Tu Genetista
PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO

GUÍA PARA PERSONAS, FAMILIAS Y CUIDADORES

Síndrome de Down en la adultez

> El paso a la atención adulta, los controles preventivos y el cuidado del día a día.

Dr. Esteban San Martín L.
Médico Genetista · tugenetista.cl



1 · UNA NUEVA ETAPA

Vivir más años, y vivirlos mejor

Más años de vida

Gracias a mejores cuidados médicos y a la inclusión, hoy la mayoría de las personas con síndrome de Down llega a la adultez y a la vejez.

Un perfil propio

El adulto con síndrome de Down tiene riesgos de salud distintos a los del niño, y algunos aparecen antes que en la población general.

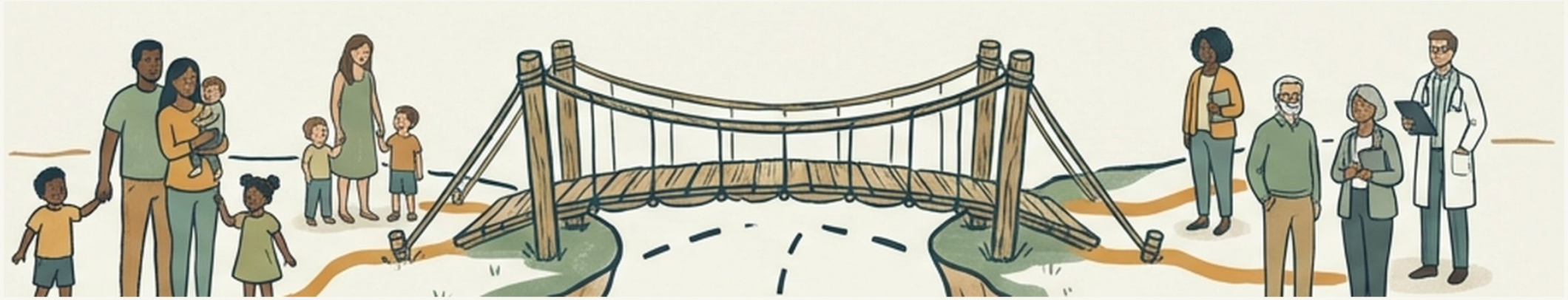
La meta

No solo prevenir enfermedades: cuidar la autonomía, el bienestar y la participación en la comunidad.

Gran parte de la atención está pensada para niños. Esta guía resume lo que cambia en la adultez. [1, 3]

[1] Tsou et al., JAMA 2020 · [3] Capone et al., Am J Med Genet A 2018

El puente entre la pediatría y la atención adulta



El desafío

Al dejar al pediatra, muchas personas quedan sin un médico que conozca su historia.

La meta

Un médico de cabecera que coordine los controles con los especialistas.

El cambio

De "¿qué deciden los padres?" a "¿qué decide la persona, con apoyo?".

Planifica la transición desde la adolescencia: lleva un resumen de su historia médica, sus exámenes y sus medicamentos al nuevo equipo. [2]

[2] Bull et al. (AAP), Pediatrics 2022

El equipo de salud

Médico de cabecera

El coordinador. Hace los controles anuales, maneja los problemas comunes y deriva cuando hace falta.

Genetista

Conoce los riesgos propios del síndrome de Down y ayuda a ajustar los controles a cada etapa.

Según la necesidad se suman oftalmología, otorrino, cardiología, endocrinología, salud mental y neurología. [1]

Decisiones con apoyo: la persona participa en sus decisiones de salud, con la ayuda que necesite para entender sus opciones.

[1] Tsou et al., JAMA 2020

Tiroides, diabetes y peso

Qué	Por qué	Control
Tiroides	Hipotiroidismo frecuente; puede parecer cansancio, ánimo bajo o mala memoria	TSH en sangre cada 1 a 2 años
Diabetes	Aparece antes y más seguido que en la población general	Examen de sangre cada 3 años desde los 30; con sobrepeso, cada 2 a 3 años desde los 21
Peso	Se gasta menos energía en reposo y suele haber menos actividad	Peso e IMC cada año, con consejo de alimentación y actividad

El valor normal de TSH es el mismo que en la población general: el médico decide si tratar según el resultado y los síntomas. [1]

[1] Tsou et al., JAMA 2020 · [3] Capone et al., Am J Med Genet A 2018

Corazón y cuello

Corazón

En la adultez son más frecuentes los problemas de las válvulas, como el prolapso de la válvula mitral. [3]

Control: ecocardiograma si nunca se hizo, o si aparece un soplo, cansancio o falta de aire.

Cuello (columna cervical)

No se recomiendan radiografías de rutina si no hay síntomas. Se pregunta por síntomas y se examina en cada control. [1]

CONSULTA DE INMEDIATO SI APARECE

- Cambios en la forma de caminar
- Debilidad o torpeza de las manos
- Pérdida del control de la orina o las deposiciones
- Dolor de cuello o cabeza inclinada
- Rigidez de brazos o piernas

[1] Tsou et al., JAMA 2020 · [3] Capone et al., Am J Med Genet A 2018

Visión, audición y huesos

Visión

Más riesgo de cataratas tempranas y de queratocono (córnea en forma de cono).

Control: oftalmólogo cada 1 a 2 años.

Audición

La pérdida de audición es frecuente, dificulta la comunicación y puede parecer un problema de memoria o de conducta.

Control: audiometría cada 1 a 2 años.

Huesos

La osteoporosis aparece antes y aumenta el riesgo de fracturas.

Control: conversar la densitometría según los factores de riesgo; actividad física y prevención de caídas.

Ver y oír bien protege la comunicación, el ánimo y la memoria: revisa lentes y audífonos en cada control. [1, 3]

[1] Tsou et al., JAMA 2020 · [3] Capone et al., Am J Med Genet A 2018

El sueño: la apnea es muy frecuente

Más de la mitad de los adultos con síndrome de Down tiene apnea del sueño, y muchas veces nadie lo nota. [3]

Cómo se disfraza

Ronquidos, pausas al respirar, sueño de día, irritabilidad, cambios de ánimo o peor memoria.

Qué hacer

Pedir un estudio del sueño (polisomnografía). El tratamiento, como el CPAP, puede mejorar la energía y el ánimo.

[3] Capone et al., Am J Med Genet A 2018

Salud mental: lo importante es el cambio

Si una persona deja de disfrutar lo que le gustaba, se aísla o cambia su conducta, no es "terquedad": puede ser depresión o un problema médico. [1]

1

Descartar causas físicas

Tiroides, dolor, apnea del sueño, pérdida de visión o audición, medicamentos.

2

Revisar lo que pasó

Duelos, cambios de casa o de rutina, salida del colegio o del trabajo.

3

Consultar a salud mental

Psiquiatría o psicología con experiencia en discapacidad intelectual.

La depresión, la ansiedad y las conductas repetitivas son más frecuentes; el consumo de alcohol y drogas, menos. Una pérdida brusca de habilidades en un adulto joven requiere evaluación pronto. [1, 3]

[1] Tsou et al., JAMA 2020 · [3] Capone et al., Am J Med Genet A 2018

Memoria y envejecimiento

El cromosoma 21 lleva un gen relacionado con la enfermedad de Alzheimer. Por eso el riesgo de demencia aumenta después de los 40 años, y más después de los 50. [4]

No todas las personas la desarrollan, y antes de pensar en demencia hay que descartar causas tratables: tiroides, depresión, apnea, problemas de visión o audición. [1]

En la adultez joven

Registrar la línea base: qué sabe hacer, cómo se comunica, cuán independiente es. Fotos y videos ayudan.

Desde los 40, cada año

El médico pregunta a la familia por cambios en memoria, habilidades o conducta, y los compara con esa base. [1]

[1] Tsou et al., JAMA 2020 · [4] Fortea et al., Lancet Neurol 2021

Salud reproductiva y sexualidad

Mujeres

Controles ginecológicos y de cáncer igual que la población general, con técnicas adaptadas para reducir la ansiedad.

La menopausia suele llegar antes. Pueden embarazarse: entre un tercio y la mitad de los hijos tendría síndrome de Down.

Hombres

El cáncer de testículo es más frecuente: examen testicular en el control anual y consultar ante un bulto o cambio de tamaño.

La fertilidad suele estar muy disminuida, pero no es segura la esterilidad.

Educación sexual: la sexualidad es parte de la vida adulta. Hablar de consentimiento, límites, anticoncepción y prevención del abuso protege la salud y la seguridad. [3]

[3] Capone et al., Am J Med Genet A 2018

4 · VIDA ADULTA

El día a día: rutinas, movimiento y vida social

Rutina visual

Horarios fijos para comidas, actividad y sueño, con apoyos visuales.

Comer bien

Porciones adecuadas, agua a horas fijas y comida que no sea la única recompensa.

Moverse cada día

Bailar o caminar cuenta tanto como el deporte. Lo importante es que guste.

Fortalezas

Buena memoria visual, aprendizaje por imitación y gran motivación social.

Desafíos

Procesar lo que se escucha y hablar con claridad: ayudan las frases cortas y el apoyo visual.

Un adulto activo en su comunidad (trabajo, amigos, talleres) está más sano: el aislamiento perjudica el ánimo y la memoria.

5 · RESUMEN

Calendario de controles del adulto

Cada cuánto	Qué
Cada año	Examen físico, presión, peso e IMC; preguntas sobre cuello, marcha y manos; examen testicular en hombres; ánimo y conducta
Cada año desde los 40	Preguntar por cambios en memoria y habilidades, comparados con la línea base
Cada 1 a 2 años	TSH (tiroides), oftalmólogo y audiometría
Cada 3 años desde los 30	Examen de diabetes (cada 2 a 3 años desde los 21 si hay sobrepeso)
Según el caso	Ecocardiograma si nunca se hizo; estudio del sueño si hay ronquidos o somnolencia; densitometría según riesgo
Como la población general	Cáncer de cuello uterino, de mama y de colon; vacunas

[1] Tsou et al., JAMA 2020 · [3] Capone et al., Am J Med Genet A 2018

5 · RESUMEN

Señales para consultar

CONSULTA DE URGENCIA

- Cambios en la marcha, debilidad de manos o rigidez
- Pérdida del control de la orina o las deposiciones
- Dolor de cuello que no cede
- Falta de aire o dolor en el pecho

CONSULTA PRONTO

- Cambios bruscos de ánimo o de conducta
- Pérdida de habilidades que ya tenía
- Ronquidos con pausas o sueño de día
- Cansancio extremo, dolor o baja de peso sin causa

La persona puede tener dificultad para expresar dolor o malestar: un cambio de conducta puede ser la única señal. [1]

[1] Tsou et al., JAMA 2020

RESUMEN

El plan, etapa por etapa

Adolescencia

Planificar el paso a la atención adulta y reunir la historia médica.

Adultez joven

Control anual, tiroides, visión y audición. Registrar la línea base.

Desde 30

Examen de diabetes cada 3 años.

Desde 40

Vigilar cada año los cambios de memoria y habilidades.

El seguimiento no busca enfermedades: protege la autonomía y la calidad de vida.

Referencias

1. Tsou AY, Bulova P, Capone G, et al. Medical care of adults with Down syndrome: a clinical guideline. JAMA. 2020;324(15):1543-1556.

2. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, et al. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics. 2022;149(5):e2022057010.

3. 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(1):116-133.

4. Fortea J, Zaman SH, Hartley S, et al. Alzheimer's disease associated with Down syndrome: a genetic form of dementia. Lancet Neurol. 2021;20(11):930-942.

Tu Genetista

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO

Dr. Esteban San Martín L.

Médico Genetista

www.tugenetista.cl

Material educativo para personas con síndrome de Down, sus familias y cuidadores. No reemplaza la consulta con su médico o genetista, que adaptará estas recomendaciones a cada persona. Basado en la guía de atención médica para adultos con síndrome de Down (JAMA 2020); contenido revisado en octubre de 2026.