

17 MAIG 1999

2097

TESI DOCTORAL

**EL PROCÉS D'ENVELLIMENT EN LA PERSONA AMB LA
SÍNDROME DE DOWN:**

Indicadors del procés de deteriorament cognitiu i funcional relacionats
amb la Demència Alzheimer

Ramona Ribes i Castells



Director de la tesi
Dr. Jaume Sanuy i Burgués

UNIVERSITAT DE LLEIDA

Departament de Pedagogia i Psicologia

No hi ha error més gran que no fer res perquè només es pugui fer una mica.

E. Borke.

AGRAÏMENTS

A les persones que han participat en l'estudi, per la seva predisposició

Als equips tècnics dels centres que han format part de l'estudi,
per la seva amable rebuda i col.laboració

Molt especialment a l'equip tècnic del centre Casa Nostra, perquè amb ell va
sorgir la necessitat d'aquest estudi

Al director de tesi, pel seu assessorament en la investigació

Als meus pares, pel seu assessorament en la tesi de la vida

A l'Alfred i el Genís, per la seva complicitat

ÍNDEX

INTRODUCCIÓ	11
CAPÍTOL 1	13
<i>El procés d'envelliment en la persona amb discapacitat psíquica: aproximació des dels paràmetres de la població general</i>	13
1.1. Augment de l'esperança de vida	17
1.2. El concepte d'envelliment en la població general.....	21
1.2.1. Envelliment psicològic.....	24
1.2.1.1. el funcionament cognitiu.....	27
1.3. El concepte d'envelliment en la persona amb discapacitat psíquica.....	31
1.3.1. Envelliment psicològic.....	37
1.4. L'envelliment patològic: la demència.....	41
1.4.1. Definició en la població amb discapacitat psíquica	45
1.4.2. Simptomatologia clínica i diagnòstic diferencial.....	48
1.4.3. Avaluació i evolució	55
1.4.4. Classificació	61

CAPITOL 2

<i>La demència tipus Alzheimer i la síndrome de Down: aproximació des dels paràmetres de la població general</i>	63
2.1. Epidemiologia.....	67
2.2. Models explicatius de la demència Alzheimer.....	71
2.2.1. Factors de risc i de protecció.....	79
2.3. Diagnòstic de la demència Alzheimer.....	85
2.3.1. Diagnòstic mèdic.....	85
2.3.2. Diagnòstic clínic.....	89
2.3.3. Diagnòstic diferencial	94
2.4. Trets diferenciadors entre les dues poblacions.....	103
2.5. Avaluació de la demència Alzheimer.....	107
2.5.1. Avaluació en la síndrome de Down.....	115
2.6. Recerca en demència Alzheimer i síndrome de Down.....	129
2.6.1. El llenguatge i la memòria	135
2.6.2. La capacitat funcional	144
2.6.3. Limitacions en la recerca	152
2.7. Atenció e intervenció.....	157
2.7.1. Programa d'intervenció	162
2.7.2. Estratègies d'intervenció	164
2.7.2.1. Estratègies institucionals	165
2.7.2.2. Estratègies farmacològiques	177
2.7.2.3. Estratègies psicològiques	179

CAPÍTOL 3

<i>El procés d'envelliment en la persona amb la síndrome de Down: indicadors de deteriorament cognitiu i funcional, relacionats amb la demència Alzheimer. Aportacions empíriques</i>	187
3.1. Mètode	191
3.1.1. Subjectes.....	191
3.1.2. Disseny.....	198
3.1.3. Material	200
3.1.4. Procediment.....	212
3.2. Anàlisi de resultats.....	217
3.2.1. Resultats de les dades sociofamiliars	217
3.2.2. Resultats de l'exploració neuropsicològica.....	234
3.3. Discussió dels resultats.....	289
3.4. Conclusions	299
REFERÈNCIES.....	323
ÍNDIX DE GRÀFICS i TAULES.....	341
ANNEX	347
1. Model test <i>DMR</i>	349
2. Model prova <i>VOCABULARI</i>	355
3. Adaptacions al test <i>FACTOR G</i>	363
4. Model enquesta de dades personals i sociofamiliars.....	371
5. Adaptacions al test <i>TACD-65</i>	375

INTRODUCCIÓ

El motiu d'aquest treball de recerca sobre *El procés d'envelliment en les persones amb la síndrome de Down* està relacionat amb la meua pràctica professional en el camp de l'atenció a la persona adulta amb discapacitat psíquica

El context pràctic, en què sorgeix el meu interès pel tema, prové del treball diari com a membre de l'equip tècnic d'un Centre Ocupacional d'atenció a 70 persones amb discapacitat psíquica amb diferents nivells de retard mental, l'edat mitjana de les quals se situava a l'entorn dels 40 anys

En la tasca de seguiment i avaluació de les capacitats dels usuaris a través dels Programes Individuals de Rehabilitació (PIR) ens adonem d'una sèrie de canvis funcionals amb el pas del temps com ara, l'augment de problemes motrius, trastorns de conducta, la dificultat per recordar consignes o l'alentiment en el treball; Canvis que ens porten a treballar en la direcció de trobar les mesures objectives per a la seva avaluació.

Aquests canvis podrien identificar-se com l'inici d'una nova etapa en el procés evolutiu de la persona amb discapacitat psíquica, sinònims d'un procés d'envelliment prematur. El fet de trobar molts pocs estudis al voltant del tema, ens va fer orientar cap a la creació de metodologies pròpies per registrar el seguiment de les conductes que manifestaven més declivi. No obstant això, ens faltava el marc teòric del qual havíem de partir.

La susdita investigació vol delimitar aquest marc teòric per identificar el procés d'envelliment en la persona amb discapacitat psíquica. Si podem diagnosticar-lo i avaluar-lo en els seus inicis, també podrem prevenir o, com a mínim, minimitzar els seus efectes. Per conseqüent, per garantir la qualitat d'atenció que requereix

tota persona de dret, caldrà desenvolupar un Programa Preventiu en els serveis que estigui d'acord a les noves necessitats d'aquesta etapa evolutiva.

El que es pretén en el treball és:

1r. Realitzar una revisió teòrica del tema, *el procés d'envelliment en la persona amb discapacitat psíquica*, donat el buit d'informació existent en la nostra llengua.

2n. Aportar dades que permetin establir les característiques personals i sociofamiliars de les persones adultes amb discapacitat psíquica i concretament, de les que presenten la síndrome de Down, en una mostra de la província de Lleida.

3r. Realitzar un estudi longitudinal sobre el procés d'envelliment prematur analitzant els possibles indicadors de deteriorament cognitiu i funcional relacionats amb la demència Alzheimer en les persones adultes amb la síndrome de Down.

4t. Com a implicació directa dels resultats del treball empíric, esperem justificar la necessitat d'establir una sèrie de consideracions respecte a les estratègies d'intervenció en les persones amb discapacitat psíquica en procés d'envelliment.

CAPÍTOL 1

El procés d'envelliment en la persona amb discapacitat psíquica: aproximació des dels paràmetres de la població general

Tot i que la bibliografia s'ha ocupat extensament de descriure les característiques evolutives dels primers anys de vida del nen amb discapacitat psíquica en relació sobretot a les seves necessitats educatives, a mesura que avancem en les etapes següents de l'adolescència, l'adulthood i l'envelliment, el volum d'informació escrita va minvant progressivament.

Aquest fet pot ser atribuïble a factors diversos, entre els quals en destacariem dos. Un primer factor seria la baixa expectativa de vida que fins fa molt poc la societat conferia a aquest col·lectiu. Un segon factor que ha pogut contribuir és l'actitud durant molt de temps estesa que la persona amb discapacitat psíquica era *el nen que sempre serà nen*. D'aquesta manera se la privava del dret de créixer i se la condemnava a ser tractada com un infant per sempre.

És necessari descriure totes les etapes de la vida, infantesa, adolescència, adulthood i vellesa per tenir una visió global de la persona amb discapacitat psíquica com una persona amb competència sobre la seva vida i amb una expectativa de futur.

En aquest primer capítol revisarem el concepte de discapacitat psíquica del qual partim i es descriuran els resultats dels pocs estudis que s'han fet sobre l'augment de l'esperança de vida en la persona amb discapacitat psíquica i concretament en el cas de la persona amb la síndrome de Down.

Farem esment de les dificultats que recull la bibliografia per definir operacionalment l'inici d'aquesta etapa a causa de l'heterogeneïtat de l'evolució individual de cada subjecte, marcat per aquest retard intel·lectual de base. En

l'àmbit de l'envelliment psicològic, descriurem les àrees a observar per la seva avaluació. S'acabarà el capítol revisant l'aplicació del concepte de demència en la població general a la persona amb discapacitat psíquica i descrivint la seva simptomatologia clínica, avaluació i evolució de la malaltia.

Comencem per revisar el concepte de retard mental en què ens basarem.

A partir de la segona meitat de segle, les definicions proposades per *L' American Association on Mental Retardation (AAMR)* sobre el concepte de retard mental són les que han rebut una major acceptació en la comunitat científica i professional per la seva perspectiva més integradora. En la darrera revisió del concepte de retard mental de l'AAMR, Luckasson, Coulter i Polloway (1992) proposen un canvi paradigmàtic respecte als models mèdics, psicomètrics i psicopatològics amb els quals anteriorment s'havia explicat el retard mental. Es proposa una concepció funcional i pragmàtica del retard mental que ajudi a programar el tipus d'ajut que necessitarà la persona (Verdugo, 1998). Es defineix el retard mental com un estat i no, com s'havia fet en el passat, com un tret absolut i personal. Aquest estat s'ha definit en línies generals per la consideració de tres criteris que es descriuen de la següent manera:

- 1) un funcionament intel·lectual significativament inferior a la mitjana,
- 2) que coexisteix amb limitacions associades en dues o més de les següents àrees d'habilitats adaptatives:
comunicació, cura de si mateix, habilitats socials, utilització de la comunitat, autodirecció, salut i seguretat, habilitats acadèmiques funcionals, temps de lleure i treball.
- 3) la disminució psíquica ha de manifestar-se abans dels 18 anys d'edat.

En aquest estudi s'adopta aquesta definició molt més operativa i funcional del retard mental, com l'expressió de l'impacte funcional de la interacció entre la persona amb una limitació intel·lectual i dues variables: les habilitats adaptatives i el seu entorn. Destaca com a característica innovadora de la definició de retard

mental de 1992, el paper actiu, la competència que s'atribueix a la persona amb retard mental respecte a la presa de decisions sobre la seva vida.

Pel que fa a aspectes terminològics, Verdugo (1998) considera que la revisió del terme *retard mental* és un dels objectius prioritaris en el futur perquè posa l'accent en allò negatiu que etiqueta a la persona. En aquest sentit, el terme de *discapacitat psíquica* que defensa l'Organització Mundial de la Salut (OMS) podria adequar-se millor al paradigma del nou concepte de retard mental.

Aquest organisme diferencia el concepte de *deficiència, discapacitat i minusvalidesa*. Deficiència seria tota pèrdua o alteració d'una estructura o funció psicològica, fisiològica o anatòmica. El terme discapacitat fa referència a la restricció o absència de la capacitat de portar a terme una activitat rutinària normal degut a una deficiència, mentre que la minusvalidesa seria la conseqüència d'una deficiència o discapacitat que impedeix o limita el rol social de la persona.

Entenem que en la línia dels objectius d'aquest treball és més adient parlar de discapacitat psíquica ja que ens interessa descriure una possible limitació de la capacitat que manifesta la persona en la seva vida quotidiana amb el pas del temps.

Una vegada aclarit el concepte de discapacitat psíquica del qual partim, es revisen les dades referents a l'augment de l'esperança de vida de les persones amb discapacitat psíquica i concretament amb la síndrome de Down. Evidenciarem com aquest augment en la longevitat obre un nou repte als professionals: l'estudi del seu procés d'envelliment.

1.1. L'augment de l'esperança de vida

Fins fa relativament poc, el fet de presentar una discapacitat psíquica anava associat a una esperança de vida molt més curta que la de la resta de la població general. Això no obstant, a partir dels anys 60, la millora en la qualitat de vida ha afavorit considerablement l'augment de la longevitat de les persones amb aquest tipus de discapacitat.

Si ens atenim als factors que han contribuït a créixer aquesta esperança de vida, destacariem els avenços mèdics i concretament la teràpia antibiòtica, el tractament de les infeccions i la cirurgia cardiovascular (Flórez ,1993).

Tot i no haver dades globals respecte al nombre de persones grans amb discapacitat psíquica, en el congrés de la Lliga Internacional de Associacions en favor de les persones amb deficiència mental (ILSMH) (1990) s'apunta que el nombre de persones grans amb deficiència mental s'incrementaria en la mateixa proporció que en el conjunt de la població.

A nivell europeu, els estudis coincideixen a assenyalar aquesta tendència a l'augment. A Suïssa, per exemple, l'edat mitjana de mortalitat en les persones amb discapacitat psíquica ja era de 58'5 anys, l'any 1986 i es preveu que el grup de 65 anys en endavant pot arribar a ser el 20% del total l'any 2.010 (Korpes,1987).

En un estudi de Maaskant i Haveman (1990) sobre l'esperança de vida de les persones amb discapacitat psíquica institucionalitzades a Holanda s'arriba a la conclusió que el nombre relatiu del grup de més de 50 anys augmentarà d'un 15% el 1984 a un 27-31% el 1999. Pronostiquen que entre els anys 1990 i 2010, el nombre de persones amb la síndrome de Down de més de 40 anys s'ampliarà en un 75%, mentre que el nombre que sobrepassarà els 50 anys creixerà en un 200%.

Aquests percentatges traduïts en necessitats de places residencials vol dir d'un 15 a un 20 % més de nombre de places comparades amb les existents el 1984.

A Espanya, segons les dades de l'Institut Nacional d'Estadística (INE) referides als anys 90 i comentades per Vázquez de Prada et al. (1992), el grup de persones amb discapacitat psíquica de 64 anys en endavant arriba a 9.450 persones , mentre que el grup d'edat amb risc d'envelliment prematur, entre 45 i 64 anys s'acosta als 26.000. Si sumem els dos grups tenim un total de 35.450 persones que podem considerar en procés d'envelliment a principis de la dècada dels 90.

No hi ha cap estudi del nombre total de la població gran amb discapacitat psíquica de Catalunya. Segons Miró (1991) la quantitat de persones amb discapacitat psíquica de nivell sever, mig o lleuger ateses en un centre ocupacional (CO) o en un centre especial de treball (CET) és de 6.000. La mitjana d'edat d'aquestes persones seria avui d'uns 40 anys. Aquesta xifra de 6.000 persones representa la meitat de la població amb discapacitat psíquica de Catalunya. És a dir, només estaria atesa un 50% de la població adulta amb discapacitat psíquica. A Lleida, per ser una de les demarcacions capdavanteres en el moviment d'atenció a aquest col·lectiu, s'atén un dels grups més envellits de Catalunya.

Però, tot i disposar d'un considerable volum de treballs sobre l'esperança de vida en les persones amb discapacitat psíquica, especialment les que presenten la síndrome de Down, els estudis efectuats fins ara són difícils de comparar per la intervenció de variables moduladores no controlades com ara el nivell de retard mental, el sexe o el tipus d'habitatge.

Hi ha, per exemple, estudis com el de Strauss i Eyman, (1996) que marquen diferències significatives entre esperança de vida i nivell de retard mental, és a dir, com més s'agreuja el nivell de retard menys longevitat. Si el nivell de retard es mig o moderat, la mitjana d'edat en l'estudi arriba als 55 anys i si el nivell de retard és profund l'esperança de vida és inferior amb una mitjana de 43 anys.

L'esperança de vida acostuma a ser més elevada en les dones amb discapacitat psíquica que en els homes encara que el sexe no és un factor determinant en el procés d'envelliment. Envelleixen igual els homes que les dones (González, 1991).

Pel que fa als estudis que comparen longevitat i tipus d'habitatge, o sia, a la institució o a la comunitat, troben en general que la persona amb la síndrome de Down institucionalitzada té una corba de mortalitat com a mínim 10 anys més aviat que la població institucionalitzada amb discapacitat psíquica i 20 anys més aviat que la població general que viu a la comunitat (Baird i Sadovnick, 1988).

Malgrat aquesta disparitat de variables moduladores, hi ha un cert acord en situar l'esperança de vida de les persones amb la síndrome de Down de retard mental mig al voltant dels 55 anys (Lojo, 1990; Eyman, Call i White, 1991; Hyman, 1992; Strauss i Eyman, 1996).

Baird i Sadovnick (1988), en l'estudi que fan sobre una mostra de 1341 persones amb la síndrome de Down nascudes entre 1952 i 1981 a British Columbia, assenyalen una supervivència de la persona amb la síndrome de Down del 44% a l'edat de 60 anys i del 13'8% a l'edat de 68 anys.

Tanmateix, encara que l'esperança de vida s'ha incrementat continuen tenint més risc de mortalitat si se'ls compara amb la població general o amb les persones amb discapacitat psíquica per una altra causa. L'estudi de Baird i Sadovnik (1988) parla d'una probabilitat de mortalitat 17 vegades més gran en la franja d'edat d'1 a 9 anys i 6 vegades més gran en la franja de 10 a 19 anys respecte a la població general.

Comparant els grups amb discapacitat psíquica i amb la síndrome de Down de més de 35 anys, el nivell de mortalitat en la síndrome de Down es duplica cada 6.4 anys mentre que el de les persones amb discapacitat psíquica ho fa cada 9.6 anys (Strauss i Eyman, 1996).

Pel que fa als predictors de mortalitat en les persones amb la síndrome de Down, els problemes en la mobilitat i l'alimentació són millors predictors de mortalitat que els problemes mèdics associats a malalties del cor. Tampoc són diferents dels predictors de les persones amb discapacitat psíquica en general. (Eyman, Call i White, 1991).

Com a cas d'estudi anecdòtic de longevitat, volem comentar l'article de Chicoine i Mcguire (1997) on es descriu l'estat físic i psíquic d'una dona amb la síndrome

de Down que va viure 84 anys. Va viure la major part del temps amb la seva família i va presentar un estat de salut impecable en tots els aspectes. Als 83 anys va ser ingressada en un centre per a persones amb discapacitat degut a la mort del familiar amb el qual vivia. Va ser a partir d'una hospitalització, l'any següent, per una fractura de maluc que va començar a mostrar símptomes depressius fins que va morir.

Els autors apunten que un dels factors més importants que hauria pogut contribuir a donar-li una vida tan longeva seria el suport emocional rebut des de la família.

En resum, l'augment de l'esperança de vida fa que l'envelliment de la població amb discapacitat psíquica sigui una realitat que cal estudiar a fons per tal d'adaptar-nos a les noves necessitats que planteja aquesta etapa evolutiva. Des d'un marc integrador i normalitzador pensem que s'ha de partir del concepte d'envelliment en la població general per adaptar-lo a la població amb discapacitat psíquica.

1.2. El concepte d'envelliment en la població general

La millora de la qualitat de vida, sobretot en les condicions mèdiques i de salut ha allargat remarcablement la vida humana en general. Segons l'Institut Nacional d'Estadística (citat a López i Sabater,1998) l'any 2001 hi haurà un 15.1% de persones grans respecte a la població total, és a dir, 6 milions de persones de més de 65 anys.

A Catalunya el grup de població de 65 anys i més representa el 16,28 % del total de la població. L'índex d'envelliment, és a dir, el nombre d' habitants de 65 anys i més per 100 habitants de menys de 15 anys, ha passat de ser de 57 l'any 1986 a 111 l'any 1996, és a dir, pràcticament el doble (Institut d'Estadística de Catalunya, 1998).

Aquesta especial configuració demogràfica fa que l'envelliment sigui motiu d'atenció des de molts àmbits científics del coneixement. Actualment hi ha acord general en acceptar una base biològica de l'envelliment que és genètica en el seu origen, o sia, l'envelliment està genèticament programat, però condicionat per variables personals i ambientals. Aquest fet farà que el procés d'envelliment de cada persona sigui marcadament individual en funció d'aquestes variables que el condicionen.

Els autors Tous i Navarro (1997) per exemple, marquen cinc variables personals que comporten diferències considerables en el procés d'envelliment: el sexe, l'edat, la professió, la salut autopercebuda i els trets de personalitat.

En les variables ambientals podem anomenar aquelles que es refereixen a l'estil de vida com ara l'alimentació, el son o l'exercici.

Aquest caràcter individual del procés d'envelliment fa que sigui molt difícil concretar una definició vàlida pel conjunt de la població. Operacionalment s'utilitza un criteri cronològic, marcant els 65 anys com l'inici del procés d'envelliment. Descriptivament, s'utilitza un criteri funcional, assenyalant els

canvis que es produeixen en les funcions sensorials, motores, cognitives, personals i socials (Vega, 1990).

L'avaluació d'aquests canvis en el procés d'envelliment s'abordarà des d'una perspectiva global, bio-psico-social, seguint a Gallagher, Thompson i Levy (1980). Aquests autors posen de relleu la importància de valorar la conjunció de diferents aspectes biològics, socials i personals a l'hora de realitzar una avaluació rigorosa de les persones grans. L'adequada consideració d'aquests aspectes permetrà valorar les complexes interdependències en el comportament de les persones grans (Montorio, 1994). Aquesta perspectiva entronca fonamentalment amb el paradigma contextual.

El paradigma contextual explica el comportament a través del cicle vital de la persona per la interacció que es produeix entre els elements que intervenen. Per tant, l'objectiu de l'anàlisi evolutiva és el continu procés d'interacció de la persona amb el seu medi. No es posa l'èmfasi ni en l'individu ni en el medi, sinó en el context que es forma entre els dos. L'envelliment es converteix en un producte de la interacció entre l'individu i l'ambient. Per tant, l'important és l'adequació que es faci entre la persona i el medi en què envelleix (Vega i Bueno, 1996).

Dins d'aquest paradigma contextual, ha sorgit l'enfocament de la psicologia evolutiva del *cicle vital*, (*life-span*) (Baltes, Reese i Lipsit, 1987). A partir d'aquest enfoc es comença a descriure l'envelliment com un període evolutiu més, des d'una perspectiva molt més global.

Segons Vega i Bueno (1996) les aportacions més rellevants de la psicologia del cicle vital respecte al concepte de desenvolupament són les que fan referència a la multidimensionalitat, la multidireccionalitat, la dinàmica entre creixement i deteriorament, la plasticitat i les repercussions en el conceptes d' envelliment. Tot seguit es fa una breu descripció de cadascuna, seguint als autors.

La multidimensionalitat es refereix als diferents nivells de l'individu que canvien amb l'edat, com ara els òrgans i sistemes corporals, la intel·ligència, el llenguatge

o les relacions interpersonals. Per tant, l'envelliment haurà de descriure's en cadascuna d'aquestes dimensions.

La multidireccionalitat fa referència a la direcció diferent en què poden canviar les dimensions anteriors. No existeix cap etapa de la vida en la que només es doni creixement, maduresa o deteriorament. Aquests processos poden tenir lloc en diferents moments de la vida humana i, de forma simultània, en diverses dimensions o capacitats.

Un altre principi rellevant des de la perspectiva del desenvolupament del cicle vital és que en qualsevol moment de la vida d'una persona poden trobar-se canvis en sentit positiu i negatiu. El desenvolupament durant la vellesa es basa en la dinàmica que s'estableix entre el creixement i el deteriorament.

El concepte de plasticitat fa referència a la influència que el nivell de desenvolupament pot tenir des de l'exterior de l'individu. Per exemple, s'ha comprovat la plasticitat de l'organisme en el seu desenvolupament biològic, motor i intel·lectual, entre altres.

Quant als conceptes de desenvolupament i envelliment, es produeix una redefinició de caire positiu, integrant els guanys i les pèrdues que poden observar-se en l'edat adulta i en la vellesa. Des del cicle vital, l'envelliment deixaria de considerar-se com un procés independent del desenvolupament per veure's com la darrera etapa de la vida durant la qual el desenvolupament presentaria una dinàmica específica. En aquest sentit, el desenvolupament es defineix com qualsevol canvi en la capacitat adaptativa d'un individu, tant si és positiu com si és negatiu.

Així doncs, la perspectiva del cicle vital ha potenciat un increment de la importància explicativa dels canvis en el context social i l'establiment d'un vincle interactiu entre aquests i les funcions evolutives (Triadó, 1993). Es substitueix la noció d'evolució biològica per la noció d'evolució cultural. Per tant, es subratlla la importància de les condicions socials i històriques del desenvolupament generacional (Tàrraga, 1994). Més que una teoria, és una prescripció per tenir una actitud oberta: el pluralisme és la millor norma que s'ha de seguir en la

descripció i explicació del funcionament psicològic en el darrer període de la vida (Belsky,1996).

És des d'aquesta actitud plural i amb la finalitat d'acotar el tema de l'envelliment a l'objectiu del nostre estudi, que ens centrarem en l'anàlisi de l'envelliment psicològic.

1.2.1. Envelliment psicològic

L'envelliment psicològic fa referència als canvis en les capacitats cognitives i funcionals que posen en perill l'autonomia personal i secundàriament l'ajust social de la persona gran (Lojo, 1990).

Així doncs, en la línia d'aquest paradigma contextual i des d'una perspectiva bio-psico-social, Montorio (1994) després de revisar els principals articles al voltant del funcionament psicològic en l'envelliment de la població general conclou que existeix coincidència en assenyalar un conjunt d'àrees de funcionament de major rellevància.

Aquest conjunt està format per cinc àrees de funcionament: (a) la social, (b) la salut, (c) l'afectivitat, (d) el funcionament en la vida quotidiana i (e) el funcionament cognitiu. A continuació es descriu cadascuna de les àrees posant especial èmfasi en la darrera donat que representa la temàtica central d'aquest estudi.

El *funcionament Social* inclou el benestar psicològic i el suport social. El benestar psicològic fa referència a un concepte complex: com les persones experimenten la seva pròpia vida al llarg d'una evolució que va des d'allò més positiu a allò més negatiu. Podríem caracteritzar la vellesa com una edat de pèrdues, entre altres, familiars, econòmiques, socials i de salut. Els estudis sobre el suport social avaluen el grau de l'afectació de totes aquestes pèrdues.

Fernández-Ballesteros et al., (1992) descriuen el suport social com l'ajut econòmic, emocional i instrumental que ofereix la xarxa social al subjecte, és a dir, les conseqüències positives que es deriven del manteniment de les relacions socials. Els autors destaquen com influeix aquest suport en el benestar psicològic, l'adaptació als canvis i la salut en la vellesa.

Pel que fa a l'àrea de la Salut, la definició tradicional de salut des d'un punt de vista biomèdic com l'absència de malaltia no és adequat per referir-nos a la població més gran de 65 anys ja que s'ha estimat que aproximadament un 85% d'aquests pateixen alguna malaltia crònica (Fernández-Ballesteros et al.,1992).

Caldria una redefinició de salut en termes funcionals, entesa com la capacitat del subjecte per funcionar de forma independent en la seva vida. Per tant, distingiríem la malaltia orgànica de l'impacte que pugui tenir en la seva capacitat individual de funcionament (Montorio,1994; Fernández-Ballesteros et al., 1992).

En el *funcionament Afectiu*, les manifestacions depressives són el principal problema emocional de les persones grans. S'estima que afecta a un 20% del total de la població gran. La causa de la incidència de la depressió en les persones grans es pot atribuir a aspectes biològics i psicològics (Montorio,1994).

Des d'un punt de vista biològic, els canvis bioquímics d'aquesta etapa poden contribuir a la depressió. Segons Nurnberger i Gershon (1982) (citat a Montorio, 1994) els estudis en bessons han posat també en evidència la importància dels factors genètics, sobretot, en els casos de trastorn afectiu bipolar.

Des d'un punt de vista psicològic, Serra et al. (1988) assenyalen la jubilació, el "nido vació"-en les dones-, la viduïtat, el ser avi/a i la mort de persones properes i/o significatives com els esdeveniments evolutius que més influencien sobre la personalitat en l'envelliment. Segons les autores, en les conductes de disminució de l'activitat i la vinculació social la causa no es deu tant a l'edat cronològica com a la vivència de la jubilació, el "niu buit" i la viduïtat. La forma amb la qual una persona s'adapta al procés d'envelliment, especialment a l'increment de les pèrdues a nivell familiar, econòmiques i els canvis de rol pot contribuir a un augment de la vulnerabilitat a la depressió (Montorio, 1994).

Per Conde (1997), el fet que una persona tingui un envelliment psicològic sa depèn fonamentalment, de l'actitud que prengui davant del fet d'envellir. L'autor aporta dos conceptes teòrics que fan referència a processos indispensables per un bon envelliment psicològic i que estan en relació amb la personalitat del subjecte: *la subjectivació i la vinculació*.

La subjectivació és el treball personal que ha de fer-se en l'adaptació de la identitat, és a dir, l'elaboració del procés d'envelliment mitjançant la seva interiorització.

La vinculació és la capacitat de mantenir-se vinculat a objectes "externs" com ara activitats i relacions, per evitar un perill molt freqüent en l'envelliment: estar centrat excessivament en un mateix.

Segons l'autor, sense aquestes dues actituds davant del procés d'envelliment s'incrementa el risc de desenvolupar un envelliment psicopatològic, com és el cas de la depressió.

El *funcionament en la Vida Quotidiana* es refereix al conjunt d'activitats necessàries per la cura d'un mateix i el manteniment de l'entorn pròxim. Per aquesta raó juguen un paper decisiu en l'avaluació del nivell de funcionament personal. Operativament, es parla de les activitats de la vida diària (AVD), com les conductes observables manifestades en el context de la cura personal i de l'entorn pròxim.

Fernández-Ballesteros et al., (1992) aporten les següents dades de les investigacions epidemiològiques: la probabilitat d'incapacitat en les activitats de la vida diària augmenta amb l'edat. En el grup de 85 anys i més, el 80% de les persones tenen alguna inhabilitat per la vida diària. Les dones presenten un percentatge més alt d'incapacitat durant l'envelliment en relació als homes i quant al tipus d'incapacitat, la més alta és la referida a la mobilitat.

1.2.1.1. El funcionament cognitiu

En el *funcionament Cognitiu*, tradicionalment, s'ha equiparat el procés de deteriorament físic de l'envelliment a un deteriorament del funcionament cognitiu. Aquesta atribució negativa del funcionament cognitiu ha estat conseqüència fonamentalment de tres grups de variables no controlades en les investigacions al respecte: variables metodològiques, variables poc ecològiques pel que fa a tipus de tasca presentada, com ara la significació de les situacions que es plantegen, i les variables pròpies del subjecte (Palacios i Marchesi, 1985).

Aquests autors alerten, per exemple, sobre els diferents resultats trobats en els estudis del procés d'envelliment cognitiu en funció d'un disseny transversal o longitudinal. Així, els estudis transversals mostren dèficits a edats relativament primerenques; confonen moltes vegades efectes de l'edat amb efectes generacionals, mentre que els longitudinals situen els dèficits molt més tard, a finals de la dècada dels 60.

Si ens atenim als estudis longitudinals poden tenir, entre altres problemes metodològics, els efectes de la mortalitat diferencial, o sia, que les persones que sobrevisquin siguin les que presenten millors condicions.

Quant a les variables de tasca, la de velocitat de resposta és determinant car, el que sí observarem en tots els subjectes és l'alentiment de la majoria de les conductes a causa d'una dilació de les transmissions neuronals i sinàptiques a mesura que es fan grans. Per tant, si no la controlem, es confondrà alentiment per deteriorament. També la variable de significativitat de la tasca a avaluar, podrà influenciar aspectes motivacionals i d'interès.

Palacios i Marchesi (1985) destaquen com a variables personals que influeixen en el procés de declivi cognitiu, el nivell de salut del subjecte i la història evolutiva prèvia al procés d'envelliment. En aquest sentit, afirmen que tot i que les diferències individuals poden accentuar-se encara més en aquesta etapa evolutiva, estan d'acord amb Baltes, Reese i Lipsit (1980) en la mesura que la base genètica de l'envelliment portarà a una més important influència normativa respecte a les

etapes anteriors del cicle vital, reflectint canvis psicològics com a conseqüència del deteriorament físic.

Això no obstant, no vol dir que les persones grans no puguin mantenir el seu nivell cognitiu si les variables personals i de tasca són les adequades.

En l'actualitat, està plenament acceptat que el procés d'envelliment cognitiu és marcadament individual. Així, per Fernández-Ballesteros (1996), encara que el primer responsable d'aquest declivi cognitiu són els processos biològics involutius, la privació sensorial i social i els problemes de salut condicionen de forma determinant aquesta individualitat.

A més, la idea que el declivi no compromet totes les funcions intel·lectuals està plenament acceptada pels investigadors. En aquest sentit, la teoria de la intel·ligència de dos factors de Cattell (1963) citat a Fernández-Ballesteros et al., (1992) postula que la intel·ligència cristallitzada, que fa referència als coneixements acumulats, no es perd i en un entorn adequat fins i tot pot augmentar. En canvi, la intel·ligència fluïda, referida a la capacitat instantània de raonament deslligada dels processos culturals i socials, és la que va declinant de forma progressiva a mida que la persona es fa gran.

Tot i això, en l'estudi de disseny seqüencial, longitudinal i transversal a la vegada, de Schaie (1979) s'arriba a la conclusió que un descens en totes les habilitats cognitives o per a tots els subjectes no s'observa fins a finals de la dècada dels 80.

Per tant, en base a les aportacions que hem comentat fins ara, podem dir que la idea tradicional de pèrdua cognitiva global en totes les persones en procés d'envelliment està majoritàriament refusada i és producte, bàsicament, de problemes metodològics en les investigacions.

Actualment hi ha consens general en el fet que el procés de declivi cognitiu és individual, donada la influència de les variables bio-psico-socials, i no afecta per igual a totes les àrees cognitives, algunes de les quals, poden mantenir-se estables.

La majoria dels estudis sobre el funcionament cognitiu en l'envelliment s'han dedicat a investigar fonamentalment la diferenciació del procés d'envelliment sa i el patològic, producte d'una demència. Les dues àrees que més s'han estudiat com a discriminadores són la capacitat memorística i el llenguatge.

Gran part d'aquesta investigació s'ha fet des del paradigma psicològic cognitivista i en concret, els models de processament de la informació possiblement siguin els que més s'han emprat entre les diferents perspectives teòriques de la psicologia cognitiva. S'han pogut constatar uns trets clars.

La memòria a curt termini, conceptualitzada com un magatzem transitori de capacitat limitada en què la informació queda retinguda i és centre de l'atenció conscient, està relativament lliure de la influència del pas dels anys. Només es troben diferències atribuïbles a l'edat en estudis que impliquen rapidesa en tasques de record (Fernández-Ballesteros et al., 1992).

La major part de les diferències degudes a l'edat en la investigació sobre la memòria s'han atribuït a la memòria a llarg termini (Poon, 1985). Aquesta és considerada com un magatzem de capacitat il·limitada i permanent, que intervé activament en tot el procés de record. Les dissemblances entre les persones joves i grans són significatives en les tasques de record lliure, recuperació de la informació i en la no utilització de forma espontània de procediments de codificació adequats per a l'organització del material i la formació de mediadors verbals o visuals. Les persones grans tendeixen a utilitzar tècniques de memorització menys eficients que les persones joves. Per tant, la dificultat està més aviat en l'ús d'estratègies de memòria que permetin reorganitzar la informació i posar en relació els diversos elements, així com crear estratègies memorístiques que permetin recuperar la informació (Triadó, 1993).

A més a més, els diferents autors recorden que el grau de pèrdua de memòria a llarg termini està en relació amb una sèrie de variables de la situació de prova, com ara el tipus de material a recordar, la diferència en la capacitat

d'emmagatzament de la memòria secundària respecte a etapes anteriors i l'organització del material (Albert, 1992; Belsky, 1996).

Hi ha autors que donen a aquest declivi de la memòria a llarg termini, una entitat pròpia. Així, Coria (1994) descriu aquest declivi de la memòria de l'ancià com la Síndrome Amnèsica de l'Ancià (SAA), un trastorn cognitiu adquirit, d'origen incert, caràcter crònic i evolució lentament progressiva i/o fluctuant que es manifesta per oblitats freqüents i trastorns objectius de la memòria i que en cap cas arriben a la intensitat necessària per poder-los considerar com un estat de demència.

Pel que fa al llenguatge, en l'envelliment hi hauria certs aspectes que millorarien amb l'edat: el vocabulari, l'expressió verbal i la complexitat sintàctica. En canvi d'altres com el nivell de denominació i la fluïdesa verbal quedarien afectats (Jódar, 1994). En l'actualitat, no es parla tant d'un deteriorament del llenguatge com de dèficits en altres àrees (memòria, atenció i velocitat) que provoquen un cert declivi en alguns aspectes del llenguatge (Abengózar i Serra, 1997).

En resum, aquestes cinc àrees de funcionament que proposa Montorio (1994), Social, de la Salut, Afectiva, de la Vida Quotidiana i Cognitiva, possibiliten l'avaluació del procés d'envelliment psicològic que ens interessa en l'estudi. En la mesura que prenem com a marc conceptual el paradigma contextual de l'envelliment en la població general i concretament es d'aquest plantejament multidimensional de l'avaluació de l'envelliment psicològic, en el següent apartat analitzarem com podrien aplicar-se a la persona amb discapacitat psíquica.

1.3. El concepte d'envelliment en la persona amb discapacitat psíquica

El fet, com hem vist, que l'esperança de vida de les persones amb discapacitat psíquica s'hagi allargat fins als 55-60 anys planteja la necessitat d'estudiar el seu procés d'envelliment. Una primera pregunta que cal contestar és la següent: Es pot adaptar la definició operativa de l'envelliment en la població general a la població amb discapacitat psíquica?

Recordem com la població general defineix operativament l'envelliment ubicant l'inici de l'etapa en una edat "n" (65 anys) abans de l'edat esperada de mort. Una primera dificultat d'aquesta possible adaptació, com més endavant es descriurà, es troba en l'aplicació d'una definició operacional a partir d'un paràmetre cronològic donada l'heterogeneïtat de resultats entre els diferents treballs sobre l'esperança de vida en les persones amb discapacitat. Aquest criteri cronològic no s'aplica fàcilment a la discapacitat psíquica ja que hi ha una manca de dades fiables sobre l'expectativa de vida (Verdugo, 1990).

Per consegüent, pensem que la definició de l'inici d'aquest procés d'envelliment ha de fer-se, a l'igual que en la població general, no tant des d'un criteri cronològic sinó des de la descripció funcional de l'envelliment en la seva vessant biològica, social i psicològica, descrivint l'envelliment des d'una dimensió global de la persona amb discapacitat psíquica.

El primer pas serà revisar els treballs que s'han fet fins ara en aquest sentit. Hem de tenir en compte que l'estudi del procés d'envelliment en la població amb discapacitat psíquica està encara en els seus inicis, per tant, no es disposa encara d'un marc teòric consolidat. L'aproximació que s'ha fet principalment en els darrers anys presenta, però, una perspectiva comprensiva i multidimensional talment com en la població general.

La majoria dels estudis han centrat l'atenció en la descripció de les variables que intervenen en un procés d'envelliment patològic com a conseqüència d'una demència. Existeix, però, un buit respecte a com es produeix aquest envelliment des d'una perspectiva no patològica.

Partim de la idea que el procés d'envelliment en les persones amb discapacitat psíquica no és unitari, sinó heterogeni en funció de les característiques personals i de la interacció amb els factors ambientals. No obstant això, aquestes característiques personals i ambientals seran diferents de les de la població general com a conseqüència de la discapacitat psíquica.

Un aspecte diferenciat envers a la població general és l'augment de factors personals els quals intervenen a conseqüència de la pròpia discapacitat psíquica. Vega (1995) assenyala com aspectes diferenciats, per exemple, la seva història d'entrenament i rehabilitació i la seva visió de l'autonomia i de la vida independent. González (1991) resumeix els factors personals diferenciats en tres: l'etiologia, el nivell de retard mental i els problemes de salut associats.

L'etiologia de retard mental que ha estat més analitzada com a factor personal que influeix en el procés d'envelliment és la síndrome de Down. El fet de presentar aquesta síndrome comporta un percentatge més alt d'una sèrie de malalties respecte a la població general i la població amb discapacitat psíquica.

Kapell et al., (en premsa) realitzen un estudi de les malalties cròniques en adults amb discapacitat psíquica en comparació amb la població general, controlant la variable etiologia en dos grups: les persones que tenen la síndrome de Down i les que presenten retard mental no degut a la síndrome de Down. Els resultats són comparables amb la població general en freqüència de malalties com ara la diabetis o els accidents cerebrovasculars. Hi ha, però, una freqüència més alta de problemes de tiroides, cardiopaties i dèficits sensorials en la discapacitat psíquica degut al grup síndrome de Down. D'entre els dèficits sensorials destaca el dèficit visual.

A tall d'exemple, Chicoine et al. (1994) troben que el problema de salut més freqüent en una mostra de 115 persones adultes amb la síndrome de Down és el visual (59.2%) seguit de l'obesitat (56.5%).

L'obesitat s'ha estudiat en relació al tipus d'habitatge amb diferents resultats. Fujiura et al., (en premsa) plantegen un component social de l'obesitat.

Consideren com a predictors de l'excés de pes tant el nivell d'exercici, tipus d'alimentació, com la possibilitat de tenir una vida social equilibrada. En una mostra de 49 persones amb la síndrome de Down les quals vivien a la comunitat, s'avalua l'estil de vida a partir d'una enquesta. La informació s'agrupa en tres apartats: amistats i activitat social, oportunitats d'accés a les activitats de lleure i estat físic i salut. Els resultats mostren la relació positiva entre la variable excés de pes i els apartats anteriors. Es remarca la importància de la ubicació de les persones amb discapacitat psíquica en la comunitat per la promoció de la salut en general.

Tanmateix, Rubin (1998) descriu major percentatge d'obesitat en les persones que viuen en la comunitat que no pas les que viuen en una institució. S'explica per un factor de major independència.

Quant a la relació entre envelliment i nivell de deficiència, els estudis mostren dades en ambdós sentits. D'una banda, Janicki (1988) afirma que el deteriorament amb el pas del temps de les persones amb retard mental de grau lleuger és més marcat que el de les persones amb retard mental de grau sever o profund. El deteriorament manifestat en els canvis cognitius, físics i de comportament amb l'edat, sembla que afecta més als que més capacitat tenen.

D'altra banda, González (1991) descriu que a més nivell de deficiència es troba major nivell de declivi cognitiu, de problemes en l'aparell locomotor, visió, audició, varius, colesterol i motricitat fina, en un estudi fet sobre 323 persones amb discapacitat psíquica.

Pel que fa als problemes de salut associats, González (1991) apunta un major nombre i heterogeneïtat de processos de malaltia de la persona amb discapacitat psíquica a mesura que es fa gran, respecte a la població general, com a resultat de l'ampliació dels factors derivats de la causa del retard mental, per exemple, conseqüències de les paràlisis o bé convulsions.

En aquest sentit, Flórez (1993) afirma que es dona una patologia mèdica específica en la persona amb discapacitat psíquica que s'agreuja amb el pas del temps. Aquesta patologia la divideix en dos components de causa directa i

indirecta. En la indirecta estarien els problemes derivats de la limitació de la discapacitat, per exemple, els factors nutricionals per un pobre control dels hàbits d'alimentació i l'osteoporosi degut als hàbits de sedentarisme, entre altres. En la causa directa parla de la freqüència major de trastorns mentals en la persona amb discapacitat psíquica respecte a la resta de la població.

Si ens atenim a la major freqüència de trastorns mentals, Sison i Cotten (1989) aporten dades en dues direccions: d'una banda, investigacions que proposen un menor índex de trastorns mentals en població gran amb discapacitat psíquica degut a una menor exposició a factors estressants i la seva experiència per adaptar-se a ambients institucionals. D'altra banda, anàlisis que mostren un major predomini de trastorns mentals degut tot just a la llarga estada en ambients institucionals.

Quant a la incidència de patologia mèdica no relacionada amb la pròpia deficiència s'han realitzat estudis comparant la població discapacitada psíquica amb la resta de la població. Els resultats mostren que afectaria d'igual manera.

En aquest sentit, Moss (1991) estudia la relació entre les habilitats funcionals i l'edat en 2.239 persones amb discapacitat psíquica. Hi ha una notable millora de l'autonomia personal des del principi de l'edat adulta fins els 70 anys, reducció dels problemes de conducta, epilèpsia i delinqüència en incrementar l'edat i augment dels problemes d'incontinència, malalties cròniques, mobilitat, visió i oïda a partir d'edats avançades (70-80 anys).

L'única diferència trobada són les fractures òssies que tindrien un risc més elevat en la persona amb discapacitat psíquica. Moss explica que podria ésser degut a la major administració de medicació psicofarmacològica que en els seus efectes secundaris causa l'alteració de l'estabilitat motriu.

Si comparem els problemes mèdics no associats amb la deficiència entre població gran i jove amb discapacitat psíquica, els autors Sison i Cotten (1989) en fan una revisió bibliogràfica. Els esmentats autors no troben acord respecte a la remarcable preponderància de malalties en el grup de persones grans respecte del grup jove.

Els estudis que sí troben un més elevat percentatge de malalties destaquen com a condicionants físics en les persones amb discapacitat psíquica a mida que es van fent grans: patologia cardiovascular, digestiva, músculo esquelètica, respiratòria i neoplàsica.

El nivell de retard mental també apareix com una variable significativa. Les persones amb un nivell de retard sever evidencien un destacat nombre de malalties.

Pel que fa als factors ambientals que formen part en el procés d'envelliment de la persona amb discapacitat psíquica, diferents en relació a la població general, els resumiríem en tres aspectes: tipus d'habitatge, estil de vida i canvis de rol en l'entorn immediat.

Mentre la persona adulta de la població general viu a casa seva, la persona adulta amb discapacitat psíquica, generalment viu en una institució. Vega (1995) afegeix que aquesta, en molts casos, després d'haver passat per una desinstitucionalització que ha comportat una integració social, educativa i laboral, al desaparèixer el suport familiar en el que descansava la seva anterior integració pot enfrontar-se de nou a una institucionalització. Aquesta dissimilitud comportarà ambients i estils de vida substancialment diferents.

Tradicionalment el servei d'atenció residencial per les persones amb discapacitat psíquica, se l'ha anomenat *institució*. Avui dia, en el nostre país, la persona gran amb discapacitat psíquica està majoritàriament, institucionalitzada. Aquesta paraula ha tingut unes connotacions negatives com a terme que designa el contrari a comunitat. *Institució* ha estat moltes vegades sinònim de segregació, privació de les llibertats de la persona i massificador.

Els efectes negatius de la institucionalització en l'esperança de vida de la població amb discapacitat psíquica han estat documentats (Baird i Sadovnick, 1988). En els darrers anys, les investigacions sobre la influència de l'ambient institucional en l'envelliment de la població general han començat a dimensionalitzar la variable i a tenir en compte també variables personals (Fernández-Ballesteros et al., 1992). L'avaluació del servei residencial haurà de

fer-se en relació a com les característiques ambientals del servei s'avinguin a les necessitats individuals de la persona gran.

En funció dels estudis existents sobre la influència de l'estil de vida en el procés d'envelliment en les persones amb discapacitat psíquica destaquem els treballs de Chicoine, Mcguire i Rubin (em premsa) a partir de la seva experiència en el seguiment de més de 500 persones adultes amb la síndrome de Down. Es descriuen com a característiques generals, estils de vida molt sedentaris amb baix nivell d'oportunitats socials. L'objectiu que pretenen és promoure un estil de vida sa (*a healthy lifestyle*) amb relació als hàbits alimentaris, el son i l'exercici, fonamentalment. Especifiquen com les oportunitats socials que englobarien aspectes com el fet de decidir el que vull fer, quins són els meus amics, el meu treball o com passo el meu temps d'esbarjo tenen una correlació important amb una bona salut física i psíquica. Per tant, s'han de potenciar en l'entorn de les persones amb discapacitat psíquica en general.

Dins d'aquestes diferències ambientals respecte a la població general hem inclòs també els canvis de rol social deguts al procés d'envelliment. El fenomen de la jubilació en la població general pot comportar un sentiment de pèrdua remarcable de rol social. La persona amb discapacitat psíquica a mesura que presenta noves necessitats va adaptant-se el seu lloc de treball. Per consegüent, els canvis de rol es donen de forma molt gradual de manera que no acostumen a ser percebuts tan negativament pel subjecte. La seva repercussió serà per tant diferent.

Una de les conseqüències d'aquest augment de variables personals i ambientals moduladores del procés d'envelliment en la persona amb discapacitat psíquica pot ser la precocitat en l'inici d'aquest procés d'envelliment. Aquesta prematuritat sempre és en referència al límit cronològic de 65 anys que es marca en la població general com a inici de l'envelliment.

Encara que no hi ha de moment acord en el moment de fixar el límit d'edat que marcaria aquesta nova etapa, una gran part dels estudis marquen els 45 anys com l'inici del declivi en la persona amb discapacitat psíquica (Evenhuis, 1990; Prasher i Krishnan, 1993; Sigal i Levine, 1993; Collacott, 1993).

Quan la mostra estudiada està formada per persones amb la síndrome de Down, l'inici de l'envelliment prematur és més precoç. Autors com Devenny et al., (1992) per exemple, fixen el límit d'edat a partir dels 35-40 anys.

Com a resum ens interessa assenyalar que aquest acreixement de variables personals i ambientals en el procés d'envelliment en la persona amb discapacitat psíquica repercutirà en un procés d'envelliment psicològic diferent. Sabem que l'inici és més precoç, però... com és i com s'avalua aquest procés?.

1.3.1. Envelliment psicològic

En la bibliografia sobre la discapacitat psíquica existeix un gran buit respecte al coneixement del procés d'envelliment psicològic, això és seguint a Montorio (1994), el funcionament en l'àrea Social, en la Salut, l'Àffectiva, la Cognitiva i en la Vida Quotidiana.

Pensem que no hi ha a grans trets dificultats per utilitzar aquestes àrees de funcionament en la població amb discapacitat psíquica si tenim en compte les adaptacions que caldria fer en els aspectes i instruments per la seva avaluació, degudes fonamentalment a l'augment de les variables personals i ambientals que influeixen en el procés d'envelliment d'aquesta població. Seguidament es fa un primer apunt de les adaptacions que haurien d'introduir-se en cadascuna de les àrees.

En l'àrea del funcionament Social pensem que els canvis a nivell de suport social econòmic o de rol social que pugui experimentar la persona amb discapacitat psíquica a mida que es fa gran queden, la majoria de les vegades, molt desdibuixats en el context institucional on acostuma a viure. En una institució no s'acostuma a "jubilar" la persona discapacitada, sinó que s'intenta fer una readaptació del lloc de treball perquè s'ajusti a les seves possibilitats. Les persones disminuïdes es fan grans dins la mateixa institució. No es deriva a altres

centres pel fet de fer anys. Només si hi ha un problema de salut associat greu, s'intenta traslladar a un servei sanitari. Així doncs, els canvis socials en la vida institucional de la persona amb discapacitat psíquica pel fet de fer anys, no serien tan substancials com en la població general.

A més, si la persona adulta amb discapacitat psíquica viu o té contacte periòdic amb la seva família, ha de tenir-se en compte que la composició d'aquesta és substancialment diferent a la de la persona gran de la població general. El procés d'envelliment de la persona amb discapacitat psíquica coincideix amb el procés d'envelliment dels seus pares o germans més grans i en molts casos la persona amb discapacitat sobreviu als seus cuidadors familiars. Per tant, sol coincidir amb la disminució dels recursos humans i materials que la família acostumava a utilitzar per fer front a la cura del fill amb discapacitat. La mort d'un membre de la parella i la dependència econòmica de pensions de jubilació són algunes de les característiques que poden descriure aquesta etapa familiar (Verdugo i Gutierrez, 1995).

La conseqüència d'aquest procés paral·lel d'envelliment familiar pot ser molt divers: des de la demanda de servei d'habitatge per la impossibilitat de continuar atenent el fill a la llar familiar, l'espaiament de les visites familiars al centre i / o de la persona amb discapacitat psíquica a la seva família o bé, la baixa de la persona amb discapacitat psíquica del centre per fer companyia i ajudar els pares que es van fent grans.

Pel que fa al *funcionament Afectiu*, talment com en la població general, l'avaluació hauria de fer especial atenció a la possibilitat del desenvolupament de manifestacions depressives. De cara a la prevenció, si ja hem vist que és important ajudar a *la subjectivació i la vinculació* per possibilitar un envelliment sa en la població general (Conde 1997), considerem que en la població amb discapacitat psíquica l'ajut es fa encara més necessari perquè existeix una manca de recursos personals per afrontar-ho de forma individual.

En *l'àrea de la Salut*, un primer pas serà descriure el tipus de malalties i la seva possible relació amb les variables personals moduladores que es vol controlar, l'etiologia del retard, l'edat cronològica i l'edat mental.

En el funcionament en la *Vida Quotidiana i el funcionament Cognitiu*, l'avaluació haurà de fer-se a partir de la línia-base de funcionament independent de cada persona, fruit de la seva història personal.

Les àrees a avaluar, indicadores de declivi, poden seleccionar-se a partir dels paràmetres que s'utilitzen en la població general: d'una banda, llenguatge i memòria bàsicament, i de l'altra, nivell d'independència en la higiene, alimentació, vestit i deambulació. Els instruments, però, caldrà que siguin específicament pensats per població amb discapacitat psíquica.

Una vegada hem vist molt resumidament com es podria ajustar l'avaluació de l'envelliment psicològic en les persones amb discapacitat psíquica a partir dels paràmetres de la població general, en el marc d'aquest treball es pretén descriure els indicadors de deteriorament cognitiu i funcional en les persones adultes amb la síndrome de Down per diferenciar el declivi de l'envelliment sa del deteriorament de l'envelliment patològic. Ens centrarem bàsicament, en el funcionament Cognitiu i en la vida Quotidiana tenint en compte l'àrea de la Salut, Afectiva i Social com a variables a controlar en la investigació pràctica.

De fet, la major part dels estudis sobre l'envelliment en la població amb discapacitat psíquica s'han situat en l'estudi de l'envelliment patològic, producte d'un quadre de demència tipus Alzheimer. Però, mentre el percentatge d'aquesta malaltia en la població amb discapacitat psíquica de nivell mig i sever, de més de 65 anys acollida en institucions, és similar a la de la població general (entre el 2 i el 10%) (Lund, 1988; Maaskant i Haveman, 1990; Janicki i Dalton, 1993; Samson et al., 1994 i Evenhuis, 1997), la revisió bibliogràfica mostra una presència més elevada de la demència Alzheimer en el grup de persones amb la síndrome de Down en referència a la població general.

Per entendre el perquè d'aquesta major prevalença del quadre, seguidament es revisa el concepte de demència i demència tipus Alzheimer en la població general per conèixer les seves característiques i veure si es pot establir o no, una comparació amb les que manifesten les persones que tenen la síndrome de Down.

1.4. L'envelliment patològic: demència

Al llarg de la història la consideració de ser vell ha anat canviant. De bell antuvi vellesa s'equiparava a malaltia i deteriorament. Recentment, però, s'ha començat a distingir la concepció de l'envelliment sa enfront de l'envelliment patològic. Aquest fet és conseqüència de l'augment del percentatge de demència, principal causa de l'envelliment patològic, com a conseqüència de l'augment de l'esperança de vida de la població.

Abans de passar a descriure els treballs sobre l'epidemiologia i definició de la demència, anem a repassar les línies d'investigació respecte a la relació entre envelliment i demència. La revisió bibliogràfica assenyala, bàsicament, dues postures referents a la connexió entre envelliment i demència.

D'una banda, hi ha autors que opinen que el fet de fer-se gran i patir una demència seria un continu, de manera que si tots visquéssim prou anys acabariem desenvolupant una demència.

Tot i que aquesta idea extrema no és verificable, hi ha algunes línies d'investigació que suggereixen que l'envelliment i la demència poden tenir una relació causal. Disterhoft, Moyer i Thompson (1994) les resumeixen en tres: (a) el percentatge de demència augmenta exponencialment a partir dels 65 anys, (b) les modificacions relacionades amb l'edat en l'entrada de calci en les neurones poden constituir un factor de risc important per la demència i (c) les característiques anatomopatològiques i funcionals de la demència s'han observat en el cervell normal amb l'envelliment.

D'altra banda, els estudis longitudinals i els realitzats amb les tècniques de neuroimatge com ara l'scanner, la ressonància magnètica, nuclear i els electroencefalogrames no confirmen la idea de continu entre vellesa i demència (Boada, 1994). En el moment de comparar l'activitat cerebral, per exemple, en les persones que pateixen una demència s'observa una reducció del ritme de les ones Alfa molt més accentuada de la que s'acostuma a donar en la vellesa sana, producte del procés involutiu somàtic. Per tant, per Boada, encara que la

demència té relació amb l'edat, no podem pressuposar que hi hagi un continu evolutiu entre els dos fets.

Pel que fa a dades epidemiològiques, els autors estan d'acord en descriure que la demència en la població general es multiplica aproximadament per dos cada cinc anys a partir dels 65 anys (Bermejo, 1993). Així, d'un 5% als 65 anys, es passaria a un 20% de persones afectades a partir dels 80 anys.

A Espanya en el conjunt de les persones majors de 65 anys els estudis epidemiològics parlen d'un percentatge del 14%, o sia, un grup de més de 400.000 casos. Una investigació de López-Pousa, Vilalta i Llinás (1995) per exemple, en una mostra de 2.764 persones de sis províncies espanyoles, amb edats superiors als 64 anys mostra un percentatge des del 5.2% fins al 14.5%.

Pel que fa a Catalunya, el 14% de les persones majors de 65 anys pateixen un quadre de demència, això és, unes 90.000 persones (Boada, 1998).

Per la seva part, Jorm (1994) assenyala a partir de l'augment previst sobre la població de la ONU, la previsió de l'increment del percentatge de casos de demència en la població més gran de 60 anys, en 29 països desenvolupats a partir de les dades de 1980. Proposa un model estadístic per conèixer l'increment relatiu al percentatge en lloc del nombre absolut de casos per evitar la heterogeneïtat dels resultats entre els diferents estudis. La previsió a Espanya de l'augment de la població, de les persones més grans de 60 anys i del percentatge de demència en aquest grup s'indica a la taula núm. 1.1. Adonem-nos com la previsió de l'increment del percentatge de casos de demència en les persones de més de 60 anys es duplica entre 1990 i l'any 2000 i torna a fer-ho al cap de 25 anys.

Val a dir que des de la dècada dels 80 es va inclouent en els estudis epidemiològics de demència, casos diagnosticats cada cop més aviat i a la vegada la supervivència del col·lectiu augmenta. Això farà que es continuï produint un increment en el percentatge encara més gran de l'esperat (Bermejo et al., 1998).

Taula núm.1.1. Estimació a Espanya de l'increment del percentatge de casos de Demència sobre el valor de 1980. (Adaptació de Jorm, 1994).

ESPANYA	1980	1990	2000	2025
Població (en mils)	37.430.	6.19%	12.84%	22.85%
p.>60a.	5.565.	20.20%	40.40%	80.97%
demència	-	23.86%	49.14%	100.00%

Reflectides, doncs, les dades de l'impacte sociosanitari i econòmic que implicarà el problema de l'envelliment patològic en els pròxims anys, es descriu el marc conceptual de la demència amb la seva definició, característiques i evolució en la població general i en la població amb la síndrome de Down, com a marc integrador des del qual concretarem més tard la demència tipus Alzheimer, punt central del nostre interès investigador.

La primera qüestió que hem d'encetar és: En què consisteix realment la demència?. La bibliografia presenta dificultats per definir de forma homogènia el quadre de demència. En termes col·loquials i jurídics la paraula *demència* s'ha utilitzat amb el significat de manca de judici. En l'àmbit mèdic, s'empra per designar una síndrome clínica produïda per lesions cerebrals de múltiple etiologia (Bermejo et al., 1998).

Una definició molt citada en la bibliografia és la de Marsden (1978) que descriu la demència com una síndrome orgànica adquirida sense alteracions a nivell de consciència, que ocasiona un deteriorament global persistent i que interfereix en la vida social i laboral.

En el nostre país, Félix Bermejo (1993) conceptualitza la demència com una síndrome de caràcter orgànic, per lesió cerebral i de múltiple etiologia, que es

caracteritza per una pèrdua de les facultats intel·lectuals de la suficient intensitat com per determinar una desadaptació social.

Actualment les definicions operatives més acceptades són les aportades pels codis de diagnòstic mèdic: l'Associació de Psiquiatres Americans (APA)(1995) i l'Organització Mundial de la Salut (ONU) (1988).

L'APA en el *Manual Diagnòstic i Estadístic dels Trastorns Mentals*, quarta edició (DSM-IV, 1995) i dins de l'apartat de deteriorament de les facultats intel·lectuals defineix la demència com:

el conjunt de trastorns que es caracteritzen pel desenvolupament de múltiples dèficits cognitius deguts als efectes fisiològics directes d'una malaltia mèdica, als efectes persistents d'una substància o a múltiples etiologies.

Com a característiques diagnòstiques estableix

el desenvolupament de múltiples alteracions cognitives com és el deteriorament de la memòria i com a mínim una de les alteracions següents: afàsia, apràxia i agnòsia o una alteració en la capacitat d'execució. L'alteració és de la suficient gravetat com per interferir significativament en les activitats socials i laborals. Per establir el diagnòstic de demència es requereix que el deteriorament de la memòria sigui el símptoma més precoç i rellevant.

En aquesta quarta edició, a diferència de l'anterior, es deixa d'incloure en la definició de demència connotacions al voltant del seu pronòstic com ara curs progressiu o irreversible. El curs de la demència pot ser progressiu, estàtic o en remissió en funció de la patologia subjacent i de la rapidesa i disponibilitat d'aplicació del tractament eficaç (Associació de Psiquiatres Americans, 1995).

Per un altre costat l'Organització Mundial de la Salut (OMS) en el *International Classification Disability*, desena revisió (ICD-10) (1988), estableix una definició operativa de demència que contempla com a característiques diagnòstiques:

el deteriorament de la memòria, de les habilitats cognitives, consciència obnubilada i deteriorament en el control emocional o canvis en la conducta social. Estableix una duració pel cap baix de 6 mesos i una progressió en els símptomes.

Per consegüent, els criteris diagnòstics de la ICD-10 són més estrictes en diversos aspectes: la duració mínima de 6 mesos, el curs progressiu de símptomes i els dèficits addicionals estan limitats a la capacitat de judici, pensament i al processament general de la informació. Tot això ha d'acompanyar-se, a la vegada, d'una reducció del control emocional, de la motivació, o bé, d'un canvi en el comportament social (APA,1995).

En síntesi podríem dir que les dues propostes de definició de demència la conceptualitzen com una síndrome que comporta un desenvolupament de dèficits cognitius que interfereixen en les activitats socials. Les diferències es troben en el pes que donen a l'àrea emocional, el curs i la durada dels símptomes.

1.4.1. Definició de demència en la població amb discapacitat psíquica

La definició operativa de demència en les persones amb discapacitat psíquica està encara en fase d'estudi. Podem esmentar dues línies de treball amb propostes diferents: (a) l'adaptació dels criteris de la definició de L'Associació de Psiquiatres Americans (APA) en la seva tercera edició (DSM III) i (b) el treball comparatiu entre les dues definicions més amunt mencionades, com les més acceptades actualment en la població general, per analitzar quina pot adir-se millor a les característiques de les persones amb discapacitat psíquica.

En la primera línia de treball, hem recollit dues propostes d'adaptació dels criteris del DSM-III. Una proposta de diagnòstic de demència és la de Schapiro et al.(1987). En aquesta marquen els següents paràmetres: (a) pèrdua adquirida i

progressiva de les funcions intel·lectuals manifestades en les habilitats de la vida diària i laboral; (b) alteracions de la memòria; (c) disminució de la capacitat lingüística i de la comprensió i (d) alteracions de la personalitat.

L'altra proposta és d'Evenhuis (1992) i presenta la següent adaptació a partir de la revisió del DSM-III: (a) declivi del nivell original de memòria a curt i llarg termini; (b) una característica, com a mínim, de les següents: deteriorament del nivell original d'orientació témporoespacial, afàsia, apràxia i /o canvis en la personalitat i (c) els canvis anteriors han de provocar interferències en el treball o en les activitats socials i s'ha de diferenciar d'un procés de deliri.

A diferència del diagnòstic del DSM III-R en la població general, Evenhuis suprimeix com a símptoma el deteriorament del pensament abstracte i de la capacitat de judici per la seva dificultat d'avaluació en persones amb un retard previ en aquestes àrees. Afegeix un apartat molt més funcional en la persona amb discapacitat psíquica, el deteriorament de l'orientació témporoespacial.

Notem com les dues propostes d'adaptació del DSM-III coincideixen a utilitzar com a paràmetres, l'alteració de la memòria, el llenguatge, les interferències del deteriorament intel·lectual en les activitats de la vida diària i laboral i els canvis de personalitat.

La segona línia d'estudi és la de Aylward et al., (1997). Els autors recullen el resum de les conclusions del grup de treball de *l'American Association on Mental Retardation* (AAMR) i *la International Association for the Scientific Study of Intellectual Disability* (IASSID) sobre l'establiment dels criteris per a la descripció funcional que permeti el diagnòstic de demència en les persones amb discapacitat psíquica de nivell de retard mental mig.

Després de fer un estudi comparatiu dels dos instruments diagnòstics més utilitzats en la població general, el *International Classification of Disability*, desena revisió (ICD-10) i el *Manual Diagnòstic i Estadístic dels Trastorns Mentals*, quarta revisió (DSM-IV) es decanten pel primer instrument.

Els criteris que es fan servir en la selecció són fonamentalment dos: (a) l'èmfasi de l'ICD-10 en els aspectes emocionals donat que són sovint els primers signes

que s'observen en les persones amb discapacitat psíquica i serveixen per fer un diagnòstic diferencial d'alguns tipus de demència i (b) l'ús de l'ICD-10 facilita la comunicació internacional entre investigadors i professionals de la medicina.

En graus lleugers de discapacitat psíquica, Aylward et al., (1997) recomanen d'utilitzar els mateixos criteris que en la població general, però si el grau és sever el deteriorament es manifestarà sobretot en l'alentiment de totes les activitats, dificultats en atenció i augment de la desorientació espacial i temporal.

En aquest sentit, Sigal i Levine (1993) i Lai i Williams (1989) han estudiat els paràmetres d'avaluació de la demència per persones amb la síndrome de Down, amb una discapacitat psíquica de nivell profund. Consideren que l'apatia i manca d'atenció, el descens de la interacció i adaptació social i els canvis emocionals en l'estat d'ànim són les àrees funcionals que marquen l'inici del procés.

També s'ha estudiat la detecció de la demència Alzheimer en la síndrome de Down a partir de factors emocionals o de personalitat. Nelson et al., (1995) comparen cinc factors emocionals en tres grups (síndrome de Down, persones amb demència Alzheimer i persones grans) per veure si es troba relació, a partir de l'avaluació dels cinc factors *del Neuropsychology Behavior and Affect Profile*: indiferència, conducta inapropiada al context, escala de depressió, mania i alteracions en la pragmàtica del llenguatge. Els factors d'indiferència, alteracions en el llenguatge i conducta inapropiada es manifesten molt més en el grup síndrome de Down -a partir de la 2a meitat de la vida- i el grup demència Alzheimer que no pas en el grup de persones grans. Aquests trets emocionals podrien ser indicatius d'inici de demència Alzheimer.

A tall de conclusió, Aylward et al., (1997) proposen que els criteris de definició operacional han de prendre's de forma provisional fins que les anàlisis suficientment longitudinals que ho apliquin, puguin presentar resultats. Només si emprem criteris homogenis podrem fer comparacions entre els resultats dels diferents estudis sobre el tema.

En el nostre treball utilitzarem la proposta d'adaptació del DSM-III-R pel diagnòstic de demència tipus Alzheimer d' Evenhuis (1992) en les persones amb retard mental de grau mig donat que el grau de retard en la mostra és majoritàriament aquest. Així mateix, convençuts des de l'experiència en el terreny pràctic de la importància de l'avaluació dels aspectes emocionals en les persones amb la síndrome de Down de grau sever o profund utilitzarem en aquest subgrup la proposta de Lai i Williams (1989).

A continuació, es descriu la simptomatologia clínica així com el diagnòstic diferencial que cal fer abans de diagnosticar la demència. En aquest apartat ens referirem bàsicament a la població general ja que l'estudi de la simptomatologia clínica de la demència en les persones amb discapacitat psíquica s'ha concretat, majoritàriament, en l'estudi de la demència Alzheimer en les persones amb la síndrome de Down. Per tant, aquest tema es desenvolupa específicament en el capítol següent.

1.4.2. Simptomatologia clínica i diagnòstic diferencial

D'una manera global i d'acord amb Durante i Altimir (1998), es poden establir com a característiques clíniques de la demència aquelles que afecten tant l'àrea psicològica com la funció física, suposen una pèrdua global d'autonomia i generen una gran dependència durant un període llarg de temps.

La seva evolució pot ser progressiva i els símptomes varien durant les diferents fases, la qual cosa condicionarà les atencions i els recursos necessaris. No hi ha un tractament curatiu específic. En la taula núm.1.2. es presenten els símptomes més característics.

Taula núm.1. 2 .Simptomatologia clínica de la demència
(adaptat de Durante i Altimir, 1998)

SÍMPTOMES MÉS COMUNS	Dificultats que comporten
-Deteriorament de la memòria	recordar fets recents
-Deteriorament del pensament abstracte	enfrontar-se a tasques noves
-Deteriorament de la capacitat de judici i el control dels impulsos	llenguatge groller, poca cura en l'aspecte personal, bromes inapropiades, conducta asocial.
-Deteriorament del llenguatge, afàsia i agnòsia (probl. identificació objectes)	problemes d'expressió i comprensió
-Apràxia (deteriorament en la capacitat d'execució de l'activitat motor(a))	vestir-se, higiene, alimentació, deambulació
-Canvis de personalitat	apatia, retraïment, irritabilitat, depressió, ansietat...

La majoria dels símptomes fan referència a l'àrea del funcionament cognitiu. Jódar (1992) ha comparat aquesta àrea de funcionament en la població general i en la població amb demència Alzheimer. En la taula núm.1.3. es presenten les diferències bàsiques d'aquesta comparació. Les funcions cognitives que ajuden a diferenciar millor un procés de l'altre són la capacitat d'orientació, el llenguatge, el raonament i les pràxies donat que en l'envelliment normal es mantenen o inclús poden millorar mentre que en l'envelliment patològic es deterioren.

D'entre aquests símptomes, l'àrea del llenguatge és una de les que ha rebut major atenció per part dels estudiosos degut al seu valor de diagnòstic diferencial respecte a l'envelliment normal. Així, Abengózar i Serra (1997) fan un recull de possibles explicacions de la presència d'agnòsia en el llenguatge, és a dir, de dificultats per identificar els objectes. Les causes poden ser varies, des de dificultats perceptives a l'hora d'identificar els estímuls, la ruptura en la xarxa

semàntica fins a problemes en l'accés a la memòria semàntica i / o dificultats d'accés al lèxic.

Taula núm. 1.3. Diferències bàsiques entre el deteriorament cognitiu en la demència Alzheimer i el declivi en l'envelliment normal (traduït de Jódar, 1992)

àrees	DEMENCIA ALZHEIMER	ENVELLIMENT SA
Orientació	progressivament alterada	normal
Memòria	dèficit de la memòria a curt i llarg termini	dèficit capacitat evocació reducció velocitat aprenentatge
Llenguatge	alteració progressiva de l'expressió i comprensió	normal
Raonament	dificultat resolució problemes	resol problemes vida quotidiana
Gnosis	alterat, objectes simples i complexos	dificultats davant situacions perceptives complexes
Pràxies	apràxia, constructiva de vegades	normal

Els autors Ferrey, Le Goues i Bobes (1994) i Robles i Vilariño (1998) descriuen de quina manera l'alteració en el llenguatge afecta fonamentalment els components semàntics en produir-se una disrupció en la via de processament entre allò que es percep per la vista o l'oïda i el seu significat. La causa pot ser doble: d'una banda, la degeneració de les estructures que contenen els coneixements semàntics i d'altra, un problema amnèsic que dificulta l'accés a la informació emmagatzemada en aquelles estructures.

El malalt comença tenint dificultats per trobar alguna paraula en la conversa espontània i en una exploració mostra dificultat per anomenar objectes (agnòsia o anòmia) o accions quan se li demana, així com pobresa en la generació de llistes de paraules categorials. El trastorn de memòria talla la cadena de pensaments iniciada, cosa que explicaria en part la dificultat per perllongar un tema de

conversa i els entrebancs per adequar les respostes a les preguntes de l'altre. El trastorn de la comprensió és, per aquests autors, una constant en els malalts amb demència principalment quan el missatge conté paraules funcionals que expressen una relació visoespacial. S'altera també la comprensió del to emocional de la parla, així com el significat emocional de les expressions facials. En canvi es manté la capacitat de repetir paraules i frases curtes i es conserva la fonologia i la sintaxi. En resum, els autors comenten que els trastorns de llenguatge van progressant des de l'agnòsia fins a l'afàsia i arriben finalment, al mutisme parcial o total.

Per fer el diagnòstic, però, no n'hi ha prou en descriure la simptomatologia clínica. Convé conèixer quines patologies orgàniques, a més a més de la demència, cursen amb deteriorament intel·lectual com a simptomatologia primària, per tal de fer-ne un diagnòstic diferencial. Ens referim a : (a) el declivi propi de l'envelliment; (b) les lesions focals cerebrals; (c) la síndrome confusional com ara un deliri, amb demència reversible i (d) la pseudodemència depressiva.

Cada cop més, es porta a terme el diagnòstic diferencial de la demència pel que fa al declivi propi de l'envelliment. Un exemple diferencial que ja hem comentat és l'alteració de les habilitats lingüístiques. Mentre en l'envelliment sa el llenguatge en certs aspectes millora, en la demència Alzheimer els símptomes afàsics es poden apreciar en els estadis inicials de la malaltia (Jódar, 1994).

També les lesions focals cerebrals que produeixen una síndrome neuropsicològica com ara l'afàsia i l'apràxia, entre altres, poden comportar una alteració cognitiva i conductual severa que simuli una veritable demència. Es diferencia, però, en el fet que es mantenen d'altres funcions i hi ha un grau més alt de funcionament sociolaboral i familiar que no en el cas de la demència (Alom, 1991).

A més, hem de tenir en compte que una síndrome confusional produïda generalment per causes tòxiques, metabòliques o infeccioses es caracteritza per alteracions del nivell de consciència i manca d'atenció. Si la disminució del nivell de consciència és evident, la diferenciació de la demència és immediata.



En relació al diagnòstic diferencial del deliri, Pujol, Menchon i De Azpiazu (1991) argumenten que en el deliri l'inici és agut, les alteracions de la percepció molt freqüents, el nivell de consciència fluctuant, l'adaptació al dèficit pobre i la duració fins a un mes. En el cas de la demència l'inici és lent, amb rares alteracions de la percepció, lent descens del nivell de consciència, adaptació al dèficit relativament bona i durada crònica.

En aquest sentit, Evenhuis (1997) remarca l'alta freqüència de deliris i símptomes depressius que troba en els casos erròniament diagnosticats de demència Alzheimer que necessiten d'un diagnòstic diferencial en la població amb discapacitat psíquica.

Quant a la depressió, pot anar acompanyada de perturbacions en el funcionament cognitiu, les quals emmascaren la depressió en la forma d'una demència. Segons Rodríguez (1998) els trastorns depressius afecten al voltant del 40% de les persones grans que pateixen una malaltia i representen el 50 % de totes les hospitalitzacions en gent gran. S'evidencia com a simptomatologia de depressió en la persona gran a nivell psicològic: la reducció de l'autoestima, el punt de vista negatiu respecte al futur, una gran tristesa i la disminució de les activitats amb els altres. Pel que fa a la simptomatologia a nivell físic són indicadors la disminució de la gana, la pèrdua de pes, el cansament, l'estrenyiment i com a símptomes físics menys regulars, l'agitació, el plor, la gran tensió i l'ansietat.

Si ens fixem concretament en el diagnòstic de depressió, Gallagher i Thompson (1983) han fet una proposta d'adaptació a partir del DSM-III en persones grans de la població general. Es basa en cinc criteris : (a) duració de dues o més setmanes; (b) sentiment predominant de disfòria; (c) la presència continuada de quatre d'aquests símptomes: augment o disminució de la gana, del son, de l'energia, del cansament, pèrdua d'interès per activitats quotidianes, alentiment o agitació psicomotora i queixes o evidència de disminució en la capacitat de concentració, (d) ha d'haver un impacte de tot l'anterior en el funcionament habitual i (e) s'ha de descartar que altres problemes com ara sobremedicació o trastorns neurològics siguin la causa dels símptomes observats.

No obstant això, en el diagnòstic de depressió en la persona gran cal tenir molt present la intervenció d'altres factors com ara els efectes dels fàrmacs o altres malalties que poden augmentar o provocar símptomes similars.

La principal diferència entre els quadres de demència i depressió és la velocitat amb la qual apareix i s'instal·la el quadre i la constància o no en el nivell de rendiment. Mentre la depressió apareix de forma ràpida i el rendiment és més variable, en la demència el quadre apareix lentament i l'execució de les tasques és consistentment baixa. Tampoc no hi ha en la pseudodemència depressiva, trets d'afàsia, apràxia o agnòsia.

En les situacions clíniques on sigui difícil fer la distinció, Alom (1991) aconsella realitzar una prova terapèutico-diagnòstica amb fàrmacs antidepressius. Això no obstant, hi ha autors com Ferrey, Le Goues i Bobes (1994) que alerten sobre el quadre confusional que pot ocasionar la prescripció d'antidepressius en el cas de dèficit cognitiu latent. En la seva opinió, només quan hi ha una síndrome depressiva en l'origen de la sensació de dèficit cognitiu poden ser útils els medicaments antidepressius. No seria gaire idoni, doncs, utilitzar medicació antidepressiva per diferenciar un quadre de l'altre.

Una altra línia d'investigació quant a la relació entre demència i depressió és la possibilitat que la depressió formi part de la simptomatologia inicial de la demència. En aquest sentit, Reding, Haycox i Blass (1985) fan un estudi longitudinal durant 3 anys en persones grans deprimides, però no dements. Troben que la meitat van anar desenvolupant demència.

Així mateix, Teri i Reifler (1987) situen entre l'1 i el 4% les persones més grans de 65 anys que presenten al mateix temps, demència i depressió.

Més recentment, Boada (1994) remarca que la semiologia depressiva acompanya la demència fins a un 30% dels casos.

Micheli i Fernández (1996) assenyalen també fins un 40-50% dels malalts de demència Alzheimer que presenten en l'estadi inicial, un quadre depressiu. La manifestació del quadre es dona en un 25% dels casos com a reaccions depressives, és a dir, com a reacció emocional al progressiu deteriorament

emocional i en l'altre 25% es presenta com a depressió major i es relaciona amb factors biològics.

Per tant, una postura explicativa bastant acceptada de la relació entre demència i depressió és la de coexistència dels dos quadres.

Per concloure aquest apartat de diagnòstic diferencial de la demència, el grup d'estudis de les demències de la Societat Espanyola de Neurologia (GED SEN, 1989) aconsella realitzar una anamnesi, una exploració física, neurològica i cognitiva, i unes proves complementàries bàsiques com ara un hemograma, ionograma, bioquímica de l'orina, vitamina B12, àcid fòlic, T3 i TSH, serologia luteïnica, electrocardiograma (ECG), electroencefalograma (EEG) i Tomografia Axial Computaritzada (TAC), sense contrast.

També com a proves complementàries opcionals és aconsellable portar a terme una radiografia de tòrax, punció lumbar i biòpsia cerebral.

Després de descriure la simptomatologia clínica de la demència i, havent constatat la necessitat de fer el diagnòstic diferencial dels quadres que també ocasionen deteriorament cognitiu, en el següent apartat es fa referència als criteris més generals per la seva avaluació i a les etapes evolutives tant en la població general com en la població amb discapacitat psíquica.

1.4.3. *Avaluació i evolució*

Segons Del Ser i Peña-Casanova (1994) l'avaluació de la demència és un problema clínic difícil ja que (a) és una síndrome que no es diferencia gaire bé d'altres quadres clínics en el seu inici; (b) és una entitat psicorgànica amb símptomes i signes que afecten l'àrea mental, però la seva causa és de tipus orgànic, (c) presenta aspectes biològics, psicològics, sociològics i assistencials que haurien d'examinar-se i, per tant, requereix una avaluació feixuga per a la qual el clínic ha de tenir una formació especial i (d) és una patologia amb rendiments terapèutics minsos en la majoria dels casos.

Per salvar en part aquesta dificultat, els autors Del Ser i Peña-Casanova proposen un treball des de diferents perspectives i disciplines per realitzar una avaluació en equip multidisciplinar. Aquesta avaluació hauria d'incloure tant l'avaluació neuropsicològica i funcional, la història clínica com les exploracions neurològiques i mèdiques.

Notem com els autors diferencien l'avaluació neuropsicològica de la funcional. En la bibliografia, però, aquesta diferenciació no és tan clara i s'acostuma a englobar les proves funcionals en el terme de neuropsicològiques. És més, els mateixos instruments d'avaluació, moltes vegades presenten a la vegada aspectes neuropsicològics i funcionals.

Les eines d'aquesta avaluació neuropsicològica i funcional són bàsicament: l'observació, l'entrevista i la psicometria (Boada, 1998). En el camp de la psicometria hi ha hagut en els darrers anys una gran proliferació de materials. És necessari d'entre tots els materials d'avaluació seleccionar una eina el suficientment complexa i extensa que permeti una avaluació completa i rigorosa. S'aprofundirà en els instruments d'avaluació en el capítol II dedicat a l'avaluació de la demència tipus Alzheimer, donat que és la que forma part del nostre objectiu d'estudi.

Respecte a l'evolució de les demències progressives en la població general, cal graduar el procés en estadis evolutius per establir un diagnòstic, pronòstic i terapèutica de cara als requeriments socials i familiars del malalt (Del Ser i Peña –Casanova, 1994).

Tant *l'Associació de Psiquiatres Americans (APA)*, (1995) com *l'Organització Mundial de la Salut (OMS)*, (1988) diferencien tres graus o estadis: lleu, moderat i greu. En la taula núm.1.4. es mostren les característiques de cada estadi en cadascuna de les dues propostes.

El problema d'aquesta graduació és l'ambigüitat de la descripció classificatòria i la manca d'un criteri operatiu per establir la graduació (Bermejo, Rivera i Pérez del Molino, 1995). Així, altres autors han fet descripcions més operatives.

Andrés Lojo (1990), per exemple, aporta una anàlisi detallada de la conducta en cadascuna de les tres fases de la demència progressiva.

En la primera fase, el símptoma inicial és la pèrdua de memòria per fixar coses noves. La persona no pot recordar els noms de les persones conegudes ni d'objectes familiars i se li oblida on ha deixat aquests objectes.

Hi ha una pèrdua d'interès en la higiene personal i en l'aparença externa, comença a desorientar-se en el temps, té dificultat per saber si és matí o tarda, es desorienta en l'espai i pot tenir problemes per orientar-se per la casa i al carrer. Disminueixen els moviments en general augmentant la tendència a la passivitat, es cansa fàcilment, té augment de somnolència diürna i disminueix l'interès en les activitats socials. Minva també el control motor i la coordinació costant-li, per exemple, botonar-se o tallar la carn. Pot començar a tenir pèrdua del control d'esfínters i tendència a l'estrenyiment.

Pel que fa a la comunicació, hi ha una disminució de l'ús de la paraula amb pèrdua de contacte amb amics i familiars.

Taula núm.1. 4. Graduació demència segons el DSM-III-R i el ICD-10
(traduït de Bermejo i Del Ser, 1994)

Graduació	DSM-III-R*	ICD-10*
Lleu	-conserva independència en la vida domèstica -no per activitats socials o laborals	-no pot realitzar les activitats domèstiques complicades
Moderada	-és necessària certa supervisió en les activitats domèstiques	-només activitats molt senzilles de la casa estan conservades.
Greu	-es requereix supervisió contínua.	-dependència i absència d'ideació.

En la segona fase els signes de deteriorament es tradueixen en el fet de no reconèixer els noms o les cares d'amics íntims, respondre mínimament a les preguntes i actuar com si no entengués la comunicació verbal. Parla espontàniament de forma esporàdica i quan ho fa és de forma lenta i difícil d'entendre. Té moltes dificultats per menjar sol i augmenta el temps que dorm durant el dia. Sol tenir tremolors a les mans i la cara i, a més, poden aparèixer crisis epilèptiques. Els canvis de personalitat es fan evidents amb irritabilitat, por, tristesa, eufòria i abatiment.

En la darrera fase, el moviment espontani o la reacció davant dels altres està greument reduït i l'allitament és permanent. Augmenta la propensió a pneumònies i úlceres cutànies, l'expressió facial és molt limitada, el llenguatge es redueix a una murmuració inconscient i la mort acostuma a produir-se per una infecció secundària.

Una altra aportació és la de Ferrey, Le Goues i Bobes (1994), on diferencien quatre estadis o graus en l'evolució del procés demencial: (a) fase de dèficit cognitiu lleuger; (b) demència inicial; (c) demència moderada i (d) demència avançada.

cognitiu lleuger; (b) demència inicial; (c) demència moderada i (d) demència avançada.

En el primer grau, hi pot haver una queixa de trastorns de memòria, en el sentit de pèrdua d'objectes que un mateix ha guardat i oblit de noms familiars, entre altres manifestacions, però la repercussió socioprofessional és gairebé inexistent. El subjecte tendeix a negar els trastorns o a mantenir en secret les seves inquietuds. En la majoria de casos comença a aparèixer un interès i temor per la demència.

En el segon grau el malalt comença a tenir dificultats preocupants si continua la seva activitat en la vida diària. Té problemes per recordar elements de la vida quotidiana com ara adreces i números de telèfon. Pot prendre estranyes decisions respecte als seus béns. En aquesta fase pot sobrevenir un quadre confusional, d'agitació psicomotriu, una síndrome delirant o un estat depressiu de forma inesperada o desencadenat per un accident (traumatisme, fractura, infecció, entre altres). Aquesta complicació és la que motivarà moltes vegades, la consulta mèdica.

En el grau de demència moderada, el malalt ha perdut la seva autonomia per afectació de la memòria, orientació tèmproespacial, trastorns del llenguatge i habilitat motriu. S'ha d'ajudar cada dia al malalt vigilant que conservi l'habilitat parcial de les seves capacitats restants. Poden aparèixer complicacions mèdiques i psíquiques com ara quadres confusionals regressius, crisis d'agitació psicomotriu amb agressivitat i ansietat que poden comportar idees delirants. El contacte psicològic es fa difícil i la conversació és pobríssima, acostuma a fer sempre les mateixes preguntes, no sempre reconeix els seus familiars i està desorientat en el temps i espai. En alguns casos hi ha un replegament dolorós sobre sí mateix que els autors diferencien d'una síndrome depressiva ja que no respon fàcilment als antidepressius.

L'estadi de demència avançada sobrevé després d'anys d'evolució. Pot manifestar-se insensiblement o provocada per una malaltia, traumatisme, operació, canvis importants en l'entorn físic o psicològic. Les característiques d'aquesta fase es mostren amb absència de llenguatge a excepció d'una o dues

persones de prop, la inactivitat total, la pèrdua de control d'esfínters i la preocupació per la cura de si mateix, la hipertonia muscular i la conducta d'oposició.

Observem com la descripció de les etapes de Lojo (1990) i Ferrey, Le Goes i Bobes (1994) ens facilita més elements operacionals per emmarcar la simptomatologia en una etapa o en una altra.

Pel que fa al treball empíric, utilitzarem la descripció de Lojo (1990) en tres etapes a l'igual que el DSM-III-R i el ICD-10, perquè aporta una descripció molt detallada dels canvis en la vida quotidiana, tant a nivell de motricitat, orientació, comunicació, memòria com els canvis fisiològics del son i el control d'esfínters.

En el següent apartat es revisen els estudis realitzats en el cas de les persones amb discapacitat psíquica i en concret amb la síndrome de Down. Som conscients, però, que en aquest àmbit, demència és sinònim, en la major part dels casos, de demència Alzheimer.

Etapes evolutives de la demència en la discapacitat psíquica

En el cas de les etapes evolutives de la demència en la discapacitat psíquica i concretament en la síndrome de Down, és aviat per tenir una gradació clarament consensuada. Fins i tot, hi ha autors que no les observen. Un exemple és el de Prasher i Krishnan (1993) ja que no troben evidència de que hi hagi etapes en el desenvolupament de la demència, en un estudi retrospectiu en 98 persones amb la síndrome de Down durant un període de 50 anys.

En general, però, la majoria d'estudiosos plantegen de dues a tres etapes. Les manifestacions clíniques de cadascuna estan en relació al nivell de discapacitat, encara que la major part d'autors les descriuen per a subjectes d'un nivell de retard mental mig o lleuger.

Schapiro, Grady i Haxby (1992) proposen dues etapes o períodes en l'evolució de la malaltia en la població Down que poden estar separades per un període de fins a 20 anys.

En la primera etapa apareix una disminució de la capacitat cognitiva amb reducció de la memòria visoespacial immediata i disminució de la capacitat per retenir i utilitzar a llarg termini nova informació. No hi ha, en canvi, modificacions en la memòria verbal immediata ni en els tests de llenguatge. Per a aquests autors, si no avancen les modificacions anteriors, aquestes podrien descriure's com l'expressió d'un envelliment normal tot i que sigui prematur.

En la segona etapa s'observa un deteriorament de les habilitats socials, laborals i adaptatives, una pèrdua de memòria a curt i llarg termini, s'agreuja el deteriorament visoespacial i es produeix una disminució de la capacitat lingüística a tots nivells.

El mateix any, Haxby i Schapiro (1992) defineixen les dues etapes anteriors, com predemència i demència i amplien les seves investigacions estudiant el procés neuropsicològic dels subjectes amb la síndrome de Down que no manifesten evidència clínica de deteriorament cognitiu. Aquests conserven el llenguatge i en alguns casos, la memòria immediata i la funció espacial, durant llargs períodes de temps. La memòria a llarg termini mostra un lent, però progressiu declivi. Per tant, conclouen que un indicador diferencial entre la pèrdua cognitiva degut al pas del temps i la pèrdua cognitiva patològica podria ser el llenguatge a l'igual que en la població general.

Una altra proposta de les etapes evolutives de la demència en la síndrome de Down utilitzada en molts treballs és la de Lai i Williams (1989). Aquests autors marquen tres etapes evolutives.

La primera etapa presenta les següents manifestacions en els subjectes amb retard mental lleuger: alteració de la memòria, desorientació temporal i disminució de la producció verbal.

En la segona etapa observen pèrdua de les habilitats per vestir-se, higiene i alimentació, alentiment en la marxa, deteriorament en la realització de les tasques i aparició de crisis convulsives.

En l'etapa final els subjectes deixen de caminar, són incontinents i mostren reflexos patològics. En les persones amb la síndrome de Down amb un nivell de retard sever o profund, apunten com a trets característics de la primera etapa canvis en el caràcter com ara apatia, distracció i reducció en la interacció social.

Comparant les dues propostes de diferenciació d'etapes en l'evolució de la demència en la síndrome de Down, es constata una distinció rellevant. Mentre Schapiro, Grady i Haxby presenten la reducció de la memòria immediata i de la capacitat lingüística en la segona etapa, Lai i Williams anoten ja en la primera les alteracions de la memòria en general i la reducció de l'expressió verbal.

Aquestes dissemblances poden ser degudes, en part, a les característiques de les mostres estudiades i les diferències metodològiques entre els treballs.

Per acabar aquest apartat sobre la demència es descriu de forma breu la classificació dels diferents tipus per passar seguidament a l'aprofundiment en la descripció de la demència tipus Alzheimer, objectiu del nostre estudi.

1.4.4. Classificació

En aquest breu repàs al quadre de demència ha de fer-se referència a la classificació i percentatge de casos dels diferents tipus de demència. En la taula núm. 1.5. es presenta la classificació del grup d'estudi de les demències de l'Associació Espanyola de Neurologia (1989) i el percentatge de cadascuna en el conjunt de la població (Ochoa 1996).

De les diferents etiologies destaquem el grup de les demències degeneratives o primàries donat que representen la meitat dels casos de demència.

Les demències que es diuen degeneratives o primàries són aquelles a les quals el que es presenta primàriament és la demència. No hi ha una altra patologia que després desenvolupi la demència. Són entre d'altres, la malaltia de Pick i la demència Alzheimer.

Taula núm.1.5. Tipus de demències i freqüència
(adaptat de l'Associació Espanyola de Neurologia, 1989 i Ochoa, 1996)

Classificació demències	% conjunt
-malalties degeneratives	50
-demències vasculars	25
-demències mixtes	15
-demències infeccioses, metabòliques, hidrocefàlies	10

S'estima que la demència Alzheimer és la responsable d'almenys el 50% del total de demències que pateixen les persones de més de 65 anys. El percentatge a Catalunya representa la meitat dels casos de demència en persones més grans de 65 anys, o sia, unes 45.000 persones (Boada, 1998).

El segon tipus de demències més freqüents són les vasculars com ara les degudes a l'arteriosclerosi i els problemes circulatoris. La més coneguda de totes les demències vasculars és la multi-infart la qual té a veure amb el fet repetit de patir infarts cerebrals que van causant deteriorament cognitiu.

Per a l'objectiu d'aquest treball ens centrarem en la demència Alzheimer donat que es relaciona biològicament amb la síndrome de Down. A partir d'ara, revisarem la bibliografia que ens ajudi a delimitar el tema que ens interessa: demència Alzheimer en la població general i en la població amb la síndrome de Down.

CAPITOL 2

La demència tipus Alzheimer i la síndrome de Down: aproximació des dels paràmetres de la població general

En aquest capítol pretenem endinsar-nos en els models explicatius de la demència Alzheimer, els seus aspectes epidemiològics i clínics tant en la població general com en la població amb la síndrome de Down.

Dins dels aspectes clínics es farà referència als marcadors neuropatològics de la malaltia i els factors de risc així com el diagnòstic i avaluació amb l'objectiu d'establir possibles semblances i dissimilituds.

Per acabar el capítol, aprofundirem en els resultats dels treballs de recerca en l'àmbit del deteriorament cognitiu i funcional de les persones adultes amb la síndrome de Down, relacionat amb la demència Alzheimer.

La demència Alzheimer deu el seu nom a Alois Alzheimer que, l'any 1906, va identificar el seu substrat anatòmic en el cervell, la placa neurítica i la degeneració neurofibrilar. Més tard, l'any 1910, Kraepelin descriu la malaltia com la demència presenil degenerativa i la restringeix als pacients menors de 65 anys amb aquest substrat anatòmic.

Segons Jorm (1994) actualment el terme *malaltia d'Alzheimer* s'usa per referir-se a tots els casos diagnosticats sense tenir en compte l'edat d'inici. Això no obstant, de vegades es reserva pels casos neuropatològicament confirmats i el terme *demència Alzheimer* s'utilitza quan el diagnòstic únicament s'ha establert sobre la seva base clínica. Seguint a Jorm, emprarem el terme *demència Alzheimer* ja que la major part de diagnòstics en les persones amb la síndrome de Down es fan des de la seva base clínica.

Per la seva definició ens basarem en la *Classificació Internacional de les malalties*, en la seva desena revisió (ICD-10) (OMS, 1988) vist que és una de les més acceptades internacionalment:

És una malaltia degenerativa cerebral primària d'etiologia desconeguda, que presenta trets neuropatològics i neuroquímics característics. El trastorn s'inicia generalment de manera insidiosa i lenta, i evoluciona progressivament durant un període d'anys.

Alguns autors s'han referit a la demència Alzheimer com l'epidèmia del segle. Les dades epidemiològiques expliquen el perquè d'aquesta comparació tot i que d'entrada no hi ha massa acord entre les estadístiques existents. Una possible explicació vindria donada per la dificultat en el diagnòstic i l'actitud de negació del malalt i la seva família davant de la malaltia.

Les estadístiques presenten diferents percentatges de població afectada major de 65 anys, que anirien des del 2 fins al 10%. Janicki i Dalton (1994), per exemple, xifren el percentatge en població americana en un de cada vint americans de 65 a 70 anys. Seria doncs, un percentatge del 5%.

Sembla que hi hagi més acord quant a l'augment del percentatge amb l'edat multiplicant-se, a partir dels 65 anys, per dos cada cinc anys, de manera que arribaria a afectar entre un 30 i un 40% de la població més gran de 80 anys.

A Espanya, Selmes i Selmes (1996) xifren en 800.000 les persones que estaran afectades de demència Alzheimer l'any 2005. En el cas concret de Catalunya es parla de 45.000 persones afectades per la demència Alzheimer (Boada, 1998).

Respecte a la distinció entre sexes, alguns autors assenyalen que hi ha més nombre de dones afectades en totes les edats (Bermejo, 1993; Jorm, 1994; Schupf et al., 1998) mentre altres només ho corroboren a partir dels 75 anys.

La freqüència més elevada de demència Alzheimer en les dones es atribuïda a tres factors: (a) més esperança de vida en les dones que en els homes; (b) més esperança de vida en les dones que en els homes una vegada s'ha iniciat el quadre

de la malaltia i (c) la deficiència estrògena de les dones grans comparada amb la dels homes (Schupf et al., 1998).

Quant al moment de presentació i duració del quadre de la demència Alzheimer, avui dia se sap que l'edat d'inici és diferent depenent del tipus d'alteració que la causi.

L'edat mitjana d'inici quan la base és genètica és a partir dels 45 anys, mentre que en els malalts que no presenten cap tipus d'alteració genètica la malaltia apareix al voltant dels 68 anys (Oliva,1995). L'edat mitjana de diagnòstic en les dones és de 75 anys i en l'home de 73 segons dades del Departament de Sanitat de la Generalitat (citat a Salvador, 1998). La mitjana de durada del procés és de 5 a 8 anys i el curs és més ràpid quan més aviat es presenta.

En els fulls que segueixen es descriuen els estudis que han tractat el tema de l'epidemiologia de la demència Alzheimer en la síndrome de Down i s'analitza després la causa de l'increment observat.

2.1. Epidemiologia

Com més endavant comprovarem, no és el mateix parlar del percentatge de la simptomatologia neuropatològica que el de la clínica en el cas de les persones amb la síndrome de Down. En aquest apartat hem de concretar que ens estem referint a la clínica, és a dir, a la simptomatologia observable a nivell cognitiu i funcional.

Els resultats de les investigacions són heterogenis pel que fa al percentatge d'incidència. La comparació entre aquestes investigacions s'ha de fer amb precaució perquè hi ha una gran diversitat de variables que interfereixen i que es controlen en cada cas, entre altres: la grandària de la mostra, les distribucions d'edat, els criteris de diagnòstic, el nivell de retard o l'estil de vida. Conscients d'aquesta reserva en la interpretació de les dades, hem agrupat els estudis en tres posicions en funció de les dades aportades.

En primer lloc, citem els treballs que situen la incidència clínica entorn al 25% en edats superiors als 40-50 anys. Lott (1997) per exemple, assenyala com a freqüència de la malaltia clínica a qualsevol edat un valor del 25%.

Per la seva part, Zigman et al., (1995) estudien la incidència de la demència en una mostra de 2.534 persones amb la síndrome de Down de 21 a 70 anys -mitjana 37 anys- i un grup de 16.182 persones -mitjana de 40 anys- amb discapacitat psíquica com a grup control. Utilitzen els sistemes d'informació de *l'Oficina de Nova York del Retard Mental i Problemes en el Desenvolupament*. Els resultats confirmen dèficits clars en les activitats de la vida diària i la capacitat cognitiva a partir dels 50 anys d'edat en les persones amb la síndrome de Down. Es diagnostica demència en el 25% de les persones amb la síndrome de Down de més de 50 anys, mentre que en el grup control no arriba al 10%.

En un altre estudi Visser et al., (1997) porten a terme un seguiment longitudinal d'entre 5 i 10 anys sobre la epidemiologia de demència Alzheimer en 307 persones síndrome de Down institucionalitzades d'una mitjana de 40 anys. El grau de retard mental dels subjectes queda equitativament repartit entre el grup de

profunds, severos i de nivell mig. S'avalua un deteriorament cognitiu i funcional en 56 persones, és a dir, en un 18% de la mostra. L'edat mitjana d'inici és de 56 anys.

Prasher i Krishnan (1993) troben un deteriorament cognitiu en una tercera part de la mostra, a partir de la dècada dels 50.

També Janicki i Dalton (1997) en un estudi fet al *Servei Estatal New York sobre el Retard Mental i Deficiències en el Desenvolupament* investiguen sobre el percentatge de demència en una mostra de 4.028 persones. D'entre elles, 800 persones s'avaluen com a portadores d'una demència probable. D'aquestes, una tercera part (266) mostraven la síndrome de Down, l'edat mitjana de les quals era de 52 anys. Això és, deu anys inferior a la mitjana del grup de discapacitat psíquica amb demència. No es comenta el nombre total de participants amb la síndrome de Down, però si els inferim a partir d'una proporció del 15% en el conjunt de la població amb discapacitat psíquica, podria apuntar-se de 600 persones amb la síndrome de Down. Per tant, afectaria a més d'una tercera part.

En segon lloc, estarien els treballs que marquen un percentatge del 50% del total en el grup major de 50 anys. Podem anomenar l'estudi de Lai i Williams (1989) en una població de 53 persones amb la síndrome de Down de més de 35 anys (edat mitjana: 54'2) institucionalitzades. El percentatge en el grup de 50 anys es troba al voltant del 50%. Concretament el percentatge de demència era del 8% en el grup de 35 a 49 anys, del 55% en el grup de 50 a 59 anys i del 75 % en el grup de majors de 60 anys.

En tercer lloc hi ha treballs on el percentatge de simptomatologia clínica pròpia de la demència Alzheimer en persones amb la síndrome de Down supera el 50%. Evenhuis (1990) en un estudi sobre 17 persones amb la síndrome de Down descriu el deteriorament de les capacitats del funcionament cognitiu i social en 15 persones de més de 40 anys a qui s'havia fet un seguiment longitudinal durant 12 anys.

No tots els estudis, però, presenten dades confirmatòries de l'augment de la malaltia en les persones amb la síndrome de Down respecte a la població general.

Estudis com el de Chicoine, Mcguire i Rubin (en premsa) descriuen una incidència semblant a la de la població general.

Aquests autors fan un seguiment clínic a 443 persones adultes amb la síndrome de Down. D'aquestes 148 (33%) presenten deteriorament en el seu funcionament. Només 11 persones d'aquestes 148 mostren un progressiu i no reversible deteriorament en el temps que porta al diagnòstic de demència Alzheimer. Inicialment aquestes 11 persones manifesten símptomes depressius que s'aminoren amb un tractament però el declivi de les seves funcions continua, diferenciant el seu diagnòstic de demència Alzheimer del de depressió.

El criteri que utilitzen per fer el diagnòstic es basa en el progressiu declivi en el funcionament, la gradual pèrdua de memòria, apràxia en el caminar, incontinència urinària i/o fecal i crisis epilèptiques.

Conclouen que en el seu estudi, les persones amb la síndrome de Down amb el pas del temps presenten un percentatge similar de demència Alzheimer que en la població general, només que es dona vint anys més aviat pel seu envelliment prematur.

A l'igual que no hi ha acord respecte a la incidència clínica de la simptomatologia, tampoc no hi ha gaire acord quant a la durada de la malaltia, el moment d'inici i la diferència entre sexes.

La durada mitjana aniria de 4'5 +/- 3'2 segons Prasher i Krishnan, (1993); Lai i Williams (1989) i Evenhuis (1990). En canvi Visser et al., (1997) troben una durada mitjana inferior ja que la situen en 2'6 anys.

La majoria d'autors coincideixen quan apunten, sense diferenciació de sexes, l'edat d'inici de la simptomatologia entre els 45 i 54 anys, o sia, 15 o 20 anys més tard que l'edat en què s'aprecien les modificacions neuropatològiques. Prasher i Krishnan (1993) en canvi, afirmen que la dona amb la síndrome de Down inicia abans la demència (49'8 anys) que l'home (53'6 anys). En aquesta línia Visser et al., (1997) troben també un inici més primerenc en les dones, però no tan marcat com en l'estudi anterior. Tan sols marquen una diferència de sis mesos entre l'edat mitjana d'inici de demència de les dones i els homes.

Pel que fa a la distinció entre sexes, els resultats són també heterogenis. En l'estudi de Prasher i Filer (1995) en 15 persones amb la síndrome de Down amb una edat mitjana de 54'2 anys i amb el diagnòstic de demència Alzheimer, 12 eren dones. Conclou que hi ha diferència entre sexes, donant-se més en les dones a l'igual que en la població general.

En canvi, Schupf et al., (1998) en un estudi que fa sobre 111 persones amb la síndrome de Down de 34 a 71 anys, registren que els homes tenen tres vegades més possibilitats de desenvolupar demència Alzheimer. Els autors ho expliquen per les diferències hormonals entre homes i dones que són a la vegada dissemblants de les de la població general. Com a mesura preventiva suggereixen la teràpia de reemplaçament d'estrògens per disminuir el risc i retardar l'inici.

També hi ha estudis que no destaquen diferències significatives entre sexes en quant a percentatge de casos de la malaltia (Samson et al., 1994).

Aquestes postures tan discrepants respecte a la incidència clínica, la durada de la malaltia, el moment d'inici i la diferència entre sexes poden deure's com després analitzem en l'apartat 2.6. a la gran heterogeneïtat metodològica i les dissemblances en les característiques personals dels subjectes en els diferents treballs.

En forma de resum dels treballs anteriors podem concloure que el percentatge de la simptomatologia clínica estaria entre el 25% i el 50% de les persones amb la síndrome de Down que superen els 40-50 anys d'edat. No hi ha dades confirmatòries que la simptomatologia ni el moment d'inici estigui diferenciat entre sexes. Sembla que la durada de la malaltia seria inferior a la de la població general ja que mentre aquí és de 8 anys, en població síndrome de Down aniria entre els 2 i 5 anys.

En l'apartat següent revisarem els principals models explicatius de la demència Alzheimer per analitzar amb més detall el model que explica la relació entre la síndrome de Down i la demència Alzheimer.

2.2. Models explicatius de la demència Alzheimer

La demència Alzheimer és una malaltia que, encara que té relació amb l'edat, la major part dels investigadors consideren que no forma part de l'envelliment normal i que la seva etiologia respon a la combinació de factors biològics i ambientals. Tanmateix, els investigadors discrepen en quins són aquests factors. Hi ha diversitat de models biològics explicatius, entre aquests, els més acceptats segons Belsky (1996) queden reflectits en la taula núm.2.2.1.

Taula núm.2.2.1. Models biològics explicatius de la demència Alzheimer
(traduït de Belsky, 1996)

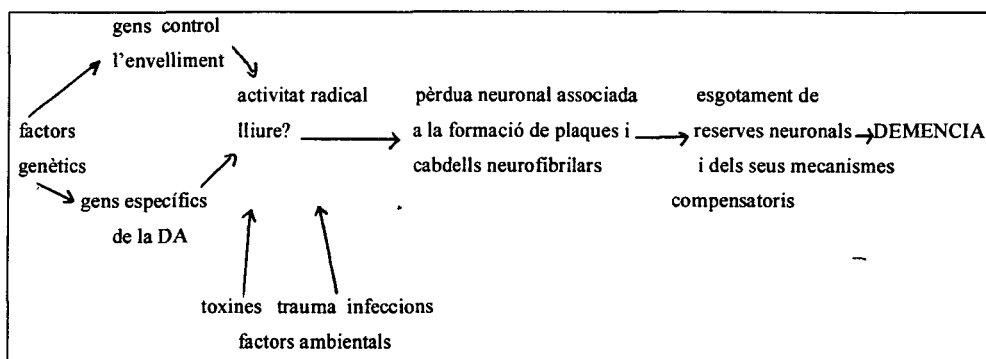
MODELS BIOLÒGICS D.A.
Deficiència del sistema immune
Deficiència del sistema acetilcolinèrgic
Deficiència de flux sanguini cerebral
Model tòxic (sals d'alumini i de silici)
Model genètic

Anthony F.Jorm (1994) considera que cap dels models, per ell mateix, proporciona una explicació completa de la causa de la demència Alzheimer i presenta una teoria general que incorpora tant les influències genètiques com les medioambientals.

Hi hauria, a més, gens específics i situacions ambientals que farien que només algunes persones estessin predisposades a patir la malaltia i serien els responsables de la fabricació de radicals lliures. Els radicals lliures d'acord amb Jorm són àtoms o molècules que tenen un o més electrons lliures en l'òrbita exterior i solen aparèixer en les reaccions químiques en què participa l'oxigen.

Aquestes reaccions tindrien uns efectes destructius molt importants sobre les funcions biològiques i serien la causa de l'envelliment, incloent la demència Alzheimer (quadre núm. 1).

Quadre núm.1 Perfil d'una teoria amplia sobre la etiologia de la Demència Alzheimer (traduït de Jorm, 1994).



De tots els models explicatius, el que més ens interessa per la relació que estableix entre la demència Alzheimer i la síndrome de Down és el model genètic, és a dir, aquell que explica la demència Alzheimer a partir d'alteracions genètiques. Aquest model distingeix les mutacions genètiques, que sempre causen la malaltia, dels factors genètics de susceptibilitat a desenvolupar-la, però que no sempre l'originen.

En el primer cas les destruccions neuronals serien degudes a la presència de gens defectuosos, els quals avui dia se sap que estan localitzats en els cromosomes 1, 14, 19 i 21. Les susdites mutacions genètiques no representen més del 10% dels casos de la malaltia, els símptomes de la qual s'inicien entre els 50 i 60 anys i es coneix amb el nom de malaltia d'Alzheimer familiar. Poden existir malalts d'Alzheimer amb base hereditària sense antecedents familiars coneguts perquè els familiars que haurien desenvolupat la malaltia han mort abans per una altra causa. En conseqüència és difícil esbrinar quin percentatge real correspon a

aquest tipus. Per esbrinar aquesta base hereditària és important l'anàlisi genètica dels gens que provoquen aquesta malaltia d'Alzheimer familiar (Oliva,1995).

En l'estudi de la relació entre demència Alzheimer i síndrome de Down interessa destacar el paper del cromosoma 21 en la causa d'ambdós quadres. La persona amb la síndrome de Down en la mesura que presenta una trisomia, és a dir, triple presència del cromosoma 21, disposa de més càrrega genètica susceptible de desenvolupar la demència Alzheimer, per tant, aquesta demència és específica de la síndrome de Down i és previsible (Flórez, 1993). Però, de quina manera actua l'alteració genètica en el cromosoma 21 per desencadenar la demència? Quins canvis provoca?

En el cromosoma 21 es troben les cèl·lules que tenen la càrrega del gen APP, precursor de la neuropatologia Alzheimer, ja que dirigeix la síntesi de la proteïna beta-amiloide (PBA), principal component del nucli de les plaques neurítiques, i es produeix per fragmentació d'una altra proteïna de més grandària, que és la proteïna precursora de beta-amiloide APP. Com que la síndrome de Down presenta tres cromosomes 21, la càrrega del gen APP és aproximadament 1'5 vegades més gran que la de les cèl·lules normals i sintetitzen, per tant, major quantitat de la proteïna precursora (APP).

Això no obstant, no n'hi ha prou en el fet que la proteïna APP (proteïna precursora de beta-amiloide) estigui augmentada sinó que fa falta que origini la PBA, que és la neurotòxica, com a condició prèvia a la formació de les lesions morfològiques més importants en la malaltia i que participin altres gens que també estan implicats (Flórez, 1993).

Segons aquest autor, les lesions morfològiques més importants en la demència Alzheimer són les plaques neurítiques o senils formades per restes cel·lulars i amiloides que formen una massa i la degeneració neurofibrilar causada per l'acumulació de filaments helicoidals en l'interior de les neurones, els quals formen masses degeneratives anomenades acúmuls o nusos neurofibrilars.

Des dels anys 80 està universalment acceptat que el cervell de les persones amb la síndrome de Down a partir dels 35 anys presenta alteracions pròpies de l'envelliment cerebral i de la neuropatologia Alzheimer, o sia, les plaques neurítiques i els nusos neurofibrilars.

En aquest sentit, Lott (1997) per exemple, en analitzar a 30 persones de més de 35 anys amb la síndrome de Down, mitjançant imatges de ressonància magnètica troba una major intensitat i freqüència de tres indicadors de l'envelliment cerebral: atròfia, lesions en la substància blanca i hipointensitat T2 dels ganglis basals respecte a la població general.

Evenhuis (1990) realitza un estudi longitudinal de 12 anys de durada (1975-1987) en 17 persones amb la síndrome de Down de més de 40 anys. Dels 15 casos que es van diagnosticar clínicament de demència Alzheimer seguint els criteris del DSM III-R es van portar a terme autòpsies a 10 casos. En nou casos es va comprovar l'existència de neuropatologia Alzheimer i en un concretament es va observar alteracions mixtes típiques de la demència Alzheimer i signes d'infarts vasculars.

Mann (1988) estudia sobre una mostra de 398 persones amb la síndrome de Down de 0 a 79 anys, el percentatge trobat de neuropatologia Alzheimer. En la taula núm. 2.2.2. es pot veure com a partir de l'interval d'edat 40-49 anys el percentatge de neuropatologia és del 100% pràcticament.

Aquest fet, però, no es tradueix en l'expressió clínica del deteriorament cognitiu i funcional en tots els casos de síndrome de Down, és a dir, no hi ha una relació única causa-efecte. En altres paraules, la neuropatologia Alzheimer en la persona amb la síndrome de Down no equival a simptomatologia clínica de demència Alzheimer. És necessari que intervinguin altres factors per tal de desencadenar la malaltia.

Taula núm. 2.2.2. Neuropatologia Alzheimer en la síndrome de Down
(Mann, 1988)

Interval edat	Població SD	Nº persones neuropatologia	% afectades
0-9	37	0	0
10-19	80	6	7.5
20-29	58	9	15.5
30-39	35	28	80.0
40-49	55	54	98.2
50-59	87	85	97.7
60-69	43	43	100.0
70-79	3	3	100.0

Per conèixer quins són aquests factors hi ha diferents línies d'investigació obertes. Anem a fer un recull de les que han tingut més ressò en la bibliografia sobre el tema i que queden resumides en la taula núm. 2.2.3.

Una primera explicació és la intervenció del factor temps. En els casos on no hi ha evidència clínica de deteriorament, Haxby i Schapiro (1992) argumenten que el problema és de temps, és a dir, encara no han començat els efectes clínics de la neuropatologia que de ben segur, sí es dona. Aquesta fase prèvia seria similar a la que existeix en els adults premòrbids de la població general amb neuropatologia i sense clínica.

En aquest sentit, Flórez (1993) destaca que la velocitat amb la qual es desenvolupa la simptomatologia clínica de la demència Alzheimer depèn de dues circumstàncies. D'una banda, la quantitat amb què apareixen les lesions específiques en el cervell i d'altra, els llocs crítics del cervell on s'ubiquen les lesions. Per consegüent, hi ha una gradació evolutiva tant de caràcter temporal com espacial.

El fet que hagi persones amb la síndrome de Down de més de 60 anys amb una funcionalitat que no encaixa gens amb el diagnòstic de demència pressuposa que la ubicació de la neuropatologia no afecta les zones del cervell més directament relacionades amb els processos cognitius / funcionals i / o bé que el nombre de plaques neurítiques és menor (Dalton i Winiewski, 1990; Flórez, 1997).

Jesús Flórez (1993) proposa que hi pot haver factors afegits, encara no coneguts, que interaccionen positivament o negativament amb el gen APP i donen lloc a la presència o no de la simptomatologia clínica.

Un segon factor estudiat és la diferenciació entre plaques neurítiques benignes i malignes. Wisniewski (1997) considera que les lesions cerebrals primerenques estan produïdes per les plaques benignes, “thioflavin” negatives o difuses. En canvi, les plaques neurítiques “thioflavin” positives o malignes i els nusos neurofibrilars es desenvolupen 15 o 20 anys més tard, després dels 50 anys d’edat. Apunta que també hi ha una susceptibilitat molt diversa entre els individus amb la síndrome de Down a desenvolupar la patologia neurofibrilar.

Un tercer factor possible causant de la no relació neuropatologia i clínica Alzheimer en la síndrome de Down és el que proposen Dani et al., (1996) i Pietrini et al.,(1997). Aquests autors argumenten que nivells baixos en el metabolisme de la glucosa en subjectes grans amb la síndrome de Down poden ser un indicador preclínic de la demència Alzheimer.

Un quart factor el proposen Mehta et al., (1998). Aquests investigadors troben nivells més elevats de la proteïna beta-amiloide (PBA)1- 42 en el plasma sanguini de una mostra de 43 persones amb la síndrome de Down, comparats amb el grup control sense discapacitat psíquica i amb discapacitat psíquica no deguda a la síndrome de Down. Consideren que mesurar periòdicament els nivells en plasma de la proteïna beta-amiloide (PBA)1-42 pot ser útil per predir el risc de desenvolupar demència Alzheimer en la síndrome de Down i un mètode per avaluar la fase en què es troba la malaltia.

Així doncs, cal considerar que la causa de la no relació neuropatologia i clínica de la demència Alzheimer en la síndrome de Down podria ser multifactorial i per

tant, els diferents factors explicatius comentats anteriorment no tindrien una relació excloent.

Taula núm.2.2.3. Factors biològics explicatius de la no relació entre la neuropatologia i la clínica de la demència Alzheimer en la Síndrome de Down (Ribes, 1999)

FACTORS EXPLICATIUS	AUTORS
-El factor temps	-Haxby i Schapiro (1992)
-La diferenciació del tipus de plaques neurítiques (benignes o malignes)	-Wisniewski (1997)
-Nivell baix del metabolisme de la glucosa	-Dani et al. (1996) -Pietrini et al. (1997)
-Nivell més elevat de la proteïna beta-amiloide	-Metha et al. (1998)

Fet aquest incís respecte a la incidència de la neuropatologia Alzheimer en la síndrome de Down i l'aclariment de la seva relació no biunívoca amb la simptomatologia clínica així com les seves possibles explicacions, reprenem la descripció del model genètic explicatiu de la demència Alzheimer en la població general. Recordem que a part de les mutacions genètiques, existien també uns factors genètics de risc.

El factor genètic de predisposició conegut o més estudiat en la demència Alzheimer es troba en el cromosoma 19 i concretament en el gen que produeix l'apolipoproteïna E (APOE) i l'al·lel e 4. Aquesta és una proteïna sintetitzada en el sistema nerviós que es relaciona amb la demència Alzheimer i l'edat d'inici. En canvi, l'al·lel e 2 podria actuar com a factor protector (Tyrrell et al., 1998).

Aquest factor de risc podria ser en part el que explicaria fins a les dues terceres parts dels malalts en edats compreses entre els 60 i 80 anys en la població de raça blanca (Poirier et al., 1993). Tanmateix, manca aclarir la seva possible precisió predictiva.

Un grup d'autors han estat estudiant aquesta línia d'investigació en la població amb la síndrome de Down (Schupf et al.,1996; Alexander et al., 1997; Prasher et al., 1997; Tyrrell, 1998; Rascón, González i Salazar, 1997).

Així, Prasher et al.,(1997) en una mostra de 100 persones amb la síndrome de Down troben una tendència a iniciar la demència Alzheimer en edats primerenques, en les persones que presenten l'APOE al.lel e4 i, en canvi, l'APOE al.lel e2 s'apunta com a factor protector.

Igualment, Tyrrell (1998) en una mostra de DNA de 31 adults amb la síndrome de Down i demència Alzheimer confirma una freqüència significativament més baixa de l'al.lel 2 respecte al grup control síndrome de Down no demenciat.

A Espanya, Rascón, González i Salazar (1997) identifiquen els genotips de la lipoproteïna APOE en 21 persones amb la síndrome de Down amb edats de 21 a 43 anys, cinc d'elles amb el diagnòstic de demència Alzheimer, i un grup control de 20 persones amb bona salut. Els resultats indiquen que el genotip e 4 només es troba en dues persones amb la síndrome de Down. No es troba dissemblances entre la distribució del genotip apo E en els dos grups estudiats. Arriben a la conclusió que l'al.lel e 4 no influeix en l'aparició de la demència Alzheimer en la síndrome de Down.

El darrer treball comentat és difícilment comparable amb els anteriors vist que hi ha un plantejament metodològic diferent, en la mesura que es confronten les distribucions del genotip apoE en la població general i amb la síndrome de Down i no el genotip entre persones amb la síndrome de Down amb i sense demència Alzheimer. Pensem que aquest factor és només de risc i per tant no és probable que aquest hagi de trobar-se augmentat en tot el conjunt de les persones amb la síndrome de Down respecte a la població general.

Com a resum de les hipòtesis genètiques podem dir que l'existència de lesions cerebrals tipus Alzheimer en les persones amb la síndrome de Down de més de 35 anys i el major predomini de demència Alzheimer quan existeixen antecedents familiars de síndrome de Down ajuden a confirmar la causa genètica de la

malaltia (Blázquez , Terrero i Sánchez, 1995). A la vegada, hi hauria un factor genètic de risc localitzat en el cromosoma 19.

Cal pensar, però, que tot i que la persona pot ser sensible a la malaltia per una predisposició genètica, nogensmenys, faran falta altres factors per desencadenar-la (Selmes i Selmes 1996). Per exemple, aquesta predisposició genètica sabem que causa una degeneració progressiva de les cèl.lules cerebrals, és a dir, una involució del creixement biològic i com a conseqüència, una involució del desenvolupament intel·lectual. Però, en totes les persones es produeix de la mateixa manera? Quins factors personals i ambientals poden contribuir a augmentar, alentir o fins i tot anul·lar les conseqüències d'aquesta predisposició genètica?

2.2.1. Factors de risc i de protecció

A partir d'aquí, la investigació s'ha dedicat a buscar possibles factors de risc i de prevenció, personals i ambientals en el desenvolupament de la demència Alzheimer. Seguidament tindrem en compte els més estudiats, els quals es resumeixen en la taula núm. 2.2.4.

Entre els factors de risc personals estudiats farem referència a l'edat, grup ètnic, el sexe femení, l'edat dels pares en el moment de néixer el fill que desenvoluparà demència Alzheimer, la pròpia personalitat i el fet de patir un traumatisme cranial.

Anthony Jorm (1997) descriu com a factor de risc l'edat avançada ja que, com hem vist al principi d'aquest capítol, la possibilitat de patir la demència Alzheimer es multiplica per dos cada cinc anys a partir dels 65.

Taula núm. 2.2.4. Factors de risc i protecció en la demència Alzheimer
(adaptat de Jorm, 1997 i Blázquez et al., 1995)

FACTORS DE RISC	FACTORS PROTECTORS
edat	
nivell educatiu baix	nivell educatiu alt
grup ètnic	utilització d'estrògens
sexe femení	antiinflamatoris
edat dels pares	
personalitat	
traumatisme cranial	

També ha definit com a possible factor, el grup ètnic a partir d'estudis que comparen el percentatge de la demència en població blanca i oriental. En la població oriental en concret, població xinesa i japonesa és molt més freqüent la demència vascular que no pas la demència Alzheimer. També s'ha trobat una menor presència en la població oriental de l'al·lel APOE e 4 i una major incidència d'atacs de cor. Tot això, que només es contempla com un possible factor de risc, fa pensar en la importància de la relació entre les causes genètiques i ambientals en el desenvolupament de la demència Alzheimer.

Un altre factor, el traumatisme cranial, es descriu com un sol cop al cap que origina pèrdua de consciència. La conseqüència podria ser una disrupció dels processos neurals i la precipitació de l'inici d'una malaltia neurològica, però no hi ha dades a partir de les quals puguem arribar a conclusions definitives (Jorm 1997).

Blázquez, Terrero i Sánchez (1995) afegixen com a factors de risc el sexe femení (ja hem apuntat que una part dels estudis epidemiològics troben un major percentatge en les dones) i l'edat dels pares, recollint estudis que mostren major

expressivitat de la demència Alzheimer en persones nascudes de mares amb edat superior als 40 anys.

També és interessant l'observació que fan, com a factor de risc, d'una personalitat caracteritzada per un comportament psicosocial inactiu. Es difícil, però, esbrinar fins a quin punt aquest comportament és ja una manifestació primerenca de la malaltia.

Entre els factors de risc ambiental, diferents autors (Albert, 1992; Bermejo, 1993; Tàrraga, 1994) anoten el baix nivell d'educació, com a sinònim d'alentiment de l'activitat cerebral.

En aquest sentit, Tàrraga (1994) observa com el nivell d'escolarització en un grup de 39 persones de la població normal amb demència Alzheimer és molt baix doncs el 50% no arribava a un nivell d'estudis primaris.

El grau d'escolarització pot actuar sobre el potencial intel·lectual desenvolupant-lo o bé disminuint-lo. Els estudis amb animals mostren com l'estimulació conductual pot modificar l'anatomia cerebral i la seva funció. En aquest sentit, i des d'una perspectiva vigotskyana, la interacció entre l'ambient i l'elaboració dels processos cognitius, redundaria en modificacions de l'anatomia cerebral (pensem en tot el treball de rehabilitació després d'una lesió cerebral) a causa de la gran plasticitat neuronal (Geschwind, 1985) citat a Tàrraga (1994). Per tant, des d'aquesta postura s'interpreta que el nivell d'educació rebut ha pogut influir en la predisposició a desenvolupar la malaltia.

Jorm (1994) remarca a més a més, que una vida estimulante pot evitar el desavantatge associat a una educació deficitària. En conseqüència, afirma que la manca d'estimulació ambiental té un paper contribuïdor per facilitar o retardar els efectes cognitius dels canvis neuropatològics de la demència Alzheimer.

Altres autors com Thomas, Hazif-Thomas i Arroyo-Anillo (1998) i Blázquez, Terrero i Sánchez (1995) apunten elements que poden actuar com a variables interferidores dels estudis vers la relació del nivell d'educació en el desenvolupament de la demència Alzheimer.

Els primers indiquen que com més nivell sociocultural té el malalt, més tard es fa el diagnòstic per un emmascarament dels símptomes i això podria suposar un biaix en els diferents treballs que mostren una correlació negativa entre el nivell cultural i l'edat d'inici de la malaltia. Els segons matisen que el nivell educacional baix suposaria una disminució de la reserva cerebral i podria comportar una aparició primerenca de la malaltia més que un factor de risc real.

En suma, dels factors de risc de demència Alzheimer en la població general podem dir que avui per avui els que han estat confirmats en investigacions recents són bàsicament genètics i es resumeixen en quatre: (a) l'edat avançada; (b) la història familiar de demència; (c) el genotip APOE-e 4 i (d) tenir la síndrome de Down. Aquest darrer factor recordem que és de risc per la neuropatologia Alzheimer, però no necessàriament per la simptomatologia clínica (Jorm, 1997).

En el cas de les persones amb discapacitat psíquica, el factor de risc ambiental més estudiat ha estat el nivell d'educació i estimulació de l'entorn rebut en els primers anys.

Albert (1992) afirma que en funció del nivell d'educació i l'estimulació de l'entorn, dues persones amb el mateix nivell de retard mental poden tenir una probabilitat diferent a desenvolupar una demència Alzheimer. Aquest fet podria tenir conseqüències preventives importants.

Es podria afirmar que, d'acord amb aquesta hipòtesi, les persones amb la síndrome de Down, que han rebut i /o reben nivells d'estimulació educativa deficitaris, estarien més predisposades a desenvolupar un quadre de demència (González Gómez, 1993; Albert 1992). Les dades disponibles, però, són contradictòries. D'una banda, Devenny et al., (1997) per exemple, realitzen durant cinc anys el seguiment del funcionament cognitiu en 91 persones amb la síndrome de Down de més de 50 anys, amb un alt nivell de funcionament. Viuen i treballen a la comunitat, és a dir, presenten un estil de vida molt actiu que pot funcionar com a preservador o mantenidor del funcionament cognitiu. El cas és que només 4 persones de 91 es van diagnosticar clínicament com a probable demència Alzheimer.

Així mateix, en l'estudi de Janicki i Dalton (1997) observen que en més de la meitat de les persones amb la síndrome de Down diagnosticades de demència Alzheimer el grau de disminució era sever o profund.

Endemés, Prasher (1997a) efectua un recull de 86 casos amb la síndrome de Down publicats fins l'any 1995 que parlessin dels efectes del grau de disminució psíquica en la demència. Els casos es van classificar en tres graus, lleuger, mig i sever seguint els criteris del ICD-10.

No es van trobar diferències entre el grau de disminució i l'evidència de la malaltia. No es va trobar tampoc cap diferència significativa en la durada del procés, 5 anys i 6.1 anys, respectivament.

Sí es va constatar certa diferència en l'edat mitjana d'inici de demència Alzheimer en el grup de grau mig (46.9 anys) i en el grup de grau sever (50.3 anys).

Quant als factors protectors de la demència Alzheimer més estudiats fins ara en la població general, a part del nivell alt d'educació comentat anteriorment, les investigacions han anat dirigides a estudiar la possible relació dels estrògens i els antiinflamatoris.

Jorm (1997) apunta una consideració interessant en el cas de la utilització d'estrògens. El fet que la dona postmenopàusica prengui estrògens i tingui també, generalment, un nivell alt d'educació comporta un estil de vida diferent i que hi hagi per tant altres variables diferenciadores que segurament interactuen alhora.

Tot i que no està del tot confirmat, els antiinflamatoris també s'han assenyalat com un possible factor protector en el *Canadian Study of Health and Aging* (1994). Per tant, és necessari continuar investigant en la línia d'una possible explicació multifactorial dels factors que actuen com a protecció del desenvolupament de la demència Alzheimer.

Una vegada descrita l'heterogeneïtat de resultats en la qual es troba la investigació al voltant de l'etiologia i els factors de risc i de protecció de la demència Alzheimer, el que més ens interessa pel nostre estudi pràctic és acotar la

simptomatologia clínica per tenir dades objectives a fi d'aconseguir el seu diagnòstic i avaluació.

2.3. Diagnòstic de la demència Alzheimer

L'interès d'un diagnòstic fiable de la demència Alzheimer està, d'una banda, en la possibilitat de poder establir una orientació pronòstica i un consell familiar i, d'altra, en el terreny de la investigació, en la necessitat d'homogeneïtzar els criteris d'inclusió en els estudis i de realitzar una adequada avaluació de les respostes terapèutiques en els assaigs clínics (Alom, 1991).

Si fem una revisió de la bibliografia sobre el tema ens adonem que la demència Alzheimer és un trastorn de difícil diagnòstic. Encara avui es confon amb el quadre típic del declivi de la vellesa, per tant hi ha molts casos que no arriben a la consulta del metge. No obstant això, en els casos que es diagnostiquen el marge d'error oscil·la entre el 10 i el 30% perquè el diagnòstic es fa molt sovint per exclusió a partir del seguiment de la simptomatologia clínica (Cacabelos, 1994; Selmes i Selmes, 1996). És el que s'anomena diagnòstic clínic.

Però, de fet, la confirmació definitiva només pot fer-se mitjançant un estudi molt complet de la simptomatologia orgànica, el qual denominarem diagnòstic mèdic o neuropatològic. Així doncs, per fer un bon diagnòstic és fonamental passar una bateria completa de proves mèdiques i clíniques.

2.3.1. Diagnòstic mèdic

Ara per ara, el diagnòstic mèdic més fiable només es pot fer postmortem, a partir de la constatació dels símptomes neuropatològics en l'autòpsia, és a dir, de la verificació de l'existència de plaques neurítiques i de nusos neurofibrilars (Flórez, 1993).

En aquest sentit, Barcikowska et al., (1989) investiguen postmortem, a partir de les autòpsies de 70 persones amb discapacitat psíquica no deguda a la síndrome de Down que tenien 65 anys o més al morir, signes de neuropatologia Alzheimer, trobant un percentatge d'un 31%. Aquesta dada seria segons els autors,

comparable a la de la població general de la mateixa edat. La singularitat de l'estudi recau en poder treballar amb un nombre tan elevat de casos mitjançant la constatació dels símptomes neuropatològics amb una biòpsia cerebral.

A més a més de les plaques neurítiques i els nusos neurofibrilars, en el cervell del malalt de demència Alzheimer acostuma a trobar-se altres símptomes més fàcilment observables, entre altres: les alteracions en l'activitat cerebral, la dilatació ventricular més intensa en les astes anteriors dels ventricles laterals i l'atròfia cortical, sobretot, en els lòbuls temporal i frontal. Aquests símptomes s'utilitzaran per fer el diagnòstic de probable demència Alzheimer.

Per poder mesurar-los han de realitzar-se unes proves mèdiques. Belsky (1996) anomena com a necessàries, la tomografia computaritzada (TAC), l'electroencefalograma (EEG), el flux sanguini cerebral regional, la tomografia per emissió de positrons (PET) i les analítiques de sang i orina.

En les persones amb discapacitat psíquica, especialment en les que presenten la síndrome de Down, s'ha donat molta importància a la investigació de les característiques neuropatològiques de la malaltia que facilitin l'objectivitat del diagnòstic. Aquest fet ha estat conseqüència de dos factors principalment. Primerament, a l'augment d'entrebancs per avaluar la simptomatologia clínica respecte a la població general, com més endavant evidenciem. Segonament, la neuropatologia Alzheimer en la síndrome de Down ha estat àmpliament investigada perquè el seu estudi pot facilitar respostes sobre l'etiologia en la població general.

Les línies d'investigació més significatives en la bibliografia pel que fa a la simptomatologia orgànica de la demència Alzheimer en la síndrome de Down es troben resumides en la taula núm. 2.3.1. Tot seguit amplièm algunes qüestions referides a aquestes línies d'investigació.

Blackwood i Clair (1988) valoren de forma positiva la utilitat del potencial evocat com a possible mesura de la demència Alzheimer en la síndrome de Down. En la població general s'ha observat la relació entre Alzheimer i reducció en l'amplitud i increment en la latència de resposta de la ona P300, que apareix normalment

amb una latència de 300 milisegons, després de l'emissió de dos estímuls (auditius o visuals) diferents entre si, en ser discriminats pel subjecte examinat. Els resultats en la població amb la síndrome de Down també ho corroboren. L'increment de la latència de la P300 s'iniciava als 37 anys, la qual cosa coincideix amb l'aparició de la neuropatologia de la demència Alzheimer en la síndrome de Down.

Taula núm. 2.3.1. Línies d'investigació sobre la simptomatologia orgànica de la demència Alzheimer en la síndrome de Down (Ribes, 1999)

LINEES D'INVESTIGACIO	AUTORS
Mesura del potencial evocat	Blackwood i Clair (1988)
Mesura del lòbul temporal mig	Albert (1992)
Lentitud de les ones cerebrals	Soininen et al.(1993)
Lenta freqüència del ritme alpha	Visser et al. (1996)
Atròfia cerebral i dilatació ventricular	Prasher et al. (1996) Haxby i Schapiro (1992)
Dèficit en el funcionament olfactori	Murphy i Jinich (1996) Lott (1997)
Deficiència flux sanguini cerebral	Jones et al. (1997)

En una altra línia, Albert (1992) suggereix que els estudis amb tècniques de neuroimatge poden ser una alternativa objectiva per establir el diagnòstic donada la dificultat per avaluar el deteriorament cognitiu en la persona amb la síndrome de Down. En particular, apunta a la mesura del lòbul temporal mig (amígdala i hipocamp) amb una Tomografia Cranial (TC).

Altres arguments morfològics que s'aporten com a criteri diagnòstic en la població general són l'atròfia cerebral i la dilatació ventricular (Boada, 1994). Lai (1994) especifica que l'atròfia cerebral i l'ampliació de la grandària dels

ventricles pot donar-se també en les persones que envelleixen normalment, però els canvis en la demència Alzheimer són molt més ràpids.

En aquest sentit, l'estudi de cas de Prasher et al., (1996) corrobora la relació entre els resultats clínics i neuropatològics usant la tomografia cranial, en el seguiment d'un subjecte síndrome de Down amb demència Alzheimer. Els canvis es concreten en les regions temporal i de l'hipocamp amb atrofia cerebral i ventricles dilatats.

Els autors Haxby i Schapiro (1992) ens presenten un estudi de cas en què es va poder mesurar la progressió de la dilatació del ventricle lateral a l'hora que es donava un deteriorament cognitiu i funcional en una persona amb la síndrome de Down de 58 anys.

Una altra via poc treballada seria utilitzar l'electroencefalograma en la síndrome de Down com a eina de diagnòstic de demència Alzheimer. L'estudi de Soininen et al., (1993) assenyala una relació significativa entre deteriorament del nivell cognitiu i lentitud de les ones cerebrals, talment com en les persones de la població general amb demència Alzheimer.

Tres anys més tard, Visser et al., (1996) utilitzen l'electroencefalograma (EEG) en el seguiment de 197 persones amb la síndrome de Down. Es comparen els canvis cognitius amb els canvis de l'activitat cerebral i es troba relació en 35 subjectes de la mostra. La investigació confirma, com a indicador, la lenta freqüència del ritme occipital dominant i en concret del ritme alpha. Es recomana fer un EEG a totes les persones adultes síndrome de Down abans d'iniciar un possible deteriorament cognitiu per poder fer-lo servir com a punt de referència en un seguiment posterior.

En una altra via Murphy i Jinich (1996) i Lott (1997) apunten el funcionament olfatori com un indicador clínic sensible i primerenc del deteriorament cerebral donat que l'alteració del circuit hipocàmpic endorrinal mesial temporal, principal responsable d'aquest funcionament, s'ha associat amb la demència Alzheimer en la població general.

Concretament, Murphy i Jinich estudien en 23 persones amb la síndrome de Down de 25 a 46 anys i 23 persones control aparellades en sexe, la capacitat de detecció de l'umbral de l'olor, la seva identificació i reconeixement. Els adults amb la síndrome de Down respecte al grup control presenten dèficit substancial en la identificació olfactiva a l'igual que les persones amb demència Alzheimer de la població general. La qüestió oberta és si els resultats de l'estudi reflecteixen un dèficit de desenvolupament crònic o una funció de demència similar a la trobada en malalts de demència Alzheimer.

Per finalitzar, Jones et al., (1997) realitzen un estudi sobre la demència Alzheimer en 26 persones amb la síndrome de Down amb una mitjana d'edat de 39.2 anys. El deteriorament cognitiu es vol relacionar amb la reducció del flux sanguini cerebral en la regió parietal bilateral, per la qual cosa utilitzen la tomografia per emissió de positrons (PET). De les cinc persones amb diagnòstic clínic de demència Alzheimer només una va mostrar anormalitat en la reducció del flux sanguini cerebral simptomàtic de la malaltia. Així doncs, no es troba associació entre una i altra variable.

Els autors afirmen que només amb estudis longitudinals combinats amb estudis postmortem cerebrals es podria determinar amb científicitat el valor predictiu de la reducció del flux sanguini cerebral en el diagnòstic de la malaltia.

Mentre la investigació mèdica continua la recerca de dades objectives i fiables en el diagnòstic mèdic, repassem ara com es troba el diagnòstic clínic de la demència Alzheimer en la població general i en la població amb discapacitat psíquica, concretament amb la síndrome de Down.

2.3.2. Diagnòstic clínic

Ja hem comentat que en la pràctica quotidiana el diagnòstic acostuma a ser clínic. Així, la història clínica a partir del relat del símptoma per part d'un familiar o, el que és el mateix, el ventall de fenomenologia apareguda amb el pas del temps és

l'instrument diagnòstic que més s'utilitza, juntament amb proves de tipus mèdic. Els símptomes clínics en la vida quotidiana són els canvis en la conducta intel·lectual, social i emocional així com fluctuacions del nivell de consciència (Boada, 1998).

Segons Boada, l'inici de la simptomatologia en la població general acostuma a fer-se evident en l'àrea de la personalitat i les conductes socials. Els canvis emocionals més freqüents són la pèrdua d'interès pel treball i la família, la pèrdua d'iniciativa i espontaneïtat, l'augment de la irritabilitat, la inatenció, l'esgotament, la inquietud, el desassossec, la hipocondríasi, l'ansietat i / o la depressió. En situacions socials el malalt mostra un repertori de conductes impulsives, egocèntriques, amb incapacitat de resposta a demandes concretes i pèrdua de consciència del dèficit. Sovint es nega l'evidència de la problemàtica.

Pel que fa als criteris més utilitzats per al diagnòstic clínic de la demència Alzheimer són els de l'Organització Mundial de la salut (OMS), en *el International Classification Disability (ICD-10)* (1988) i els de l'American Psychiatry Association (APA) en *el Manual Diagnòstic y Estadístico de los Trastornos mentales (DSM-IV)*(1995). En la taula núm. 2.3.2. es reflecteixen els criteris de diagnòstic que marca l'American Psychiatry Association (APA).

Clínicament la simptomatologia que apareix després d'una evolució de dos a quatre anys dona lloc a desorientació témporoespacial i incapacitat per al registre de fets recents d'interès personal. Hi ha greus alteracions del raonament i del judici amb abandó de les tasques habituals. Es fa palesa la síndrome afaso-apraxoagnòsica, amb increment de l'anòmia, idees delirants i fugues d'idees. En la fase terminal hi ha la pèrdua total d'autonomia. (DSM-IV, 1995).

Tanmateix, el que no es descriu i acostuma a provocar major sofriment a les famílies són les alteracions emocionals com ara les agressions físiques i verbals, els deliris, el recel o l'agitació que poden originar-se a l'inici del procés. La causa d'aquestes pot ser la suma dels canvis biològics, psicològics i ambientals produïts en la síndrome. Una raó pot ser la pèrdua de neurones en les àrees del cervell que controlen i modulen les emocions o bé, la consciència del dèficit per part del malalt i el fet que l'ambient no s'adapti a les seves necessitats (Belsky, 1996).

Taula núm.2.3.2.Criteris per al diagnòstic de demència tipus Alzheimer
(traduït del Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos mentales APA, 1995)

CRITERIS PER AL DIAGNÒSTIC DE DEMÈNCIA TIPUS ALZHEIMER

.La presència de múltiples dèficits cognitius es manifesta en:

- deteriorament de la memòria
- una o més de les següents alteracions cognitives:
afàsia, apràxia, agnòsia i alteració en l'execució

.Els dèficits cognitius anteriors provoquen un deteriorament significatiu de l'activitat laboral o social i representen una disminució del nivell d'activitat

.El curs es caracteritza per inici gradual i un deteriorament cognitiu continu

.Els dèficits cognitius no es produeixen per :

- altres malalties del sistema nerviós central que provoquen dèficits de memòria i cognitius
- malalties sistèmiques que poden provocar demència
- malalties induïdes per substàncies

.Els dèficits no apareixen únicament en el transcurs d'un deliri

.L'alteració no s'explica millor per la presència d'un altre trastorn com ara un trastorn depressiu major o l'esquizofrènia

Thomas, Hazif-Thomas i Arroyo-Anillo (1998) fan referència als sentiments de les persones malaltes d'Alzheimer en les etapes inicials respecte a la seva malaltia i com poden utilitzar-se en el procés de diagnòstic diferencial de la depressió. Mentre que el malalt depressiu es queixa de la pèrdua de memòria, de la seva por a perdre les facultats mentals, el malalt d'Alzheimer mai parla de la malaltia. La seva angoixa frena la capacitat d'orientar la seva vida en aquesta nova situació i delega i busca suport en un altre, del qual dependrà afectivament. Així doncs, perdre el prestigi davant de les persones estimades és una invitació a la regressió.

El malalt d'Alzheimer renuncia a allò que desitja abans que mostrar als altres la seva impotència.

El malestar que s'associa a la pèrdua de domini de si mateix és una vivència de vergonya, de no existència que el pot conduir a la indiferència relacional i a l'aïllament social.

Si a aquesta resposta emocional afegim un entorn incongruent amb les capacitats personals pot produir-se un grau intolerable d'ansietat, amb la qual cosa el subjecte pot desenvolupar alteracions emocionals.

Una vegada identificada la simptomatologia per realitzar el diagnòstic clínic en la població general, anem a descriure l'estat en què es troba el tema en les persones amb la síndrome de Down.

Diagnòstic clínic en la persona amb la síndrome de Down

Després de revisar les investigacions que estudien el diagnòstic clínic de la demència Alzheimer en la síndrome de Down comentats en l'apartat 1.4. i d'observar en la pràctica diària, les dificultats en les quals es troben familiars i professionals per obtenir un diagnòstic fiable, es resumeixen els punts febles que, al nostre entendre, avui per avui interfereixen en aquest treball diagnòstic (taula núm. 2.3.3.)

Taula núm. 2.3.3. Dificultats en el diagnòstic clínic de la demència Alzheimer en la síndrome de Down (Ribes, 1999)

DIFICULTATS EN EL DIAGNOSTIC CLINIC DE D.A. EN LA S. D.

Heterogeneïtat de les mostres estudiades en les diferents investigacions

Dificultats en identificar el nivell base de funcionament cognitiu

Dificultats per aconseguir proves mèdiques per fer un diagnòstic diferencial

Si bé tothom està d'acord en la presència de simptomatologia pròpia de la neuropatologia Alzheimer en les persones amb la síndrome de Down de més de 40 anys, el problema és posar-se d'acord en consensuar uns criteris pel que fa al diagnòstic del deteriorament clínic. El fet es degut principalment a l'heterogeneïtat de les característiques de les mostres estudiades en les diferents investigacions.

A aquesta dificultat, hem d'afegir un segon aspecte. Ja hem vist com la presència de demència Alzheimer en la població general es diagnostica en base a un procés de pèrdua cognitiva progressiva i irreversible que impossibilita el funcionament social i laboral. La condició prèvia per al diagnòstic d'una pèrdua cognitiva en les persones que presenten una discapacitat psíquica de base serà definir el nivell evolutiu fins on s'ha desenvolupat el nivell cognitiu per poder diagnosticar a partir d'aquí, un deteriorament. Mitjançant un seguiment longitudinal podrem analitzar si es dona una progressió de deteriorament o no.

Per aquest motiu és fonamental comptar amb un historial clínic detallat i revisat periòdicament per poder documentar aquests possibles canvis, és a dir, reconèixer el deteriorament cognitiu afegit a un dèficit intel·lectual.

Un tercer factor de dificultat afegida en el cas que féssim un diagnòstic clínic positiu seria el fet d'aconseguir un examen mèdic per descartar altres causes. Avui per avui, és encara un tema novedós entre els professionals mèdics i, a més, la sobresaturació de les llistes d'espera per atènyer una prova mèdica específica, com pot ser una tomografia axial computaritzada (TAC) allarga exageradament el procés diagnòstic.

En el cas, però, que s'hagi fet el diagnòstic clínic de probable demència Alzheimer, caldrà descartar altres malalties que es manifesten amb una simptomatologia semblant.

2.3.3. *Diagnòstic diferencial*

Tant en la població general com en la població amb la síndrome de Down, ha de fer-se el diagnòstic diferencial d'altres tipus de demència, com ara una demència vascular ja que aquesta és la segona causa més freqüent de demència en l'edat adulta.

La demència vascular està produïda per la suma d'accidents cerebrovasculars i es pot distingir de l'Alzheimer perquè la seva instauració és aguda i el seu curs evolutiu fluctuant. Hi ha presència de factors de risc vascular i de signes neurològics focals, així com la visualització d'infarts cerebrals en les proves de neuroimatge (Alom, 1991).

Els dèficits cognitius que es puguin identificar no han de deure's a altres malalties del sistema nerviós central que provoquen dèficits progressius, com ara la malaltia de Parkinson o la malaltia Corea de Huntington.

També han de descartar-se malalties sistèmiques que hom sap que provoquen demència per exemple, hipotiroïdisme, deficiència de vitamina B12, infeccions pel virus d'immunodeficiència humana (VIH) i el consum de substàncies com per exemple, l'alcohol (APA,1995).

En el cas de les persones amb la síndrome de Down, a més a més del diagnòstic diferencial que s'ha de fer en la població general, ha de tenir-se cura d'excloure específicament una sèrie d'alteracions que es donen amb més freqüència en aquest col·lectiu. En la taula núm.2.3.4. queden especificades.

El diagnòstic diferencial ha de tenir especial cura d'excloure l'hipotiroïdisme donada la tendència de les persones amb la síndrome de Down a patir aquesta alteració. La hipofunció de la glàndula tiroide pot produir simptomatologia semblant a un procés d'envelliment com ara debilitat, fatiga, pell seca, nerviosisme, lentitud de paraula, edemes perifèrics i ungles primes i trencadisses. El tractament consisteix a administrar per via oral l'hormona deficitària i els resultats en general són satisfactoris (Lojo, 1990).

Taula núm. 2.3.4. Diagnòstic diferencial de demència Alzheimer
en la síndrome de Down (adaptat de Flórez, 1993)

DIAGNOSTIC DIFERENCIAL
Hipotiroidisme
Trastorns psicòtics
Ingesta de fàrmacs (neuroleptics)
Envel·liment prematur
Malaltia de Parkinson
Epilèpsia
Depressió

En un estudi de Dinani i Carpenter (1990) de les alteracions de la tiroide en la síndrome de Down es troba que un terç dels adults presenten hipotiroidisme. Lai i Williams (1989) ofereixen una dada rellevant de cara al diagnòstic diferencial. Apareix amb més freqüència en les persones amb la síndrome de Down que presenten demència Alzheimer (59%) que no pas en el grup de persones amb la síndrome de Down sense demència (33%). Per tant, si es diagnostica hipotiroidisme no es refusa que pugui manifestar-se paral·lelament el quadre de demència Alzheimer.

Així mateix, respecte al diagnòstic diferencial de l'envelliment prematur, en la taula núm.2.3.5. es reflecteixen els aspectes orgànics que poden manifestar-se amb el pas dels anys i que han de tenir-se en compte com a possibles variables que poden precipitar el desenvolupament d'una simptomatologia semblant ja que limiten les activitats de la vida diària (Flórez, 1993).

Taula núm.2.3.5. Variables interferidores en el diagnòstic de demència Alzheimer en la síndrome de Down (adaptat de Flórez, 1993)

ASPECTES FÍSICS	Patologia a descartar
Revisió de la vista	cataractes prematures
Revisió de l'audició	presbiacúsia
Revisió del coll	discopaties degeneratives subluxació atlantoaxoidea
Revisió de l'olfacte	dèficit

Per tant, abans de decidir el diagnòstic de demència Alzheimer en la persona amb la síndrome de Down convé realitzar un examen audiològic per tal de descartar presbiacúsia, un screening tiroïdal per excloure hipotiroïdisme, un recompte sanguini complet (TSH, tiroxina, vitamina B12 folato i serologia de sífilis), un electroencefalograma (EEG) per detectar un trastorn de crisi o un alentiment del ritme de base i una tomografia axial computaritzada (TAC) no ampliada ajudarà a descartar l'infart o el tumor cerebral (Rogers i Coleman,1994).

Si aquestes proves resulten negatives, s'ha de considerar la possibilitat de fer proves neurològiques i psiquiàtriques ja que hi ha quadres clínics que poden acompanyar la demència en les persones amb la síndrome de Down i que moltes vegades s'hauran de descartar amb un examen neurològic. Aquí hem de parlar breument del parkinsonisme, l'epilèpsia i els trastorns psiquiàtrics com ara la depressió o la conducta agressiva, trastorns amb què es necessita fer un diagnòstic diferencial abans de parlar de demència Alzheimer en la síndrome de Down.

L'única referència que hem trobat del Parkinsonisme és un estudi de Lai i Williams (1989) que reflecteix un 20% de les persones demenciades de la mostra amb Parkinson. Els trets que van aparèixer són bradicinèsia, posicions en flexió i rigidesa en forma de roda dentada. El resultat coincideix amb el percentatge que es descriu en la població general amb demència Alzheimer.

El percentatge de les crisis epilèptiques a partir de la tercera dècada de vida es xifra del 8 al 10 % (Pueschel, Louis i Mcknight 1991; Collacott,1993). Després dels 40 anys s'incrementaria fins arribar a un 30'8% en els subjectes de més de 60 anys. Encara que la causalitat d'aquestes crisis no està prou definida, sembla que els canvis orgànics tipus Alzheimer en el cervell d'aquestes persones com són les alteracions químiques en el sistema nerviós central, les anormalitats en l'anatomia neuronal i en les propietats de la membrana elèctrica, tenen un pes notable (Flórez,1993).

Pel que fa als trastorns psiquiàtrics de la persona amb discapacitat psíquica fins fa relativament poc s'integren com a propis, consubstancials a la deficiència. La no diferenciació entre la simptomatologia de la discapacitat psíquica i la pròpia de la psicopatologia és el que es coneix com *eclipse diagnòstic* (Lojo, 1990).

És a partir dels anys 80 que es comença a estudiar l'existència del trastorn psiquiàtric associat com una entitat pròpia. Respecte a la influència en la síndrome de Down, els estudis xifren en un 25% el percentatge de trastorn psiquiàtric (Lund 1988; Collacott, Cooper i McGroth, 1992). Aquest índex, però, és superior a la població general però inferior a la incidència d'aquests trastorns en les persones amb discapacitat psíquica per altres causes.

Així doncs, alguns estudis han tractat les repercussions d'una major ingesta de psicofàrmacs respecte a la població general. Entre aquests, Gedye (en premsa) alerta sobre la demència induïda pels neurolèptics. Presenta el cas de 4 persones amb discapacitat psíquica erròniament diagnosticades de demència Alzheimer a causa de la ingesta de dosis baixes de neurolèptics. Tres d'aquestes persones presentaven la síndrome de Down.

També s'estan fent estudis adreçats a determinar les característiques específiques dels trastorns psiquiàtrics en les persones amb discapacitat psíquica.

Gedye (1996) per exemple, presenta un treball sobre la diferenciació simptomatològica del trastorn obsessiu-compulsiu en persones amb discapacitat psíquica respecte a la població general, cosa que implica un elevat grau de dificultat en el seu reconeixement. En una mostra de 50 persones amb discapacitat

psíquica i trastorn obsessiu compulsiu troba un 100% de conductes compulsives al voltant de l'ordre, un 98% al voltant del fet d'acabar una acció i un 98% a l'entorn d'amuntegar, recollir objectes inservibles i netejar.

En la població general les compulsions més freqüents es donen en conductes de comptar, netejar objectes "contaminats" i netejar-se les mans. La diferència es deu segons l'autora a les conseqüències del retard mental en el nivell diferent de la capacitat de pensament abstracte, la capacitat per comptar coses i la independència física per rentar-se parts del cos.

Un estudi dels trastorns psiquiàtrics de les persones grans amb discapacitat psíquica és el de Samson et al., (1994). En una mostra de 124 persones de més de 60 anys amb discapacitat psíquica i usuaris de la mateixa institució s'avalua l'existència dels trastorns psiquiàtrics en un 31,5 %, repartint-se entre la demència (12,9%), les alteracions en l'estat d'ànim (8,9%), l'esquizofrènia (6,5 %) i altres (3,2%).

També Myers i Pueschel (1991) analitzen els trastorns psiquiàtrics en una mostra de 497 persones amb la síndrome de Down. D'aquestes 497 persones, 261 eren menors de 20 anys i 164 més grans. Tots ells vivien en la comunitat. A més a més, es van incloure 72 adults amb la síndrome de Down que vivien en una institució. Reproduïm en la taula núm. 2.3.6. els resultats de la investigació.

Notem com la variable ambiental *tipus d'habitatge* juga un paper diferenciador. Mentre l'agressivitat i la depressió són els dos trastorns psiquiàtrics més rellevants en els adults que viuen en la comunitat amb una mitjana d'edat de 27 anys, en la institució els trastorns que es donen amb més freqüència són la demència i les autolesions, degudes possiblement entre altres causes, a una mitjana d'edat més elevada (40.7 anys) i un nivell de retard mental més important.

Taula núm. 2.3.6. Percentatge de trastorns psiquiàtrics en la síndrome de Down
(Myers i Pueschel, 1991)

TRAST. PSI QUIATRIC	-20a.	+20 a.	Institució	total
Trastorns desadaptatius:	n= 261	n= 164	n= 72	n= 497
dèficit atencional	6.1	2.4	1.3	4.2
negativisme	5.4	1.8	1.3	3.6
agressivitat	6.5	6.1	1.2	7.2
Trastorns per ansietat:				
fòbies	1.5	0.6	-	1.0
obsessiu-compulsiu	-	0.6	4.1	0.8
conversió	-	0.6		
Trastorn gastrointestinal:				
alimentació	0.8	1.8	1.3	1.2
eliminació	1.5	0.6	4.1	1.6
Trastorn repetitiu:				
síndrome de Tourette	0.4	1.2	-	0.6
estereotípies	2.7	4.3	-	2.8
autolesions	0.8	1.2	5.5	1.6
Trastorn afectiu:				
depressió major	-	6.1	-	2
Altres:				
demència	-	0.6	6.1	1.1
autisme		1.2		1
TOTAL	17.6	25.6	3.6	22.1

En un altre estudi, Collacot, Cooper i McGrother (1992) comparen el percentatge i tipus de trastorns psiquiàtrics en una mostra de 371 persones amb la síndrome de Down amb una edat mitjana de 36 anys i un grup control de persones amb discapacitat psíquica, igualades en edat, sexe i tipus d'habitatge.

Es va fer un diagnòstic psiquiàtric en el 25% de les persones amb la síndrome de Down respecte a un 38% en el grup control. Les persones amb la síndrome de Down van presentar un elevat grau de depressió amb un 11.3% respecte a un 4.3 % del grup control i també un percentatge major de demència Alzheimer (4.3 % respecte a un 0.3%). El grup control va resultar estadísticament diferent en el major percentatge de trastorns de conducta i esquizofrènia.

Es confirma en l'estudi que les persones amb la síndrome de Down mostren un patró de trastorns mentals diferents de les persones amb discapacitat psíquica deguda a altres causes.

Recentment, McGuire i Chicoine (1996) fan el seguiment durant tres anys d'una mostra total de 272 persones adultes amb la síndrome de Down. Diagnostiquen de depressió a 40 persones (14.7%) amb una mitjana d'edat de 31 anys, els quals estan repartits en 16 casos de depressió major (seguint els criteris del DSM-III-R) ,14 casos com a depressió major amb trastorns d'ansietat i trets obsessius-compulsius, i els 10 casos restants van ser diagnosticats en qualitat de desordres del caràcter a causa d'alteracions mèdiques, 9 per hipotiroïdisme i un per deficiència de vitamina B12.

Els símptomes que es presenten en el quadre de depressió major en 5 dels 16 diagnosticats amb una durada de 12 mesos, són els següents: tristesa, plors, pèrdua de concentració i / o dificultat per acabar les tasques, cansament, fatiga, agitació o retard psicomotor, sobretot per vestir-se i menjar, alteracions del caràcter com irritabilitat, augment de conductes agressives verbals, desordres en el son, principalment insomni i vagareig a la nit, pèrdua o augment de la gana, minva d'interès i participació, por als llocs públics i estranys i increment de les conductes ritualistes o compulsives que ja existien. En els 11 restants, els símptomes van ser molt més severos, amb trets psicòtics com aïllament extrem,

deliri, monòlegs amb contingut al·lucinatori, que van durar una mitjana de 28 mesos.

Com a diagnòstic diferencial entre depressió i demència Alzheimer utilitzen l'observació longitudinal del curs dels símptomes. Mentre que la depressió tendeix a mostrar alts i baixos, en la demència Alzheimer els símptomes són progressius i el deteriorament no reversible.

Per diferenciar un quadre depressiu d'un quadre psicòtic, els autors es basen en el fet que el primer presenta símptomes predominants que precedeixen i continuen quan s'han anul·lat els símptomes psicòtics.

Conclouen l'estudi dient que de moment, l'única eina en el diagnòstic diferencial és fer una avaluació periòdica dels canvis de conducta, curs dels símptomes i condicions mèdiques.

Hi ha dades, talment que en la població general, que apunten a una associació entre depressió i demència Alzheimer en un estadi inicial més que a un diagnòstic diferencial.

Burt, Loveland i Lewis (1992) afirmen que demència i depressió estan associades en la persona síndrome de Down, però no en els subjectes amb discapacitat psíquica per altres causes. A més grau de depressió dels subjectes amb la síndrome de Down de l'estudi es donava menys puntuació en edat mental, memòria i habilitats funcionals. En el grup control format per persones amb discapacitat psíquica causada per altres etiologies, troben com a trastorns psiquiàtrics més diagnosticats, canvis de conducta i esquizofrènia paranoide.

En l'estudi de Roeden i Zitman (1995), per exemple, es diagnostica depressió a l'inici del quadre de demència a 8 dels 10 subjectes amb la síndrome de Down. El diagnòstic diferencial es fa en funció de la història clínica, el factor temps i la resposta als antidepressius.

Respecte al diagnòstic de depressió, Lund (1988) proposa una adaptació dels criteris de diagnòstic del DSM III-R que consisteix en la manifestació d'un canvi d'humor caracteritzat per tristesa, retraïment o agitació i com a mínim quatre de

les característiques següents: canvi en el patró del son, canvi en el desig de menjar o en el pes, aparició o empitjorament d'un comportament autodestructiu, apatia, retard psicomotor, descens d'activitat en les tasques de la vida diària, plors sense causa justificada, pors, història familiar que expliqui un trastorn afectiu, augment injustificat d'hostilitat i increment de la irritabilitat.

Faltarien més anàlisis per arribar a definir si la depressió és un factor de diagnòstic diferencial o un símptoma que acompanya la demència. A l'igual que en la població general, creiem que pot haver-hi perfectament una imbricació entre els dos quadres a l'inici de la simptomatologia. Només el seguiment en el temps dels casos diagnosticats de depressió ens donarà de moment la resposta.

Per acabar aquest apartat de diagnòstic diferencial, volem afegir possibles problemes de maltractament i abusos sexuals, els quals poden tenir un marcat percentatge en les persones amb discapacitat psíquica en general (Smith, 1998).

Després de fer aquesta aproximació diagnòstica en les dues poblacions s'analitzen els trets diferenciadors de la demència Alzheimer en la població general i amb la síndrome de Down.

2.4. Trets diferenciadors entre les dues poblacions

Tot i que a grans trets la simptomatologia clínica de la demència Alzheimer pugui ser semblant entre la població general i amb la síndrome de Down, el fet del retard mental comporta uns trets diferenciadors. Sense pretendre fer un repàs exhaustiu del tema, indiquem les aportacions que queden resumides en la taula núm. 2.4.

Taula núm.2.4. Simptomatologia clínica de demència Alzheimer, diferenciada en la síndrome de Down respecte a la població general (Ribes, 1999)

SIMPTOMATOLOGIA DIFERENCIADA DE D.A. EN LA SINDROME DE DOWN RESPECTE A LA POBLACIÓ GENERAL
Augment en la freqüència dels atacs epilèptics
Baixa freqüència de manifestacions de deliri i al·lucinacions
Inexistència de dislèxia, acalculia, verbigeració i disàrtria
No paral·lelisme entre l'inici de la neuropatologia i la clínica

Un dels temes més tractats com a tret diferenciador de la demència Alzheimer en la síndrome de Down respecte a la població general és la freqüència de l'epilèpsia. En el nostre país, Flórez (1993) considera que la proporció és molt més elevada en la síndrome de Down respecte a la població general, així doncs, l'assenyala com un fet específic. A continuació es comenten els estudis que tracten aquest tema.

En un estudi de cas fet per Tyler i Shank (1996) ens presenten la descripció de les complicacions a nivell orgànic que presenta una dona de 43 anys amb la síndrome de Down. Observen des de fa tres anys un deteriorament funcional que es diagnostica com a demència Alzheimer. La simptomatologia es caracteritza per

crisis epilèptiques, incontinença urinària, pneumònia i deficiència de vitamina B12 i tiroide.

En l' estudi de Johannsen et al., (1996) sobre el percentatge d'epilèpsia en un grup de 72 persones amb la síndrome de Down, troben un resultat del 17%. El grup d'edat més gran -de 50 a 60 anys- és el que mostra el nivell més alt de presència d'epilèpsia amb 6 casos. D'aquests 6, 4 presenten la simptomatologia clínica de la Demència Alzheimer.

Lai i Williams (1989) troben que un 84% de la mostra de persones amb la síndrome de Down i demència Alzheimer inicien durant els dos primers anys de la malaltia, convulsions tonicoclòniques.

En l'estudi d'Evenhuis (1990) van aparèixer crisis epilèptiques en tots els subjectes amb la síndrome de Down i demència Alzheimer.

També Prhaser i Filer (1995) apunten la possibilitat que l'aparició d'atacs epilèptics al voltant de la dècada dels 40, actuï com a indicador inicial de la malaltia.

Un altre treball que fa referència als trets diferenciadors entre la simptomatologia clínica de la demència Alzheimer en la població general i amb la síndrome de Down és el de Burt, Loveland i Lewis (1992). Els autors indiquen com a signes d'Alzheimer descrits en la població normal que no es troben en la població Down tots aquells que fan referència a la pèrdua o alteracions de capacitats acadèmiques com ara la dislèxia i l' acalculia, així com capacitats relacionades amb el llenguatge com ara ecolàlia, verbigeració, disàrtria, afàsia i agnòsia. La presència d'aquestes alteracions impliquen un nivell de retard mental lleuger, cosa que generalment resulta poc freqüent en les persones amb la síndrome de Down que avui tenen més de 40 anys a causa d'haver rebut un model d'atenció bàsicament assistencial. Per tant, les millores educatives que s'han donat sobretot a partir dels anys 80 poden provocar canvis futurs en aquest sentit.

Albert (1992) afegix com a discrepància entre els dos grups la relació entre les marques patològiques de la malaltia i l'inici de la demència clínica. Mentre en la síndrome de Down pot haver fins a 20 anys de diferència entre l'aparició d'una i

altra simptomatologia, en el malalt d'Alzheimer de la població general hi hauria equivalència.

Un estudi de Prasher (1997a) suggereix que una altra diferència amb la població general, seria la no presència de trets psicòtics com ara, deliris i al·lucinacions. D'un recull de treballs sobre 86 persones amb la síndrome de Down, només un cas recull la possible presència d'al·lucinacions.

En canvi, en la població general, els deliris i al·lucinacions ocupen un lloc important en la psicopatologia de la demència Alzheimer. Micheli i Fernández (1996) parlen d'un 50% de malalts de demència Alzheimer, que en un estadi mig de la malaltia presenten deliris del tipus "la meva casa no és la meva casa, la gent m'està robant coses...". Les al·lucinacions, principalment visuals, apareixen en un 25-30% dels casos i no es correlacionen amb el nivell de deteriorament cognitiu.

En la mateixa línia Ruiz et al., (1998), en un estudi sobre el deliri en una mostra de 216 malalts de la població general de 65 anys o més ingressats en un servei de medicina, observen com en el 39% de subjectes amb deliri, hi havia un quadre de demència prèvia.

Aquesta diferència sobre la simptomatologia del deliri també podria suggerir-se respecte a la població amb discapacitat psíquica. A partir de les conclusions d'un estudi de Evenhuis (1997) sobre 144 persones amb discapacitat psíquica no deguda a la síndrome de Down de més de 60 anys es confirma l'alta evidència de deliri com a primera manifestació de demència Alzheimer.

Es necessiten més investigacions que tractin la demència Alzheimer en la síndrome de Down per poder arribar a conclusions sobre els paral·lelismes o no amb la població general. No obstant això, un primer apunt aniria en la direcció que pot haver-hi diferències substancials en la manifestació clínica de la demència tipus Alzheimer en la població Down i la població normal (Burt, Loveland i Lewis 1992; Dalton et al., 1993).

En aquesta mena de trencaclosques que representa encara avui la demència Alzheimer ens falta afegir, per tenir una visió global dels aspectes que ens

interessen, el tipus i instruments d'avaluació que s'empren en la mesura del deteriorament cognitiu i funcional. Cal que disposem d'unes eines objectives i consensuades que ens ajudin a delimitar què està passant i de quina manera.

L'objectiu de l'avaluació clínica en la demència Alzheimer ha de ser delimitar el patró de les capacitats alterades i preservades, de forma que pugui contribuir a la intervenció terapèutica i servir, a més a més, per avaluar els canvis produïts per aquesta intervenció (Gandoy et al., 1998).

2.5. Avaluació de la demència Alzheimer

L'avaluació de la demència Alzheimer és un aspecte de gran interès pels investigadors tant en la població general com en la síndrome de Down. El major nombre de treballs van encarats a dissenyar instruments que permetin obtenir dades objectives del procés de deteriorament cognitiu i funcional i la seva validació, fiabilitat i sensibilitat com a instruments de diagnòstic.

Respecte a quin tipus de dades haurien de recollir-se tothom estaria d'acord, seguint els criteris de diagnòstic de *l'Associació de Psiquiatres Americans* (APA, 1995) en el fet que hauríem de tenir informació de la capacitat cognitiva i funcional així com dels canvis en el caràcter i estat d'ànim.

Darrerament, però, s'ha anat ampliant el camp de l'avaluació des d'un punt de vista molt més ecològic i contextual, avaluant no només el subjecte en procés de deteriorament sinó també el seu entorn, tant a nivell físic com humà. Aquesta perspectiva respon a una concepció més psicosocial de la malaltia (Del Ser i Peña-Casanova, 1994).

L'avaluació clínica de la demència Alzheimer s'emmarca segons Del Ser i Peña-Casanova (1994) des de dos àmbits, el neuropsicològic (o també dit cognitiu) i el funcional. L'avaluació neuropsicològica mesura la graduació del deteriorament cognitiu. L'avaluació funcional es refereix a l'avaluació de l'activitat de la persona en la vida diària, als trastorns del comportament i a l'avaluació del medi i del cuidador de la persona amb demència.

A continuació i de forma breu, es presenta un recull de materials per aquesta avaluació en les dues poblacions així com l'instrument més utilitzat per establir la graduació de la intensitat de la malaltia.

La neuropsicologia és la disciplina que investiga les interrelacions del cervell amb la ment i la conducta. Les funcions cognitives seguint a Lezak (1995), citat a Jacas-Escarcelle, (1998) s'agrupen en: (a) funcions receptives, bàsicament la recepció sensorial i la percepció, (b) la memòria i l'aprenentatge, (c) les funcions executives com ara el càlcul i (d) les funcions expressives que engloben la psicomotricitat, les funcions constructives i el llenguatge.

Per tant, l'exploració neuropsicològica es composaria del conjunt de mètodes i tècniques que permeten definir de forma clínica l'estat d'aquestes funcions cognitives. De totes elles, les més avaluades són la memòria, el llenguatge, les habilitats visoconstructives i les pràxies (Boada, 1994).

El més freqüent és que s'utilitzi una sola prova multidimensional que tracti d'englobar els aspectes anteriors. Existeix una àmplia oferta de materials a disposició del professional dels quals Jorm (1994) subratlla els més utilitzats.

La prova més emprada a nivell americà, ha estat el *Mini-Mental State Examination (MMSE)* de Folstein et al., (1975). Consisteix en 11 preguntes que donen una puntuació de 0 a 30 i es triga només de 5 a 10 minuts a contestar. Es mesura la capacitat cognitiva del subjecte en relació als aspectes d'orientació témporoespacial, memòria immediata i de record, atenció, càlcul, llenguatge i capacitat visoconstructiva.

Darrerament es qüestiona però, la seva eficàcia en els casos d'edat avançada i educació deficient. El fet d'estar dissenyada per la detecció i no per l'avaluació neuropsicològica fa que sigui molt poc sensible als casos de demència lleus.

A Gran Bretanya l'escala que s'utilitza més és la *Information / Orientation Scale (I/O)* de Pattie i Gilleard (1975). El contingut és similar als ítems del *Mini mental State Examination (MMSE)* tot i que té una amplitud d'ítems més limitada. La brevetat i la seva acceptació per part de les persones a les quals s'ha aplicat la fan

atractiva pels estudis de camp. També s'ha usat com a bateria breu el *Cambridge Mental Disorders of the Elderly Examination (CAMDEX)* de Roth et al. (1986).

Això no obstant, s'utilitzen proves d'avaluació unidimensional, sobretot, de la memòria. Alguns dels instruments per avaluar la pèrdua de memòria, els quals compten amb dades normatives per a les persones grans, són el *test de memòria de Guild* (Crook et al., 1980), *el test de memòria de la Universitat de Nova York* (Randt et al., 1980) i *el test conductual de memòria Rivermead* (Wilson et al., 1985).

Recentment, Benedet i Seisdedos (1996) han fet la versió castellana (*Cuestionario de olvidos cotidianos COC*) del *Questionnaire d'auto-évaluation de la Mémoire, QAM* (Van der Linden, 1988). Aquest qüestionari consta de 68 preguntes tancades sobre els oblits en la vida quotidiana. L'objectiu és l'avaluació de les queixes subjectives de pèrdua de memòria per determinar fins a quin punt aquestes queixes tenen fonament o no, i en conseqüència, si s'ha de fer una avaluació psicomètrica objectiva.

Durant els anys 90, però, ha anat prenent cos una postura crítica enfront dels instruments de diagnòstic, l'objectiu principal dels quals era la detecció puntual. D'acord amb la idea de concebre l'avaluació amb la finalitat, no només de diagnòstic, sinó també d'avaluació del procés de deteriorament cognitiu, interessa dissenyar instruments que permetin disposar de descripcions útils que ajudin a comprendre i reconèixer allò que diferencia una persona dement d'una altra i que beneficia a una i altra.

L'estratègia ideal, en opinió de Joannette et al., (1994) és la utilització d'un instrument ampli i multidimensional. Proposen *el Procedimiento de Evaluación Neuropsicológica Optima (PENO)*. El PENO agrupa 20 tests, alguns ja creats i altres originals que avaluen la memòria, el llenguatge, les pràxies, les gnòsies i l'atenció.

En la mateixa línia, una de les proves més utilitzades en el diagnòstic de la demència Alzheimer en el nostre país segons Boada (1994) és el *Programa Integrado de Exploración neuropsicológica-Test-Barcelona (PIEM)* de Peña-

Casanova (1990). Permet explorar les principals àrees de la neurologia del comportament i de la neuropsicologia mitjançant l'aplicació de 42 subproves. Disposa d'estudis normatius per a cinc grups d'edat i escolaritat diferent.

Com a escala de seguiment, una vegada s'ha realitzat el diagnòstic, Fernández et al., (1996) proposen l'*Escala de Seguiment de Demència (ESDE)*. L'objectiu de l'escala és conèixer millor les característiques pròpies de cada malalt dement i permetre un seguiment evolutiu del procés així com l'efectivitat dels mitjans terapèutics usats.

En aquests moments, el debat obert entre l'òptim i el possible quant al tipus d'instruments utilitzats en l'avaluació cognitiva en la demència Alzheimer pot respondre a una problemàtica múltiple. Entre altres, hi hauria un problema d'estratègia diagnòstica (detecció puntual enfront de la descripció del procés), junt a un problema important de temps, és a dir, disposar del temps suficient per fer un abordatge a la problemàtica avaluativa molt més integral.

Pel que fa a la graduació de la intensitat de la demència Alzheimer, sí hi ha acord general entre els investigadors en utilitzar l'escala *The Global Deterioration Scale (GDS) for Assessment of Primary Degenerative Dementia* de Reisberg et al., (1982) on s'assenyala set estadis d'intensitat creixent de la demència Alzheimer. En la taula núm. 2.5.1. es detallen les característiques clíniques de cadascuna.

Lluís Tàrraga (1994) presenta, relacionant-la amb l'escala de graduació d'intensitat anterior, una possible explicació del procés i forma del deteriorament cognitiu en la demència Alzheimer d'acord amb la teoria piagetiana.

L'autor reprèn la *hipòtesis de la regressió*, defensada durant els anys 70, en relació als aspectes operatoris piagetians del pensament segons la qual les persones grans perdrien les capacitats operatòries concretes i formals en sentit invers a la seva adquisició. Aquesta hipòtesi, poc acceptada per explicar el procés evolutiu normal de l'envelliment, pot servir per explicar el procés evolutiu patològic de la demència. En la taula núm. 2.5.2. es reflecteix la teoria i es compara amb els estadis evolutius de la demència Alzheimer de Reisberg et al.,

(1982). Seguidament es descriu aquesta involució del desenvolupament intel·lectual segons l'autor.

Taula núm. 2.5.1. Fases de la demència (adaptat de Reisberg et al., 1982)

FASE	CARACTERÍSTIQUES CLINIQUES
1	Absència de queixes subjectives ni trastorns evidents
2	Sensació subjectiva de pèrdua de memòria
3	Dificultat en el treball, en la parla, al desplaçar-se per zones no familiars, dèficit subtil de memòria
4	Disminució capacitat per viatjar, contar, recordar esdeveniments
5	Ajut per triar la roba, desorientació espai i temps, no record noms
6	Supervisió per la higiene i alimentació, pot presentar incontinència, desorientació en el temps, espai i persones
7	Greu pèrdua de la parla, incontinència i rigidesa motora

En aquest procés de deteriorament cognitiu de la demència Alzheimer les dues funcions amb la categoria d'atributs humans que han guiat la totalitat del desenvolupament intel·lectual, l'organització i l'adaptació conductual es desestructuren. Segons l'autor, podríem descriure el deteriorament cognitiu de la demència Alzheimer de la forma següent:

una desprogramació progressiva de la conducta amb pèrdua d'experiència i increment d'angoixa i estrès que tota situació nova provoca a la persona amb deteriorament cognitiu. També es dona simplificació creixent dels esquemes i desintegració de les jerarquies dels esquemes, la qual cosa produeix inestabilitat emocional i pèrdua d'autocontrol de la conducta

Les etapes de la involució intel·lectual d'acord amb la teoria piagetiana serien les següents:

1. *Període de desintegració de les operacions formals*, aquí el subjecte no pot induir inferències, no pot anar més lluny de la informació rebuda. Passa de les estructures simbòliques a les concretes i entra en el següent període.

2. *Període de desintegració de les operacions concretes*, on es va perdent el pensament representatiu de la conceptualització i la dimensió del món real.

3. *Període de desintegració de la intel·ligència sensoriomotora*, que porta a la persona des de la incomprensió i no diferenciació objectiva de les coses físiques i en especial entre aquestes i ell mateix, fins a l'etapa dels reflexos primitius arcaics.

Aquesta correspondència general entre els estadis evolutius, edat i progressió inversa de les etapes cognitives segons Piaget pot ser una eina pràctica que ens ajudi a saber en cada moment què li podem demanar a la persona amb demència Alzheimer i què no.

Taula núm. 2.5.2. Correspondència entre els estadis de demència, edat equivalent i períodes regressius del desenvolupament humà. (traduït de Tàrraga, 1994)

ESTADI DE DEMÈNCIA ALZHEIMER (GDS)	FASE CLÍNICA DEMENCIA ALZHEIMER (DA)	EDAT EQUIVALENT	PERÍODE EVOLUCIÓ CONDUCTUAL
1. Sense dèficit cognitiu	normal	adult normal	
2. Dèficit cognitiu molt lleu	oblit	persona gran normal	
3. Dèficit cognitiu lleu	compatible amb DA inicial	adult jove	
4. Dèficit cognitiu moderat	DA inicial	d'adolescent a 7 anys	operacions formals operacions concretes
5. Dèficit cognitiu moderadament greu	DA moderada	de 7 a 5 anys	operacions concretes
6. Dèficit cognitiu greu	DA moderadament greu	de 5 a 2 anys	operacions concretes intel. sensoriomotora
7. Dèficit cognitiu molt greu	DA greu	de 2 anys a neonat	intel·ligència sensoriomotora

Fet aquest incís, continuem endavant amb l'avaluació de la simptomatologia clínica de la demència Alzheimer, ara des de l'àmbit de l'àrea funcional.

Avaluació funcional en la Demència Alzheimer

Partim de la idea que la relació entre deteriorament cognitiu i funcional en persones grans és inqüestionable (Batzán, González i del Ser, 1994) i més evident quan més gran és. Per tant, una forma d'avaluar les repercussions del deteriorament cognitiu és a partir de l'observació de la conducta funcional , és a dir, a partir de les activitats de la vida diària.

Definim les activitats de la vida diària (AVD) com el conjunt de conductes que una persona fa tots els dies per viure de forma autònoma i integrada en el seu medi ambient i complir amb el seu paper social (Batzán, González i del Ser, 1994). Es subdivideixen en activitats bàsiques referides a la cura d'un mateix i les instrumentals, que es relacionen amb les habilitats necessàries per portar una vida independent. S'han dissenyat moltes més escales per avaluar les activitats bàsiques que les instrumentals.

Una possible explicació a aquest fet seria que les demandes de prestació de serveis com a conseqüència d'un dèficit en les activitats bàsiques ha estat molt superior a les demandes per un dèficit instrumental. Això ha fet que els recursos s'orientessin més a un grup que a l'altre (Fernández-Ballesteros et al.,1992).

Entre les escales d'activitats bàsiques de la vida diària, bàsicament menjar, vestir-se, higiene i control d'esfínters, Del Ser i Peña-Casanova (1994) destaquen *l'índex de Katz* (1963) que consta de 6 ítems ordenats jeràrquicament segons la seqüència en què els malalts perden la independència per portar-les a terme i a més és independent de l'aprenentatge i l'entorn cultural. Una altra escala molt utilitzada és *l'índex de Barthel* (1965) sobretot, en la valoració funcional de malalts amb patologia cerebrovascular. En l'àmbit espanyol destaca la *Escala de Incapacidad Física de la Cruz Roja* (1972).

Ring (1994) analitza el conjunt d'instruments disponibles per l'avaluació del deteriorament funcional en la població general. Considera com a més representatiu i pràctic el *Functional Independence Measure (FIM)* (Granger, Hamilton i Keith, 1986), creat per l'Acadèmia Americana de Medicina Física i Rehabilitació. El *FIM* arreplega 18 ítems dividits en sis categories: cura de si mateix, control d'esfínters, mobilitat, locomoció, comunicació i cognició social.

No és fàcil, però, tot i disposar de diversos materials trobar l'eina més idònia. Gómez et al., (1994) fan una revisió bibliogràfica, des de 1950 a 1992, dels instruments de valoració funcional pensats per la persona gran de la població general amb algun tipus de discapacitat. Els autors conclouen que de l'ampli ventall de tests analitzats cap d'ells s'adequa a les expectatives desitjables per a una valoració funcional completa ja que la majoria dels tests funcionals s'han creat per reflectir una determinada patologia, en especial les de lesió cerebral traumàtica i vascular, i no el deteriorament general.

També dins de l'avaluació funcional hem dit que es fa referència als trastorns conductuals. Les escales dels trastorns conductuals o del comportament avaluen les alteracions conductuals que en la demència poden incloure diversitat de símptomes com ara problemes psiquiàtrics, trastorns del pensament o queixes psicossomàtiques. En la pràctica aquestes escales són útils per determinar la gravetat de la malaltia i el seu pronòstic.

Entre aquestes, Del Ser i Peña-Casanova citen la *Dementia Scale -EDB-* de Blessed (1968). Està formada per 22 ítems relacionats amb la capacitat en els darrers 6 mesos per fer activitats personals, domèstiques i socials. Encara que té una estructura multidimensional, la majoria dels ítems avaluen alteracions en la conducta. Es contesta per un familiar o cuidador. A partir d'ella, Jorm (1988) elabora una entrevista estandarditzada dirigida a un informador *Informant Questionnaire on Cognitive Decline in the Elderly*. D'aquesta entrevista s'ha fet una adaptació al castellà amb el nom de *Test del Informador*.

Pel que fa a l'avaluació de l'entorn de la malaltia a nivell físic i humà creiem més oportú tractar el tema des d'una perspectiva preventiva en l'apartat 2.7.2. en què es desenvolupen les estratègies d'intervenció.

En conclusió, destaquem la manca de consens quant als instruments a utilitzar a causa, entre altres, de la complexitat i multidimensionalitat de la malaltia. S'ha evidenciat el debat obert entre l'òptim i el possible pel que fa a l'avaluació i a la necessitat de planificar l'avaluació no només amb l'objectiu d'un diagnòstic puntual sinó com l'avaluació d'un procés en el temps, de cara a recollir informació de l'evolució del deteriorament tant en l'àrea cognitiva, les activitats en la vida diària com dels possibles trastorns conductuals.

Seguidament, anem a revisar com s'ha tractat el tema de l'avaluació cognitiva i funcional de la demència Alzheimer en la síndrome de Down.

2.5.1. Avaluació de la demència Alzheimer en la síndrome de Down

Cal dir que el tema comença a ser motiu d'investigacions a partir dels anys 80 als EEUU i Anglaterra enllaçat fonamentalment amb l'augment de l'esperança de vida de les persones amb la síndrome de Down.

La dificultat amb la qual s'han trobat els professionals a l'hora d'avaluar un deteriorament cognitiu sobre un funcionament de base inicial alterat (com més sever sigui el nivell de retard mental, més dificultats hi haurà per avaluar el deteriorament cognitiu) porta a la majoria d'autors a tenir més en compte les modificacions observades en les activitats de la vida diària, entre altres: higiene personal, vestit, desplaçament, alimentació o orientació témporoespacial.

En general, els estudis que han usat escales funcionals mostren que l'inici del deteriorament comença més tard que les investigacions que utilitzen exàmens neuropsicològics (Crayton i Oliver, 1993).

Pel que fa als materials i metodologia de l'avaluació tant a nivell neuropsicològica com funcional, en la majoria de treballs es registren les observacions de l'educador a partir d'un qüestionari per avaluar el manteniment o no de les capacitats i, endemés, perquè l'estudi sigui vàlid es fa un seguiment longitudinal en el temps, o sia, es recull varies aplicacions del mateix qüestionari durant

interval·s de temps periòdics. La durada del seguiment va des de periòdes de 3 fins a 24 anys (Moss 1991; Gibson et al.1988; Devenny et al.,1992; Burt, Loveland i Lewis 1992; Fine,Tangeman i Woodard 1990).

Els àmbits d'avaluació estudiats amb l'objectiu de diagnosticar demència Alzheimer en la síndrome de Down són bàsicament els mateixos que en la població general pel que fa a les persones que presenten un nivell de retard mental mig o lleuger. En el cas d'un nivell sever o profund, l'àmbit d'avaluació acostuma a restringir-se a l'àrea funcional i de la conducta.

A l'hora de descriure els sectors o paràmetres per examinar el deteriorament cognitiu, la majoria d'autors coincideixen en, almenys un dels següents: memòria a curt i llarg termini sobre persones, fets, noms de familiars i noms d'objectes passat un temps, llenguatge verbal i no verbal, expressiu i comprensiu i orientació espacial i temporal (Lai, 1994; Haxby, 1989; Gibson et al., 1988; Young i Kramer,1991; Brugge et al.,1994; Caltagirone, Nocentini i Vicari, 1990; Silverstein et al.,1988).

En relació als sectors de l'àrea funcional, els autors coincideixen a enregistrar per reflectir la competència en les activitats de la vida diària (AVD): la cura de si mateix (higiene personal, vestit i alimentació), el control d'esfínters, la comunicació, la mobilitat / desenvolupament motor i els problemes de conducta (Moss, 1991; Collacott,1992 i Silverstein et al., 1988).

Per tant, de cara al treball pràctic seleccionarem un instrument d'avaluació de la part cognitiva i un altre de la part funcional perquè quedin reflectits tots els àmbits possibles de deteriorament.

Instruments d'avaluació

A mesura que la necessitat de l'avaluació clínica de la demència Alzheimer en la síndrome de Down s'ha anat evidenciant degut a l'augment de la seva longevitat, també s'han anat perfilant instruments cada vegada més específics.

Els tests neuropsicològics que s'han estat utilitzant en la seva forma estàndard o adaptada de la població general no són el suficientment sensitius com per enregistrar els canvis que es donen (Crayton i Oliver 1993). Així s'ha passat d'utilitzar adaptacions de les proves estàndard per la població general a crear instruments específics per la síndrome de Down.

En el moment de classificar els instruments en funció de la procedència podem distingir-ne tres tipus: (a) *aplicació de test estàndard*: la crítica que pot fer-se és que els tests intel·lectuals pensats per a la població normal són poc discriminatius perquè es basen moltes vegades en la resposta verbal (Wechsler, Stanford-Binet, Bayley o Leiter Performance Scale) i a més a més, alguns dels que s'han usat com ara el WISC, tenen el desavantatge d'haver-se dissenyat per a la població infantil; (b) *adaptació de test estàndard*: és l'opció menys utilitzada. Presenta la complicació d'haver d'afegir a la tasca d'avaluació, el procés de comprovar la validesa i fiabilitat de l'instrument adaptat i (c) *creació de tests específics*: amb la dificultat afegida d'assegurar la fiabilitat i validesa, passant-ho a una mostra suficientment gran.

Tests en l'avaluació de l'àrea cognitiva

El problema de com avaluar el deteriorament en l'àrea del funcionament cognitiu s'ha resolt emprant una diversitat notable de materials. Freqüentment s'utilitzen proves d'intel·ligència per a controlar la variable edat mental en les investigacions i tests cognitius que tant poden integrar diferents àrees com ser específics d'una dimensió cognitiva, entre altres, el llenguatge o la memòria.

Per regla general, la possibilitat d'emprar materials pensats per la població general ha estat descartada a causa de l'alt nivell de dificultat que presenten alguns dels ítems per a les persones amb un dèficit cognitiu de base.

Un recull dels tests, amb o sense adaptació, més utilitzats en l'avaluació de la intel·ligència general queden recollits en la taula núm.2.5.3.

En el test de WISC, per exemple, els subtests que discriminen entre subjectes dementats i no dementats amb la síndrome de Down són el record de dígits, trencaclosques, claus i figures incompletes. El subtest de cubs del WISC s'assenyala com a marcador de risc de demència Alzheimer en la població amb la síndrome de Down (Gibson et al., 1988; Schapiro et al., 1988).

A més a més dels instruments més utilitzats, n'hi ha d'altres que s'han emprat de forma més restringida. Un exemple és el test específic per examinar el nivell mental en la persona amb la síndrome de Down, el *Down Syndrome Mental Status Examination (DSMSE)* de Haxby (1989) que conté quatre àrees cognitives: memòria a curt i llarg termini, llenguatge i construcció visoespacial. Aquest test s'utilitza en el treball de Dalton (1992) i Haxby i Schapiro (1992), entre altres.

També s'ha utilitzat puntualment, el *Das- Naglieri Cognitive Assessment System (CAS)* de Das et al., (1995). Aquest instrument està integrat per un conjunt de 10 subtests per estudiar els canvis específics en els processos cognitius de planificació, atenció, codis simultanis i successius. Està pensat per participants amb una edat mental entre cinc i set anys.

Taula núm. 2.5.3. Test utilitzats en l'avaluació de la intel·ligència general en les persones amb la síndrome de Down (Ribes, 1999)

TEST INTEL.LIGENCIA GENERAL	ESTUDIS on s'ha utilitzat
-Standford Binet Intelligence ScaleIV (Thorndike, Hagen i Sattler, 1986)	Fenner,Hewitt i Torpy (1987); Haxby (1989); Haxby i Schapiro (1992); Brugge et al. (1994); Burt et al.(1995);
-Wechsler Adult Intelligence Scale (WAIS-R) (Wechsler,1981)	Brugge et al.(1994); Schapiro et al. (1987)
-Leiter International Performance Scale (Leiter, 1974)	Evenhuis (1990); Burt, Loveland i Lewis (1992).
-Slosson Intelligence Test (Slosson 84)	Young i Kramer (1991)
-Wechsler Intelligence Scale (WISC-R)	Gibson et al. (1988); Schapiro et al. (1988)

Els instruments d'avaluació específics de demència Alzheimer pensats per la població general s'han utilitzat de forma puntual. Una proposta en aquest sentit és la de Witts i Elders (1998). Aquests autors estudien la utilitat del *Severe Impairment Battery (SIB)* de Saxton et al., (1993) creat per avaluar el funcionament cognitiu en les persones que presenten una fase avançada de demència de la població general.

La prova avalua vuit àrees: atenció, orientació, llenguatge, memòria, visopercepció, construcció, pràxies i interacció social. S'aplica a un total de 33 persones amb la síndrome de Down d'una edat mitjana de 36 anys i un nivell de retard mental lleuger. Es passa el *SIB* dues vegades en un temps de 30 dies per esbrinar la seva fiabilitat test-retest i es passa també el *Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS)* per comparar les puntuacions.

Els resultats mostren una correlació significativa entre les dues proves. La fiabilitat del *SIB* és alta. No es troba, però, relació entre les variables sexe, edat cronològica i puntuació en el *SIB*. La no relació edat cronològica i puntuació en el *SIB* s'explica per una baixa adequació de la dificultat dels ítems de la prova als subjectes que presenten un grau de retard mental lleuger.

Els autors conclouen que tot i que l'estudi mostra importants limitacions metodològiques, la prova pot utilitzar-se per l'objectiu que es proposen.

Hon et al., (1998) també usen una prova de la població general en persones amb la síndrome de Down: el *Mini-Mental State Examination (MMSE)* amb adaptació.

Pel que fa als tests específics d'una àrea cognitiva concreta, destaquem com a més investigades les àrees de llenguatge, memòria i orientació témporoespacial. En la taula núm. 2.5.4. queden recollits els tests més utilitzats en la bibliografia consultada, respecte a l'avaluació del llenguatge.

En els estudis sobre la Síndrome de Down, a l'igual que en la població general, s'ha fet servir el diagnòstic de l'anòmia per trobar dades objectives de la disminució del llenguatge expressiu, però s'indica el risc d'utilitzar un test de vocabulari, com pot ser el *Peabody Picture Vocabulary test*, ja que el desenvolupament d'aquest pot ser independent d'altres característiques com

fonologia, gramàtica o pragmàtica. La comunicació és un complex conjunt de conductes lingüístiques i no lingüístiques que no es pot mesurar amb un simple test de vocabulari (Young i Kramer,1991).

Taula núm. 2.5.4. Tests utilitzats en l'avaluació de l'àrea del llenguatge en les persones amb la síndrome de Down (Ribes, 1999)

TEST	ESTUDIS
-Peabody Picture Vocabulary Test-revised (Dunn i Dunn,1981)	Blackwood i Clair, 1988; Gibson et al., 1988; Schapiro et al., 1988; Haxby,1989; Burt et al.,1995; Das et al.,1995; Evenhuis, 1990.
-Boston Naming Test (Goodglass i Kaplan,1972)	Caltagirone, Nocentini i Vicari,1990; Brugge et al., 1994; Hon et al., 1998.
-Sequenced Inventory of Communication Development (Hedrick, Prather i Tobin, 1984)	Young i Kramer ,1991.

A Nivell memorístic, Dalton (1992) proposa dos tests adaptats específicament per a la persona amb la síndrome de Down de grau sever amb greus dificultats comunicatives i normativitzats tenint en compte si hi ha o no institucionalització: (a) *el Delayed Match to Sample (DMTS)* per avaluar el deteriorament de la memòria en general i (b) *el Visual Recognition Span (VRS)* que avalua la memòria visual i es va crear en principi per diferenciar la malaltia d'Alzheimer, de la de Korsakoff i Huntington.

Una altra adaptació és la que usa Caltagirone, Nocentini i Vicari, (1990) Devenny et al., (1992) i Burt et al., (1995) per mesurar la memòria auditiva. Es el *The Buschke Memory test* (Buschke, 1973) adaptat per a les persones amb retard mental per Hill et al., (1988).

Dels ja existents, s'aprofita el *Wechsler Memory Scale-Revised* i el *Memory for Sentences and Objects del Stanford-Binet* (Brugge et al., 1994). Segons aquests autors, un dels tests que millor discrimina la diferència en la retenció memorística entre un grup amb la síndrome de Down i un grup control és el *California Verbal Learning Test-Children (CVLT-C)* (Delis et al., 1987).

Pel que fa a la selecció del test, apunten que els tests verbals no memorístics no són sensibles per detectar l'inici de la demència en subjectes amb la síndrome de Down.

Un altre treball en aquest sentit és el de Hon et al. (1998). Aquest grup estudia la possibilitat de fer servir el *Rivermead Behavioural Memory Test (versió infantil)* (RBMT-C;) de Wilson et al., (1993) en l'avaluació de la memòria en persones grans amb la síndrome de Down. El test en el format d'adults ja s'havia utilitzat en el diagnòstic primerenc de demència en la població general. Realitzen un estudi transversal en una mostra de 74 persones amb la síndrome de Down d'edat entre 30 i 65 anys. Arriben a la conclusió que el test és útil per a l'avaluació de la funció memorística amb el pas del temps en persones de retard mental lleuger o mig, però en les persones amb retard mental sever no és aconsellable vist que es pot produir efectes de sostre.

A nivell d'orientació espacial, hem trobat només un test específic adaptat, el *Table Top Spatial Location test (TTSL)* que mesura la capacitat per recordar on es troba un objecte familiar en l'espai (Dalton,1992).

Tests utilitzats en l'avaluació de l'àrea funcional

En aquesta àrea hi ha molta més diversificació d'eines. No hem trobat adaptacions de tests de la població general. En els estudis s'han aplicat tests pensats per la població general o bé específics per a la població amb discapacitat psíquica. Es resumeixen les aportacions de Kerby, Wentworth i Cotten (1989) en la comparació de tres instruments concrets.

Aquests autors comparen tres escales de conducta funcional i les apliquen a persones grans amb discapacitat psíquica, l'*American Association on Mental Deficiency Scale for Adaptive Behavior (AAMD-ABS)* (Nihira et al., 1974), el *Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS)* (Sparrow, Balla i Cicchetti, 1984) i l'*Adult Functional Adaptive Behavior Scale (AFABS)* (Pierce, 1989).

Els autors seleccionen com a més adient l'*AFABS* perquè es pot utilitzar la puntuació en cada una de les 14 àrees per separat, com a predictor de la conducta i el perfil reflecteix les àrees més i menys independents.

Les 14 àrees són menjar, caminar, higiene, vestit, cura de la imatge, ordre de les seves coses, socialització, orientació témporoespacial, comprensió i expressió verbal, memòria, ús dels diners i cura de la salut. Ofereix doncs, una descripció funcional en lloc d'un diagnòstic i ens indica el programa d'activitats a desenvolupar en cada persona.

Malgrat el resultat d'aquest estudi, cal observar que es continuen utilitzant els altres dos tests com a eina d'avaluació en la persona amb discapacitat psíquica. En la taula núm. 2.5.5. queden recollides algunes de les proves més usades en la bibliografia pel que fa a l'avaluació del deteriorament funcional en la síndrome de Down.

Comentarem ara un test específic per a les persones amb discapacitat psíquica traduït i adaptat al castellà, i tipificat i validat en la comunitat autònoma basca (Montero, 1993): l'*Inventari per la planificació de serveis i la programació individual (ICAP)* (Bruininks et al., 1986).

Aquest instrument mesura la conducta adaptativa (en relació a conductes bàsiques per bellugar-se en el seu entorn habitual) de quatre apartats: destresa motora, social i comunicativa, en la vida personal i en la comunitat. Presenta la novetat de recollir els problemes de conducta.

L'objectiu en aquest cas és avaluar el nivell funcional per aportar l'*índex de Necessitat de Servei*, que seria l' estimació de la necessitat d'atenció i supervisió que requereix la persona. El fet que estigui pensat per a tots els nivells de retard mental implica que entre els diferents ítems hi hagi un augment de dificultat molt elevat. Això fa que sigui poc discriminatiu per l'avaluació d'un possible deteriorament en les persones amb retard mental sever.

Taula núm. 2.5.5. Tests utilitzats en l'avaluació del deteriorament funcional en les persones amb la síndrome de Down (Ribes, 1999)

TEST	ESTUDIS
Adaptive Behavior scale (ABS) (Nihira et al., 1974)	Fine, Tangeman i Woodard,(1990); Collacott, (1993); Prasher i Cheung Chung, (1996); Collacott i Cooper,(1997).
Vineland Adaptive Behavior scale , (VABS) (Sparrow et al., 1984)	Burt, Loveland i Lewis, (1992); Burt et al., (1995); Roeden i Zitman, (1995) ; Witts i Elders (1996), Hon et al.,(1998)
El Minnesota Developmental Programming System-Behavioral Scales (Joiner i Krantz, 1979)	Zigman et al., (1987)

Alguns investigadors han inclòs en la bateria de proves un instrument específic per avaluar els trastorns de la conducta ja que no queden reflectits en la majoria d'instruments funcionals. En aquest sentit, *El Wessex Mental Handicap Register* utilitzat per Moss (1991) presenta la diferència d'incloure ítems sobre la salut i

els trastorns de conducta o bé el *Psychopathology Inventory for Mentally Retarded Adults* de Mateson (1988) emprat per Young i Kramer (1991).

Una altra proposta és la de Nelson et al., (1989) per avaluar els canvis en la personalitat, el *Neuropsychology Behavior and Affect Profile*. Aquesta prova mesura la personalitat i les funcions emocionals a partir de cinc àrees: indiferència, conducta inapropiada, depressió, mania i alteracions en la pragmàtica del llenguatge.

En la darrera dècada destaquen les propostes específiques d'eines per l'avaluació conjunta a nivell cognitiu i funcional de les persones amb discapacitat psíquica a causa, entre altres, de la baixa validesa dels resultats trobats utilitzant proves, la majoria baremades amb infants o adults de la població general i on la resposta verbal té molt pes. Destaquem en aquesta línia dos instruments.

Primerament, Gedye (1995) al Canadà publica el *Dementia Scale for Down Syndrome (DSDS)* per avaluar el deteriorament cognitiu en persones amb la síndrome de Down o amb discapacitat psíquica deguda a altres causes, de nivell intel·lectual sever o profund, mitjançant una entrevista estructurada als educadors. La entrevista consta de 64 ítems que s'agrupen en quatre fases de progressió de la malaltia. Mesura doncs, el grau de severitat, la rapidesa de progressió esperada de la malaltia i diferencia les demències reversibles de les no reversibles.

Segonament, el *Dementia Mental Retard (DMR)* d'Evenhuis, Kengen i Eurling (1990) es crea per avaluar el diagnòstic clínic de demència en persones de tots els graus de retard mental.

El qüestionari està fonamentat en els criteris del DSM-IV (APA 1995) i és compatible amb els criteris del ICD-10 (W.H.O. 1990), comentats anteriorment, per al diagnòstic de demència en la població general. Està format per 50 ítems distribuïts en dues àrees, cognitiva i social i 8 subescales (taula núm. 2.5.6.).

La informació es recull dels educadors d'atenció directa que millor coneixen l'usuari. Cada ítem es pot puntuar en una escala de tres nivells, en funció de la seva capacitat de resposta: 0: normalment sí / 1: algunes vegades / 2: normalment no.

Taula núm. 2.5.6. Àrees del test "DMR"
(traduït d'Evenhuis, Kengen i Eurling, 1990)

AREES DEL TEST "DMR"	SUBESCALES
SCS: capacitat cognitiva	- memòria a curt termini
	- memòria a llarg termini
	- orientació tèmporoespacial
SOS: capacitat social.	- llenguatge
	- vida diària
	- estat d'ànim
	- activitat i interès
	- problemes de conducta

Per la seva validació, Evenhuis, Kengen i Eurling l'apliquen a una mostra de 139 persones amb discapacitat psíquica d'un hospital geriàtric amb una periodicitat anual, durant un període de 6 anys (1983-1989). El test és contestat pels cuidadors. Classifica els subjectes en 4 grups diferents en funció de l'edat (menys de 60 anys, 60 -69 anys, 70 - 79 anys i més de 80 anys) i en 5 grups en funció del nivell de retard mental.

Un total de 23 persones reben el diagnòstic de demència segons la revisió dels criteris del DSM III-R que fa l'autora i als que hem fet referència en l'apartat 2.3. En la categoria profunds no es troben subjectes amb demència, la qual cosa podria indicar la seva baixa especificitat en els nivells de retard més importants.

Una diferència de 7 punts o més entre un i altre temps d'avaluació en l'àrea cognitiva i/o una diferència de 5 punts o més en l'àrea social es seleccionat com a criteri per al diagnòstic de demència, encara que l'àrea cognitiva s'ha manifestat més sensible als canvis que no pas l'àrea social. Aquest resultat és equiparable a l'avaluació de la demència en la població general.

Els resultats indiquen que la prova aconsegueix el seu propòsit inicial, fins i tot en una sola avaluació. Els autors suggereixen que els canvis en la puntuació al llarg del temps són independents del nivell intel·lectual.

Més endavant, l'any 1996, Evenhuis presenta els resultats d'un estudi longitudinal durant 5 anys d'aplicació del *DMR* en 33 persones amb discapacitat psíquica i 45 persones amb la síndrome de Down.

Confirma que els canvis de la part cognitiva són el criteri més específic pel diagnòstic de demència i els canvis en la part social no ho són tant encara que modificacions de més de 4 o 5 punts en aquesta part augmenten la especificitat del test satisfactòriament. El millor criteri per al diagnòstic és la combinació de l'increment de la part cognitiva en 7 o més punts i / o l'augment de la part social en 5 o més punts de cara a la sensibilitat i especificitat de la prova.

També proposa un criteri de diagnòstic a partir d'una sola aplicació recollit en la taula núm. 2.5.7.

Taula núm. 2.5.7. Diferències en els criteris de diagnòstic de demència en les persones amb discapacitat psíquica a partir d'una sola aplicació del Dementia Mental Retard (Ribes, 1999)

NIVELL DISCAPACITAT	DIAGNOSTIC DMR segons Evenhuis (1996)	DIAGNOSTIC DMR segons Prasher(1997 b)
nivell lleuger	SCS > o igual a 7	SCS > o igual a 7
	SOS > o igual a 10	SOS > o igual a 10
nivell mig	SCS > o igual a 15	SCS > o igual a 25
	SOS > o igual a 15	SOS > o igual a 15
nivell sever	SCS > o igual a 20	SCS > o igual a 34
	SOS > o igual a 15	SOS > o igual a 15

Tanmateix, tal i com es recull en la taula anterior, Prasher (1997 b) presenta una proposta de modificació dels criteris d'avaluació del *Dementia Mental Retard* en una sola aplicació en població amb la síndrome de Down.

Aquesta proposta sorgeix com a resultat de les dues aplicacions del test en un any de diferència a una mostra de 100 persones amb la síndrome de Down d'una edat mitjana de 46,7 anys. Utilitzant els criteris d'Evenhuis, Kengen i Eurling (1990) aconseguia una sensibilitat semblant a la citada per ella (90%), però va trobar una especificitat més baixa (un 47% comparada amb un 80%) que originava molts falsos positius. Modificant els criteris aconseguix una sensibilitat i especificitat del 82% fent servir una sola aplicació per establir el diagnòstic de demència Alzheimer.

Conclou, talment com Evenhuis, que el *Dementia Mental Retard* ha d'utilitzar-se en conjunció amb una avaluació clínica completa que inclogui història mèdica i psiquiàtrica, examen de l'estat mental, investigacions de laboratori i diagnòstic diferencial.

El *DMR* és un dels tests recomanats pel grup de treball sobre la demència Alzheimer en el retard mental de l'*American Association on Mental Retardation* i l'*International Association for the Scientific Study of Intellectual Disability (AAMR-IASSID)* (1995).

S'ha usat per exemple, en l'estudi de Roeden i Zitman (1995) junt amb el *Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS)* i una enquesta al personal d'atenció directa. També més recentment, Jordens, Evenhuis i Jansen (1997) el seleccionen en la seva bateria neuropsicològica per estudiar la relació entre envelliment i deteriorament en les persones amb la síndrome de Down.

D'entre les dues proves específiques comentades, el *DSDS* i el *DMR*, malgrat no estiguin cap d'elles validades en el nostre país, s'ha utilitzat la darrera en l'estudi empíric per tal de fer una avaluació temptativa de l'àrea funcional.

El motiu principal de la selecció ha estat, respecte al DSDS, la seva major possibilitat d'aplicació a tots els graus de retard mental.

A més a més, el test *DMR* no només distingeix les habilitats cognitives i socials, sinó que inclou en la part social paràmetres emocionals com són l'estat d'ànim, l'activitat i interès i els problemes de conducta que ens poden servir d'alerta per fer un diagnòstic diferencial de depressió.

Després de repassar els instruments d'avaluació emprats per detectar la demència Alzheimer en la síndrome de Down podem concloure que cercar l'instrument adient continua essent un dels objectius més importants en els pròxims anys, conjuntament amb l'aplicació dels instruments ja creats, com és el cas del *Dementia Mental Retard* o el *Dementia Scale for Down Syndrome* per donar-los la fiabilitat necessària.

Els avenços són lents, malgrat el volum de treballs que s'han fet al respecte, perquè no hi ha una línia de treball consensuada en les diferents investigacions respecte al disseny, metodologia i utilització de les eines d'avaluació.

Per acabar aquest capítol dedicat a l'estudi de la demència Alzheimer en la població general i en les persones amb la síndrome de Down, es fa una descripció de l'estat de la recerca actual en l'àmbit del deteriorament cognitiu i funcional, indicador de la malaltia en la síndrome de Down.

2.6. Recerca en demència Alzheimer i síndrome de Down

En aquest apartat es desenvolupa una revisió dels estudis sobre els indicadors clínics de demència Alzheimer en la síndrome de Down, tant des d'una perspectiva general del deteriorament cognitiu i funcional com des d'una perspectiva específica, estudiant aspectes concrets d'aquest deteriorament. A partir de les dificultats d'aquests treballs es descriuen les limitacions de la recerca en aquest camp i es recullen les aportacions més vàlides quant a disseny, material i procediment en les quals s'insereix el nostre treball empíric.

Una revisió dels treballs realitzats des dels anys 80 en aquest àmbit de recerca evidencia que les aportacions són heterogènies pel que fa a metodologia i resultats. En les darreres investigacions, però, s'observa una tendència a dissenyar els estudis de forma més homogènia: estudis longitudinals, comparant un grup de persones amb la síndrome de Down amb un grup control format per persones amb discapacitat psíquica i equiparats en edat cronològica, edat mental i sexe (Gibson et al., 1988; Silverstein et al., 1988; Deveny et al., 1992; Burt, Loveland i Lewis 1992).

Comencem per descriure els estudis que presenten indicacions de la davallada cognitiva general. D'entre la gran heterogeneïtat metodològica evidenciada, ens fixarem en el disseny longitudinal o transversal dels treballs per classificar-los en dos grups. S'ha triat aquest criteri metodològic per la seva importància en la validesa dels resultats. En la taula núm. 2.6.1. queden recollits els treballs de disseny longitudinal.

Dels vuit treballs de disseny longitudinal referits entre el període 1987-1997 només dos treballen amb un grup control, equiparat en edat, edat mental i sexe. Predomina el treball amb mostres de fins a 40 subjectes amb un retard mental de grau mig. Els estudis presenten una durada de dos a vuit anys i pel que fa a la variable tipus d'habitatge, només està controlada en dos treballs. Davant d'aquesta diversitat de criteris es fa pràcticament impossible portar a terme un treball comparatiu. Tot i això, anem a descriure els resultats trobats en els dos treballs

més interessants des d'un punt de vista metodològic ja que són els que s'aproximen al disseny comentat anteriorment.

Gibson et al., (1988) fan un estudi longitudinal durant 6 anys en una mostra de 18 persones amb la síndrome de Down i 18 persones del grup control amb discapacitat psíquica, amb una edat mental mitjana de 6 anys i una edat cronològica mitjana de 35 anys. Usen *l'escala WISC-R*.

Confirmen una relativa estabilitat en el perfil cognitiu de les persones síndrome de Down amb el temps. Però, a partir dels 35 anys es dona una excepció en el test de disseny de blocs -trencaclosques- que va decreixer significativament al contrari del grup amb discapacitat psíquica. Gibson proposa que aquest subtest pugui ser un marcador potencial en la identificació primerenca dels subjectes amb la síndrome de Down amb major propensió a la demència tipus Alzheimer.

A més, Devenny et al., (1992) en un grup de 28 persones amb la síndrome de Down de nivell mig i lleuger de 27 a 55 anys, que viuen en la comunitat, i un grup control de 18 persones amb discapacitat psíquica no troben canvis significatius en l'edat mental, durant un seguiment longitudinal de 5 anys.

L'avaluació del nivell mental consistia en una prova pròpia formada per 37 ítems sobre l'orientació de llocs, persones i temps, el coneixement dels colors i el nom de diferents objectes familiars.

En aquests dos treballs amb similitud metodològica, els resultats apunten una certa estabilitat de la capacitat cognitiva general, malgrat que els instruments d'avaluació del dos treballs són diferents.

Un altre grup de treballs, com hem dit, de disseny transversal, queda recollit en la taula núm. 2.6.2. En aquest cas són sis treballs realitzats en el mateix període que el grup anterior, de 1987 a 1997. Les mostres a excepció d'un cas són de fins a 40 subjectes amb la síndrome de Down. Hi ha més similitud en treballar amb grup control, però només un té en compte la variable tipus d'habitatge. També es treballa a l'igual que en els estudis longitudinals amb persones que presenten un grau de retard mig o lleuger.

Anem a descriure alguns dels treballs més concordants en resultats. Els treballs de Zigman et al., (1987) ; Das et al., (1995) i Brugge et al., (1994), tot i presentar també una gran heterogeneïtat metodològica, palesen resultats semblants: deteriorament cognitiu a partir dels 40-50 anys en les persones amb la síndrome de Down en contraposició al seu grup control.

Un treball molt referenciat per la grandària de la mostra és el de Zigman et al., (1987). Aquests autors realitzen un macroestudi en una mostra de 2.144 persones amb la síndrome de Down i un grup control de 4.172 persones amb discapacitat psíquica, assignant dos subjectes control a cadascun dels subjectes Down. L'edat va dels 20 als 69 anys, amb una edat mitjana de 36 anys.

La mitjana de quocient intel·lectual (QI) se situa al voltant de 30, per tant el grau de retard és important. Troben un rendiment cognitiu més baix en els subjectes amb la síndrome de Down a partir dels 50 anys.

Das et al. (1995) situen el declivi de la intel·ligència general a partir dels 50 anys en les persones amb la síndrome de Down. Comparen els resultats de 31 persones amb la síndrome de Down de més de 40 anys, de tots els nivells d'edat mental, amb un grup control de 31 persones amb discapacitat psíquica equiparades en sexe, edat cronològica i mental.

Les diferències més importants entre el grup de persones amb la síndrome de Down de més de 50 anys i el grup control es donen en els processos cognitius de planificació i atenció.

Un altre estudi interessant, encara que amb resultats diferents als anteriors és el de Jordens, Evenhuis i Jansen (1997). Porten a terme un estudi sobre la relació entre envelliment i deteriorament cognitiu en 46 persones amb la síndrome de Down, aparellats en edat cronològica i mental amb un subjecte control. Després de fer una anàlisi transversal (amb 4 grups d'edat, 10-20, 20-30,30-40, 40-50) utilitzant el *Dementia Mental Retard*, només es troba relació significativa entre edat i etiologia en la franja d'edat de 30-40 anys, en la part cognitiva del test .

No es troba, com s'esperava, un deteriorament cognitiu lineal en funció de l'edat en les persones amb la síndrome de Down. En la discussió dels resultats, els

autors apunten que el disseny transversal i el baix nombre de subjectes en cada subgrup han pogut interferir en els resultats.

En suma, la revisió dels resultats del deteriorament cognitiu de les persones amb la síndrome de Down, tot i diferenciar treballs de disseny longitudinal com transversal, continuen mostrant en cada grup una gran diversitat de resultats.

Comparant els dos tipus de disseny s'anoten resultats més homogenis en els dissenys transversals en la mesura que tots els resultats confirmen deteriorament cognitiu en les persones amb la síndrome de Down en alguna de les àrees. El problema com ja hem comentat en un apartat anterior dels dissenys transversals és la intervenció de variables generacionals.

Per tant, un tema no resolt encara en aquest tipus de recerca és la gran variabilitat metodològica i les característiques personals dels subjectes. S'hauria de continuar investigant intentant subsanar aquests dèficits.