de Beer L, van Rooij JJM, Meijboom BR, Bunt JEH. Destination unknown: parents and healthcare professionals' perspectives

on transition from paediatric to adult care in Down syndrome. *J Appl Res Intellect Disabil* 2022;**35:** 1208–16.
33 Jensen KM, Davis MM. Health care in adults with Down syndrome: a longitudinal cohort study. *J Intellect Disabil Res* 2013;57: 947–58.
34 Gabriel P, McManus M, Rogers K, White P. Outcome evidence for structured pediatric to adult health care transition interventions: a systematic review. *J Pediatr* 2017; 188: 263–69.e15.
35 Fremion E, Cowley R, Berens J, et al. Improved health care transition for young adults with developmental disabilities referred from designated transition clinics. *J Pediatr Nurs* 2022; 67: 27–33.
36 Down's Syndrome Association. Transition to adulthood. https:// www.downs-syndrome.org.uk/wp-content/uploads/2025/04/ Transition-to-Adulthood_14-25-Guide_FINAL_17.04.25_R.pdf (accessed Jan 1, 2026).
37 Cantrell A, Croot E, Johnson M, et al. Access to primary and community health-care services for people 16 years and over with intellectual disabilities: a mapping and targeted systematic review. Southampton: NIHR Journals Library, 2020.
38 Nugent J, Gorman G, Erdie-Lalena CR. Disparities in access to healthcare transition services for adolescents with Down syndrome. *J Pediatr* 2018; 197: 214–20.
39 Guardianship and Administration Act 1990 (Western Australia). Part 2 Section 4(3). Sept 7, 1990. https://www.legislation.wa.gov.au/ legislation/prod/filestore.nsf/FileURL/mrdoc_956.htm/$FILE/ Guardianship%20and%20Administration%20Act%201990%20-% 20%5B03-f0-03%5D.html?OpenElement (accessed Dec 11, 2025).
40 New Zealand Legislation. Protection of Personal and Property Rights Act, 1988. Part 5. April 1, 2025. https://www.legislation.govt. nz/act/public/1988/4/en/latest/#DLM126528 (accessed Dec 11, 2025).
41 Irish Statute Book. Assisted Decision-Making (Capacity) Act, 2015. April 26, 2023. https://www.irishstatutebook.ie/eli/2023/si/193/ made/en/ (accessed Dec 11, 2025).
42 Singapore Statutes Online. Mental Capacity Act 2008, Part 3(2). Dec 1, 2021. https://sso.agc.gov.sg/Act/MCA2008 (accessed Dec 11, 2025).
43 Legislation.gov.uk. Mental Capacity Act, 2005. Jan 31, 2025. https://www.legislation.gov.uk/ukpga/2005/9/contents (accessed Dec 11, 2025).
44 Government of Ontario. Substitute Decisions Act, 1992. S.O. 1992, Chapter 30; 2. https://www.ontario.ca/laws/statute/92s30 (accessed Dec 11, 2025).
45 Bodde AE, Brooks JV, Forseth B, Wolfe T, Williams K, Ptomey LT. Caregiving for adults with Down syndrome: caregiver experiences and support needs. *J Appl Res Intellect Disabil* 2025; 38: e70118.
46 De La Garza E, Scott A, Hillerstrom H, Hendrix J, Rubenstein E. Caregivers' concerns and supports needed to care for adults with Down syndrome. *Am J Med Genet C* 2024; 196: e32041.
47 Hithersay R, Strydom A, Moulster G, Buszewicz M. Carer-led health interventions to monitor, promote and improve the health of adults with intellectual disabilities in the community: a systematic review. *Res Dev Disabil* 2014; 35: 887–907.
48 Kwong ANL, Low LPL, Wong MYC. Family support experiences of adult persons with intellectual disability and challenging behaviour: a scoping

review of qualitative studies. *Int J Environ Res Public Health* 2025; 22: 911.
49 Esbensen AJ, Mailick MR, Silverman W. Long-term impact of parental well-being on adult outcomes and dementia status in individuals with Down syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil* 2013; 118: 294–309.
50 Alagoz O, Hajjar A, Chootipongchaivat S, et al. Benefits and harms of mammography screening for women with Down syndrome: a collaborative modeling study. *J Gen Intern Med* 2019; 34: 2374–81.
51 Fortea J, Zaman SH, Hartley S, Rafii MS, Head E, Carmona-Iragui M. Alzheimer's disease associated with Down syndrome: a genetic form of dementia. *Lancet Neurol* 2021; 20: 930–42.
52 Dodd K, Broxholme S, Campbell A, et al. Dementia and people with intellectual disabilities: guidance on the assessment, diagnosis, interventions and support of people with intellectual disabilities who develop dementia. Leicester: British Psychological Society, 2025.
53 Buszewicz M, Welch C, Horsfall L, et al. Assessment of an incentivised scheme to provide annual health checks in primary care for adults with intellectual disability: a longitudinal cohort study. *Lancet Psychiatry* 2014; 1: 522–30.
54 Carey IM, Hosking FJ, Harris T, et al. Do health checks for adults with intellectual disability reduce emergency hospital admissions? Evaluation of a natural experiment. *J Epidemiol Community Health* 2017; 71: 52–58.
55 Cooper SA, Morrison J, Allan LM, et al. Practice nurse health checks for adults with intellectual disabilities: a cluster-design, randomised controlled trial. *Lancet Psychiatry* 2014; **1:** 511–21.
56 Durbin J, Selick A, Casson I, et al. Improving the quality of primary care for adults with intellectual and developmental disabilities: value of the periodic health examination. *Can Fam Physician* 2019; 65 (suppl 1)**:** S66–72.
57 Lennox N, Ware R, Bain C, Taylor Gomez M, Cooper SA. Effects of health screening for adults with intellectual disability: a pooled analysis. *Br J Gen Pract* 2011; **61:** 193–96.
58 Ware RS, Franklin C, McPherson L, Lennox NG. Health checks for people with Down syndrome: a pooled analysis of three randomized controlled trials. *Disabilities* 2024; **4:** 101–10.
59 Kennedy N, Kennedy J, Kerr M, Dredge S, Brophy S. Health checks for adults with intellectual disability and association with survival rates: a linked electronic records matched cohort study in Wales, UK. *BMJ Open* 2022; 12: e049441.
60 Johnson C. Development and pilot testing of a healthy eating video-supported program for adults with developmental disabilities. *Can J Diet Pract Res* 2014; 75: 140–44.
61 Bergström H, Hagströmer M, Hagberg J, Elinder LS. A multi- component universal intervention to improve diet and physical activity among adults with intellectual disabilities in community residences: a cluster randomised controlled trial. *Res Dev Disabil* 2013; 34: 3847–57.
62 Brooker K, van Dooren K, McPherson L, Lennox N, Ware R. A systematic review of interventions aiming to improve involvement in physical activity among adults with intellectual disability. J Phys Act Health 2015; 12: 434–44.
63 Hassan NM, Landorf KB, Shields N, Munteanu SE. Effectiveness of

interventions to increase physical activity in individuals with intellectual disabilities: a systematic review of randomised controlled trials. J Intellect Disabil Res 2019; 63: 168–91.
64 Maïano C, Normand CL, Aimé A, Bégarie J. Lifestyle interventions targeting changes in body weight and composition among youth with an intellectual disability: a systematic review. Res Dev Disabil 2014; 35: 1914–26.
65 Marks B, Sisirak J, Chang YC, Murphy R. Impact of the HealthMatters train-the-trainer program on the health and health behaviors of staff supporting adults with intellectual and developmental disabilities. Workplace Health Saf 2019; 67: 423–35.
66 Mac Giolla Phadraig C, Guerin S, Nunn J. Train the trainer? A randomized controlled trial of a multi-tiered oral health education programme in community-based residential services for adults with intellectual disability. Community Dent Oral Epidemiol 2013; 41: 182–92.
67 UN. Convention on the Rights of Persons with Disabilities. December 12, 2006. https://www.ohchr.org/en/hrbodies/crpd/ pages/conventionrightspersonswithdisabilities.aspx (accessed Dec 11, 2025).
68 General Medical Council. Decision making and consent. Dec 13, 2024. https://www.gmc-uk.org/professional-standards/theprofessional-standards/decision-making-and-consent (accessed- Dec 11, 2025).
69 Dunn M, Strnadová I, Scully JL, et al. Equitable and accessible informed healthcare consent process for people with intellectual disability: a systematic literature review. BMJ Qual Saf 2024; 33: 328–39.
70 Care Quality Commission. Right support, right care, right culture. London: CQC, 2022.
71 Department of Health & Social Care. Down syndrome needs profile paper. Nov 5, 2025. https://www.gov.uk/government/publications/ down-syndrome-needs-profile-paper/down-syndrome-needs-profilepaper (accessed Dec 11, 2025).-
72 Bessell E, Kim JS, Chiem L, et al. Effectiveness of project ECHO programs in improving clinician knowledge and confidence in managing complex psychiatric patients: a waitlist-controlled study. Acad Psychiatry 2023; 47: 25–34.
73 Chen B, McDermott S, Salzberg D, Zhang W, Hardin JW. Cost-effectiveness of a low-cost educational messaging and prescription fill reminder intervention to improve medication adherence among individuals with intellectual and developmental disability and hypertension. Med Care 2025; 63 (suppl 1)**:** S15–24.- -
74 Tyler CV, Wells MD. A community-health system intervention to improve the primary healthcare of adults with Down syndrome through electronic consultations. Intellect Dev Disabil 2021;59: 256–64.
75 ADA.gov. Americans with Disabilities Act of 1990, As Amended. Title 42. U.S. Code Section 12101. https://www.ada.gov/law-andregs/ada/ (accessed Dec 11, 2025).-
76 Legislation.gov.uk. Equality Act, 2010. April 5, 2011. https://www.legislation.gov.uk/ukpga/2010/15/section/149 (accessed Dec 16, 2025).
77 NDTi. Evaluation of the Oliver McGowan mandatory training trial in learning disability and autism - resources. https://www.ndti.org.uk/resource/evaluation-of-the-oliver-mcgowan-mandatory-training-trial-in-learning-disability-and-autism-resources/#:☐:text=NDTi's% 20evalua-

tion%20of%20The%20Oliver,experience%20worked% 20well%20for%20 them (accessed Dec 11, 2025).-
78 Sheehan R, Ding J, White A, et al. Specialist intellectual disability liaison nurses in general hospitals in England: cohort study using a large mortality dataset. BMJ Open 2024; 14: e077124.
79 INQUEST. Inquest into the premature death of Richard Handley identifies gross failures in care. Feb 8, 2018. https://www.inquest. org.uk/richard-handley-conclusion (accessed Dec 16, 2025).
80 Spinazzi NA, Velasco AB, Wodecki DJ, Patel L. Autism spectrum disorder in Down syndrome: experiences from caregivers. J. Autism Dev Disord 2024; 54: 1171-80.
81 Nejati N, Etches S. Identifying and treating catatonia in children with neurodevelopmental disorders: a case series. J Can Acad Child Adolesc Psychiatry 2024; 33: 215–22.
82 Santoro JD, Filipink RA, Baumer NT, Bulova PD, Handen BL. Down syndrome regression disorder: updates and therapeutic advances. Curr Opin Psychiatry 2023; 36: 96–103.
83 Erdogan˘ F, Güven A. Is there a secular trend regarding puberty in children with Down syndrome? Front Endocrinol 2022; 13: 1001985.
84 Gokgoz C, Deliktas Demirci A, Kabukcuoglu K. Sexual behaviours and education in adolescents and young adults with Down syndrome: a grounded theory study of experiences and opinions of their mothers in Turkey. Res Dev Disabil 2021; 112: 103907.
85 Daigneault I, Paquette G, De La Sablonnière-Griffin M, Dion J. Childhood sexual abuse, intellectual disability, and subsequent physical and mental health disorders: a matched cohort study. Am J Intellect Dev Disabil 2023; 128: 134–44.
86 Matin BK, Ballan M, Darabi F, Karyani AK, Soofi M, Soltani S. Sexual health concerns in women with intellectual disabilities: a systematic review in qualitative studies. BMC Public Health 2021; 21: 1965.
87 Clatos K, Asare M. Sexuality education intervention for parents of children with disabilities: a pilot training program. Am J Health Stud 2016; 31: 151–62.
88 Gutiérrez-Bermejo B, Flores N, Amor PJ, Jenaro C. Evidences of an implemented training program in consensual and responsible sexual relations for people with intellectual disabilities. Int J Environ Res Public Health 2021; 18: 2323.
89 Jojo N, Nattala P, Seshadri S, Krishnakumar P, Thomas S. Knowledge of sexual abuse and resistance ability among children with intellectual disability. Child Abuse Negl 2023; 136: 105985.
90 Roden RC, Schmidt EK, Holland-Hall C. Sexual health education for adolescents and young adults with intellectual and developmental disabilities: recommendations for accessible sexual and reproductive health information. Lancet Child Adolesc Health 2020; 4: 699–708.
91 Elfiyani NK, Arinda YD, Pratomo H. Barriers to menstrual hygiene management (MHM) behavior for adolescents with disabilities: systematic literature review. Indonesian J Disabil Stud 2025; 12: 273–86.
92 Whittle C, Butler C. Sexuality in the lives of people with intellectual disabilities: a meta-ethnographic synthesis of qualitative studies. Res Dev Disabil 2018; 75: 68–81.

93 Banda A, Cuypers M, Naaldenberg J, Timen A, Leusink G. Cancer screening participation and outcomes among people with an intellectual disability in the Netherlands: a cross-sectional population-based study. Lancet Public Health 2025; 10: e237–45.
94 Power R, David M, Strnadová I, et al. Cervical screening participation and access facilitators and barriers for people with intellectual disability: a systematic review and meta-analysis. Front Psychiatry 2024; 15: 1379497.
95 Vallury KD, Tucker V, Sheeran N. Contraceptive and pregnancy decision-making autonomy and health care experiences among women with intellectual disabilities. J Intellect Disabil Res 2025; 69: 274–82.
96 Newcombe N, Corner D. Easy Read and teaching and learning with people with intellectual disability. In: Peters MA, Heraud R, eds. Encyclopedia of educational innovation. Singapore: Springer Nature, 2019: 1–5.
97 Barbera JP, Cichon B, Ankam N, Schwartz BI. Equitable care for patients with disabilities: considerations for the gynecologic health care professional. Obstet Gynecol 2024; 143: 475–83.
98 National Health Services England. Reasonable adjustments that can support assessment of capacity of people with a learning disability. May 28, 2025. https://www.england.nhs.uk/long-read/reasonableadjustments-that-can-support-assessment-of-capacity-of-peoplewith-a-learning-disability/ (accessed Sept 9, 2025).
99 Chou YC, Lu ZJ, Chen BW, Lin CJ. 'Transformed rights' sexual health programme evaluation for the parents and service workers of adults with an intellectual disability. J Intellect Disabil Res 2019; 63: 1125–36.
100 Beadman J. Education: adolescence and sexuality - Information sheet. 2005. https://downsyndromedevelopment.org.uk/wpcontent/uploads/2021/01/Adolescence_and_sexuality.pdf (accessed Sept 9, 2025).
101 Wilbur J. Disabling Menstrual Barriers: investigating and addressing the barriers to menstrual hygiene management that young people with disabilities face in the Kavre district, Nepal. PhD thesis, University of London, 2022.
102 Wilbur J, Kayastha S, Mahon T, et al. Qualitative study exploring the barriers to menstrual hygiene management faced by adolescents and young people with a disability, and their carers in the Kavrepalanchok district, Nepal. BMC Public Health 2021; 21: 476.
103 Aunger R, Curtis V. Behaviour Centred Design: towards an applied science of behaviour change. Health Psychol Rev 2016; 10: 425–46.
104 Wilbur J, Bright T, Mahon T, et al. Developing behaviour change interventions for improving access to health and hygiene for people with disabilities: two case studies from Nepal and Malawi. Int J Environ Res Public Health 2018; 15: 2746.
105 Wilbur J, Mactaggart I, Mahon T, Torondel B, Hameed S, Kuper H. The Bishesta campaign: a menstrual hygiene management intervention for people with intellectual impairments and their carers. Waterlines 2021; 40: 209–24.
106 Wilbur J, Mahon T, Torondel B, Hameed S, Kuper H. Feasibility study of a menstrual hygiene management intervention for people with intellectual impairments and their carers in Nepal. Int J Environ Res Public Health 2019; 16: 3750.
107 Wilbur J, Crow CL, Poilapa R, Morrison C. Feasibility study of a men-

strual health behaviour change intervention for women and girls with intellectual disabilities and their caregivers for Vanuatu's humanitarian responses. PLoS Glob Public Health 2024; 4: e0002244.
108 Capone G, Stephens M, Santoro S, et al. Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: a systematic review toward the development of health care guidelines. Part II. Am J Med Genet A 2020; 182: 1832–45.
109 Schupf N, Pang D, Patel BN, et al. Onset of dementia is associated with age at menopause in women with Down's syndrome. Ann Neurol 2003; 54: 433–38.
110 Corrigan S, McCarron M, McCallion P, Burke É. The impact of menopause on the mental health of women with an intellectual disability: a scoping review. J Appl Res Intellect Disabil 2025; 38: e70017.
111 WHO. Rehabilitation. April 24, 2024. https://www.who.int/newsroom/fact-sheets/detail/rehabilitation (accessed Dec 11, 2025).-
112 WHO. Rehabilitation 2030: a call for action. Feb 7, 2017. https://cdn.who.int/media/docs/default-source/documents/health-topics/ rehabilitation/call-for-action/rehab2030meetingreport_plain_text_ version.pdf?sfvrsn=891ff06f_5 (accessed Jan 1, 2026).
113 Boer PH. Functional fitness of adults with Down syndrome: a longitudinal study. J Intellect Disabil Res 2024; 68: 237–47.
114 Franceschi C, Garagnani P, Gensous N, Bacalini MG, Conte M, Salvioli S. Accelerated bio-cognitive aging in Down syndrome: state of the art and possible deceleration strategies. Aging Cell 2019; 18: e12903.
115 Bartlo P, Klein PJ. Physical activity benefits and needs in adults with intellectual disabilities: systematic review of the literature. Am J Intellect Dev Disabil 2011; 116: 220–32.
116 Bondár RZ, di Fronso S, Bortoli L, Robazza C, Metsios GS,Bertollo M. The effects of physical activity or sport-based interventions on psychological factors in adults with intellectual disabilities: a systematic review. J Intellect Disabil Res 2020; 64: 69–92.
117 Carfì A, Vetrano DL, Mascia D, et al. Adults with Down syndrome: a comprehensive approach to manage complexity. J Intellect Disabil Res 2019; 63: 624–29.
118 Cavanagh DE, Northway R, Todd S. Annual health checks for people with intellectual disabilities: an exploration of experiences, follow-up and self-management of health conditions. J Appl Res Intellect Disabil 2024; **37:** e13233.
119 Williams J, Shahzad S, Manandhar-Richardson M, et al. Rehabilitation for adults with an intellectual disability and mental health and behavioural complexities: a scoping review. Br J Learn Disabil 2024; 52: 589–610.
120 Jacob US, Pillay J, Johnson E, Omoya OT, Adedokun AP. A systematic review of physical activity: benefits and needs for maintenance of quality of life among adults with intellectual disability. Front Sports Act Living 2023; 5: 1184946.
121 McCarron M, McCallion P, Coppus A, et al. Supporting advanced dementia in people with Down syndrome and other intellectual disability: consensus statement of the International Summit on Intellectual Disability and Dementia. J Intellect Disabil Res 2018; 62: 617–24.
122 Takakura T. Nutrition, exercise, and cognitive rehabilitation for demen-

tia prevention. Juntendo Iji Zasshi 2024; 70: 9–22.
123 WHO. Integrating rehabilitation into health systems. https://www. who. int/activities/integrating-rehabilitation-into-health-systems (accessed Dec 11, 2025).
124 WHO African Region. Regional strategy to strengthen rehabilitation in health systems 2025–2035. Aug 26, 2025. https://www.afro.who. int/ sites/default/files/sessions/resolutions/AFR-RC75-R1% 20Regional%20 strategy%20to%20strengthen%20rehabilitation%20in%20health%20systems%202025%E2%88%922035%20-% 20ED1-EDrev.pdf (accessed Dec 11, 2025).
125 WHO. Workforce. https://www.who.int/teams/noncommunicablediseases/sensory-functions-disability-and-rehabilitation/ rehabilitation/ workforce (accessed Dec 11, 2025).-
126 White A, Sheehan R, Ditzel N, et al. Learning from Lives and Deaths - People with a learning disability and autistic people (LeDeR) report for 2023. January, 2026. https://www.kcl.ac.uk/ research/leder (accessed March 9, 2026).
127 Landes SD, Stevens JD, Turk MA. Cause of death in adults with Down syndrome in the United States. Disabil Health J 2020; 13: 100947.
128 Bittles AH, Bower C, Hussain R, Glasson EJ. The four ages of Down syndrome. Eur J Public Health 2007; 17: 221–25.
129 Todd S, Bernal J, Shearn J, et al. Last months of life of people with intellectual disabilities: a UK population-based study of death and dying in intellectual disability community services. J Appl Res Intellect Disabil 2020; 33: 1245–58.
130 Adam E, Sleeman KE, Brearley S, Hunt K, Tuffrey-Wijne I. The palliative care needs of adults with intellectual disabilities and their access to palliative care services: a systematic review. Palliat Med 2020; 34: 1006–18.
131 Redmore N, Wallace L, Tuffrey-Wijne I. Exploring England's palliative and end-of-life care systems for people with learning disabilities: the perspectives of senior health and social care professionals and commissioners. Br J Learn Disabil 2025; published online Dec 28. https://doi.org/10.1111/ bld.70031.
132 Rietjens JAC, Sudore RL, Connolly M, et al. Definition and recommendations for advance care planning: an international consensus supported by the European Association for Palliative Care. Lancet Oncol 2017; 18: e543–51.
133 Scott S, Denton L, Conway F, Kinley J. Managing health changes for people with a learning disability in a residential care home setting. Int J Palliat Nurs 2019; 25: 531–40.
134 Vrijmoeth C, Echteld MA, Assendelft P, et al. Development and applicability of a tool for identification of people with intellectual disabilities in need of palliative care (PALLI). J Appl Res Intellect Disabil 2018; 31: 1122–32.
135 Bruun A, Cresswell A, Jordan L, et al. What are we planning, exactly? The perspectives of people with intellectual disabilities, their carers and professionals on end-of-life care planning: a focus group study. Palliat Med 2024; 38**:** 669–78.
136 Tuffrey-Wijne I, Bruun A, Tilley E, et al. Co-designing a toolkit of approaches and resources for end-of-life care planning with people with in-

tellectual disabilities within adult social care settings: a multi-phase study. J Appl Res Intellect Disabil 2025; 38: e70019.

Publicaciones de la Fundación Iberoamericana Down21

Colección DOCUMENTOS

- 100 Editoriales en Canal Down21
- Programación educativa para escolares con síndrome de Down. *E. Ruiz*
- Los bebés con síndrome de Down tienen derecho a vivir. *J.-A. Rondal*
- Respirar por la boca: Consecuencias, prevención y tratamiento. *S. Galetti*
- Síndrome de Down. Comunicar la noticia: Primer acto terapéutico. 3ª ed. *J. Flórez*
- Progresando juntos. Nuevos editoriales de www.down21.org (2010-2017). 2ª ed.
- ¿Cómo favorecer la autonomía personal de mi hijo con síndrome de Down? *B. Garvía*
- Regresión de origen desconocido en el síndrome de Down. Una nueva entidad. *J. Flórez, M.C. Ortega*
- Terapia farmacológica: Neurodesarrollo y neurodegeneración en el síndrome de Down. *Fundación Iberoamericana Down21*
- Historia de mi vida. *F. Bulit Goñi*
- Para mejor servir. Editoriales 2018-2025. Revista Virtual Down21. Volumen III

Colección RECURSOS

- Síndrome de Down: lectura y escritura (sólo en versión digital). *M.V. Troncoso, M. del Cerro*
- Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación. Una guía para padres y profesionales. *L. Kumin*
- Síndrome de Down: Neurobiología, neuropsicología, salud mental. Bases para la intervención en el aprendizaje, la conducta y el bienestar mental. *J. Flórez, B. Garvía, R. Fernández-Olaria*
- Educación postsecundaria en entorno universitario para alumnos con discapacidad intelectual. Experiencias y resultados. *D. Cabezas, J. Flórez (Coord.)*

- Síndrome de Down y Autismo: Cuando dos mundos se encuentran. Una guía para padres y profesionales. *M. Froehlke, R. Zaborek (Coord.)*
- Psicoterapia y Farmacoterapia en la Discapacidad Intelectual. *B. Garvía, J. Flórez*
- Enfermedad de Alzheimer & Síndrome de Down: Guía práctica para cuidadores. *J. Moran y National Down Syndrome Society*
- Síndrome de Down. Mi visión y presencia. *M.V. Troncoso.*
- La esperanza pedagógica vivida por padres de hijos con síndrome de Down. *K. Armijos Yambay*
- La vida adulta en el síndrome de Down. *J. Flórez (Coord.)*
- Bienestar mental en los adultos con síndrome de Down: Una guía para comprender y evaluar sus cualidades y problemas emocionales y conductuales. 2ª Edición. *D. McGuire, B. Chicoine*
- Érase una vez el síndrome de Down. (En coedición con CEPE Editorial) *E. Ruiz*

Cuadernos de Actualidad

1. La investigación en el síndrome de Down: propuestas actuales y recomendaciones. *66 páginas*
2. La medición de los resultados en los estudios de investigación sobre las personas con síndrome de Down. *52 páginas*
3. Enfermedad de Alzheimer en el síndrome de Down: 1. Perspectivas familiares. 2. Causas, algo más que amiloide *67 páginas*
4. El desarrollo de la actividad física en las personas con síndrome de Down. 1. Consecuencias sobre la salud. 2. Obstáculos y factores facilitadores. *60 páginas*
5. El trastorno del espectro autista en el síndrome de Down: 1. Experiencias de los cuidadores. 2. Patología comórbida en niños con síndrome de Down y autismo. *49 páginas*
6. Trastorno de regresión en el síndrome de Down: 1 Actualizaciones y avances terapéuticos. 2. Experiencias negativas en la niñez y desarrollo del 'Trastorno de regresión en el síndrome de Down. *56 páginas*
7. La inclusión del alumnado con síndrome de Down en los centros educativos: De las adaptaciones curriculares al Diseño Universal para el Aprendizaje. *78 páginas*

8. Tratamientos psicofarmacológicos en el síndrome de Down y en el trastorno del espectro autista: la actualidad en la investigación y consideraciones de carácter práctico. *48 páginas*
9. Experiencias educativas de los alumnos con síndrome de Down en el Reino Unido. 1. Puntos de vista de los padres 2. Puntos de vista de los educadores sobre sus funciones y responsabilidades y sobre los factores relativos a una inclusión eficaz. *79 páginas.*
10. El sueño en las personas con síndrome de Down. *68 páginas.*
11. La motivación y el esfuerzo en las personas con síndrome de down: de la infancia a la vida adulta. *63 páginas*
12. La atención a la salud física y mental de las personas con síndrome de Down. *91 páginas*
13. La Primera Noticia: Asignatura todavía pendiente. *75 páginas*
14. El cuidado a las personas con discapacidad y evolución humana: Claroscuros. *58 páginas*
15. Actualizaciones médicas en el síndrome de Down. *94 páginas*
16. Intervenciones en la enfermedad de Alzheimer en el síndrome de Down. *96 páginas*
17. La disfunción inmunitaria en el síndrome de Down. *108 páginas*
18. El paso a la Educación Secundaria Obligatoria del alumnado con síndrome de Down en España: Reflexiones y propuestas. *60 páginas*
19. Promover la excelencia investigadora sobre el síndrome de Down: Actas de la 5ª Conferencia Internacional de la Trisomy 21 Research Society. *78 páginas*

REVISTAS

- Revista Virtual Canal Down21 , mensual
- Síndrome de Down: Vida Adulta, cuatrimestral

PÁGINAS WEB

- www.down21.org
- www.downciclopedia.org
- www.sindromedownvidaadulta.org

SALUD Y CALIDAD DE VIDA DE LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

1. Mejorar el acceso a la atención médica para optimizar la salud y la calidad de vida de los niños y de los jóvenes con síndrome de Down de todo el mundo

2. La necesidad de reforzar las vías de la atención sanitaria a las personas adultas con síndrome de Down

Persiste a nivel mundial la conciencia de que la atención sanitaria a las personas con síndrome de Down requiere una sustancial mejoría que podríamos enmarcarla dentro del ámbito sociológico:

- en la logística del acceso a la consulta a lo largo de toda la vida,
- en la naturaleza de la consulta que abarque a la persona en su totalidad, no sólo a la afección concreta que haya motivado la consulta,
- en la solución a la desigualdad de la atención médica entre poblaciones dentro de un mismo país por causa de la ubicación o del nivel económico;
- y a nivel mundial, en la desigualdad entre países.

El reconocimiento de esta problemática es generalizado, a juzgar por la atención que se le está prestando en diversos foros nacionales e internacionales. El contenido de este Cuaderno de Actualidad recoge la iniciativa del prestigioso grupo editorial Lancet, al publicar un doble estudio sobre todos estos temas: el primero abarca a la población de niños y adolescentes, y el segundo se centra en la edad adulta.

Mediante una cuidadosa búsqueda en la literatura internacional de artículos sobre los temas anteriormente señalados, recogen y analizan los resultados No hablan tanto de enfermedades como de atención sanitaria en su más amplio sentido.

Esta visión panorámica ayudará, sin duda, a que las diversas instituciones –tanto las estrictamente sanitarias como las de defensa y apoyo a las personas con SD– construyan puntos de encuentro para que en cada localidad concreta analicen estos problemas y ofrezcan las mejores soluciones.

FUNDACIÓN TATIANA PÉREZ DE GUZMÁN EL BUENO
OMC ORGANIZACIÓN MÉDICA COLEGIAL DE ESPAÑA
FUNDACION COMPLEMENTA SINDROME DE DOWN
FUNDACIÓN CÁNTABRA SALUD Y BIENESTAR SOCIAL
Colegio de Médicos de Cantabria