

# Salud ósea en el síndrome de Down

Marta García, Carmen Valero y José A. Riancho

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria. IDIVAL. Santander (España)

**EN RESUMEN** | Se ha descrito que los adultos con síndrome de Down presentan mayor propensión a desarrollar osteoporosis que el resto de la población. El artículo describe la problemática que plantea la osteoporosis sobre la calidad de vida de las personas. Muestra un estudio recién realizado en 76 adultos con síndrome de Down (18-65 años) en la Comunidad Autónoma de Cantabria (España), que durante años han seguido normas adecuadas (ejercicio, alimentación, exposición solar) para prevenirla. Los resultados demuestran valores normales en la densidad ósea y otros parámetros relacionados con el metabolismo óseo y mineralización de los huesos.

**ABSTRACT** | Several studies have shown that the presence of osteoporosis in adults with Down syndrome is higher than in the typical population. The nature of this condition and deleterious consequences are described. A study performed on the skeleton and calcium metabolism in 76 adults with Down syndrome in the region of Cantabria (Spain) shows the positive value of healthy and hygienic behaviors (exercise, food, outdoor exposure to sun radiations) on the prevention of the appearance of osteoporosis.

El síndrome de Down es la causa más frecuente de discapacidad intelectual y la alteración cromosómica más común entre los recién nacidos. Las personas con síndrome de Down presentan varias enfermedades con mayor frecuencia que la población general, entre las cuales se menciona a menudo la osteoporosis.

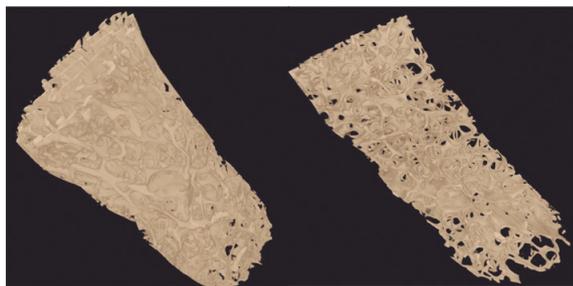
---

## ¿QUÉ ES LA OSTEOPOROSIS?

La osteoporosis es una enfermedad del esqueleto que se caracteriza porque las personas que la padecen tienen no sólo una masa ósea baja sino también una alteración de la estructura y la calidad del hueso que lo hace más frágil; ello conduce a que exista un mayor riesgo de fracturas (Fig. 1)

Porque el hueso no es una estructura inmutable y fija, sino que su interior, que contiene las sales de calcio que le dan firmeza, se está recambiando constantemente. Actualmente la osteoporosis se ha convertido en un importante problema de salud pública que afecta sobre todo a las mujeres a partir de los 50 años y que aumenta claramente con la edad. Las personas con osteoporosis tienen más riesgo de sufrir fracturas ante un mínimo traumatismo, lo que llamamos “fracturas por fragilidad”. La localización más típica de estas fracturas es la columna vertebral, la cadera y la muñeca, aunque también pueden localizarse en otros huesos, como las costillas o los huesos del brazo.

Las fracturas suelen cursar con dolor, aunque algunas veces las fracturas vertebrales son asintomáticas y se detectan de manera casual al realizar una radiografía de columna. Como se comprende fácilmente, las fracturas osteoporóticas se asocian a un deterioro de la calidad de vida y a una mayor mortalidad, por lo que es importante detectar precozmente la osteoporosis, así como prevenirla en la medida de lo posible, actuando sobre los factores de riesgo.



[Figura 1] FRAGMENTOS DE HUESO ANALIZADOS MEDIANTE MICROTAC. IZQUIERDA: HUESO NORMAL; DERECHA: HUESO OSTEOPORÓTICO.

Para evaluar esta enfermedad, los médicos realizamos una historia clínica, que incluye la identificación de los posibles factores de riesgo, y una exploración física completa. Debemos preguntar especialmente a la persona sobre el consumo de tabaco y alcohol; sobre la existencia de familiares con osteoporosis, en especial con fracturas de cadera; sobre otras enfermedades que afectan al metabolismo del hueso, como son los trastornos renales, tiroideos o digestivos; así como acerca del uso de ciertos fármacos como son los corticoides y los anticonvulsivantes o antiepilépticos (Tabla 1).

[Tabla 1] FACTORES DE RIESGO DE OSTEOPOROSIS

- Edad (a mayor edad, mayor pérdida de masa ósea).
- Menopausia precoz (< 40 años) y deficiencia de estrógenos
- Bajo peso (índice de masa corporal < 20 kg/m<sup>2</sup>)
- Antecedentes personales de fracturas
- Antecedentes familiares de primer grado de fractura de cadera
- Sedentarismo
- Consumo de tabaco
- Consumo de alcohol
- Enfermedades que afectan al metabolismo del hueso
- Uso de fármacos que afectan al metabolismo del hueso, sobre todo corticoides y anticonvulsivantes

También habría que preguntar por factores que favorezcan las caídas, como consumir fármacos ansiolíticos, o tener defectos de visión. Existen escalas para calcular el riesgo de fractura que presenta una persona, como es la escala de predicción llamada FRAX a la que se puede acceder en la web ([www.shef.ac.uk/frax](http://www.shef.ac.uk/frax)).

En cuanto a la exploración física, evaluamos el peso, la talla y el índice de masa corporal y hay que poner especial atención a la presencia de dolor de espalda y de deformidades. También es importante preguntar por la disminución de la talla. El diagnóstico de osteoporosis requiere medir la masa ósea. Esto se realiza habitualmente con un aparato especial llamado densitómetro (Fig. 2).

La densitometría ósea (conocida a menudo como DXA) es una técnica radiológica que mide la cantidad de hueso mineralizado, es decir, poseedor de sus propias sales de calcio. Con esta técnica determinamos la presencia de osteoporosis, que según los criterios de la Organización Mundial de la Salud (OMS) viene a corresponder a un valor de T inferior a -2,5 desviaciones respecto al valor que tiene la masa ósea de una población joven normal del mismo sexo y raza. Además, en el estudio de osteoporosis puede ser necesario realizar una radiografía de la columna para determinar si hay fracturas vertebrales que han podido pasar desapercibidas. La evaluación de los pacientes con osteoporosis puede requerir la realización de algunas otras pruebas complementarias, como determinar los niveles de vitamina D en sangre (una vitamina que regula el movimiento de calcio en el organismo y su fijación al hueso), así como los de otros elementos marcadores (indicadores) que nos sirven para conocer cómo se encuentra el metabolismo del hueso.



[Figura 2] DENSITÓMETRO QUE MIDE EL GRADO DE MINERALIZACIÓN DE LOS HUESOS EN DISTINTAS REGIONES DEL CUERPO.

Dado que habitualmente la enfermedad cursa de forma silente, es decir, sin que el paciente note que se está desarrollando, se recomienda detectarla pronto para prevenir en la medida de lo posible su evolución y evitar la aparición de fracturas. Éste es el gran objetivo por las razones que hemos expuesto anteriormente. El tratamiento de la osteoporosis va dirigido a disminuir la pérdida de la masa ósea y a reducir el riesgo de fracturas. Es aconsejable añadir suplementos de calcio y vitamina D si la ingesta es baja o hay riesgo de deficiencia de estos elementos.

## OSTEOPOROSIS EN EL SÍNDROME DE DOWN

Varios trabajos publicados en revistas científicas han sugerido, y a veces afirmado, que las personas con síndrome de Down podrían tener más riesgo de padecer osteoporosis que la población general. Esto podría ser debido a algunas peculiaridades de su estilo de vida y a la presencia de factores de riesgo. Por ejemplo, se afirma que realizan menos actividad física. Ello puede estar en relación con la vida dentro de una institución, o con problemas físicos, o por la percepción que tienen algunos de sus cuidadores sobre el escaso beneficio de la actividad física en este colectivo. Según nuestros propios datos, en líneas generales las personas con síndrome de Down que hemos estudiado dedican más tiempo a realizar una actividad física de baja intensidad pero menos tiempo a una vigorosa actividad.

Por otra parte, las personas con síndrome de Down se exponen menos al sol, o porque en las instituciones donde residen no disponen de oportunidades para salir al exterior y pasear, o por los trastornos cutáneos. Esto puede influir en que los niveles de vitamina D estén bajos ya que la irradiación solar favorece la síntesis de esta vitamina, la cual desempeña un papel esencial en el metabolismo del hueso como ya se ha dicho. También padecen con mayor frecuencia enfermedades que afectan al metabolismo del hueso (trastornos digestivos, renales o tiroideos entre otros), y toman con mayor frecuencia medicación, como los antiepilépticos. Todo ello puede influir negativamente en la masa ósea.

Los niveles adecuados de vitamina D son fundamentales para la salud general y del hueso. Estos valores dependen de la exposición solar y, en menor medida, de la ingesta de alimentos. La deficiencia de vitamina D favorece el desarrollo de osteoporosis y aumenta el riesgo de caídas y de fracturas. Las personas con síndrome de Down pueden tener niveles bajos de vitamina D al tener una menor exposición solar, o bien por el uso de medicación, o por la presencia de otras enfermedades que interfieren con el metabolismo de esta vitamina. Las recomendaciones internacionales vienen a decir que es necesario ingerir unos 1000 mg/día de calcio y unas 800 UI de vitamina D al día para mantener una adecuada salud ósea.

Varios autores de trabajos científicos que han estudiado el esqueleto de personas con síndrome de Down comentan que su densidad ósea es menor que la de la población general de la misma edad y sexo. Sin embargo, las personas con síndrome de Down tienen un retraso del crecimiento durante la infancia y la adolescencia, con una talla baja, y por lo tanto sus huesos son más pequeños. La mayoría de los trabajos no han tenido en cuenta este hecho a la hora de estimar la masa ósea en estas personas. Por otra parte tampoco hay muchos estudios sobre la presencia de fracturas en estas personas, ya que el diagnóstico puede ser complicado y en ocasiones puede retrasarse. Los sitios más frecuentes de fractura en esta población son el fémur, las manos y los pies.

---

## NUESTRO TRABAJO DE INVESTIGACIÓN

A la vista de estas limitaciones, nuestro grupo de trabajo ha realizado un estudio completo sobre estado de salud ósea en jóvenes y adultos con síndrome de Down, en colaboración con la Fundación Síndrome de Down de Cantabria. En el estudio se incluyeron 76 personas de ambos sexos con síndrome de Down entre 18 y 65 años (media  $33,1 \pm 10$ ), atendidas en nuestra consulta de adultos con síndrome de Down del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Santander), y comparamos los resultados con los obtenidos en 78 personas de la población general de edad similar.

Pudimos concluir que las personas con síndrome de Down presentaban menor peso y altura que la población general, aunque tenían un mayor índice de masa corporal, es decir, tienen más tendencia a la obesidad. También comprobamos que a menudo su actividad física era adecuada, aunque realizaban menos tiempo ejercicio físico de intensidad vigorosa. Asimismo, se exponían más días por semana al sol, pero evitaban tener una exposición solar directa, protegiéndose de la radiación solar con cremas y ropa, sobre todo con el sombrero. Además vimos que padecían más enfermedades crónicas como el hipotiroidismo o la epilepsia, por lo que usaban con mayor frecuencia fármacos. Analizamos también cómo era su nutrición mediante una encuesta y pudimos ver que era similar a la de la población general, tanto en cuanto a la ingesta total de calorías, como de hidratos de carbono o proteínas. Las personas con síndrome de Down presentaban una densidad ósea menor en la columna vertebral lumbar y en la cadera cuando se medía por densitometría convencional. Sin embargo, cuando se tenía en cuenta el tamaño de los huesos, su densidad era similar a la encontrada en la población general. Tampoco detectamos que los niveles de vitamina D fueran menores que los observados en la población general.

Se trata de unos de los estudios sobre osteoporosis en el síndrome de Down más extensos realizados en el mundo. Y podemos afirmar, en líneas generales, que las personas con síndrome de Down en esta región de Cantabria tienen una aceptable salud ósea, muy similar a la de la población general. Sin embargo, consideramos que es necesario en estas personas no bajar la guardia en la prevención y en el diagnóstico de esta enfermedad, mantener medidas encaminadas a evitar factores de riesgo, y mantener unos niveles adecuados de vitamina D. Sin duda, la toma de conciencia sobre el problema por parte de las familias contribuyó a que los datos, en su conjunto, fueran tan positivos.

---

## CONCLUSIÓN

En conclusión, este estudio confirma que ciertamente las personas con síndrome de Down tienen una talla menor y unos huesos más pequeños que el resto de la población. Esta es una consecuencia insoslayable de su alteración genética. Sin embargo, cuando las personas con síndrome de Down tienen una nutrición adecuada y se implican frecuentemente en actividades físicas que incluyen ejercicio moderado, como ocurría en los participantes en este estudio, sus huesos alcanzan una calidad y una densidad iguales a los de la población general. En definitiva, una prueba más de cómo una atención adecuada de los factores modificables (los hábitos de vida y la salud) minimiza las consecuencias negativas del trastorno genético y permite que las personas con síndrome de Down alcancen también todas sus potencialidades.