

Downs syndrom hos vuxna

Downs syndrom beror på en medfödd genetisk störning och är en vanlig orsak till utvecklingsstörning.

Det ger symtom från många olika organsystem. Nästan alla med Downs syndrom har en utvecklingsstörning, stor variation föreligger.

Det är vanligt med problem från ögon, öron, hud, hjärta, mage-tarm, även allergier och smärta.

Vårdnivå och remiss

Se Faktadokument under Gemensamma dokument, Vårdnivå och remiss för vuxna inom habiliteringens målgrupp.

Diagnostik och utredning

Diagnosen säkerställs strax efter födseln genom kromosomundersökning.

Behandling

Uppföljning

Ett medicinskt vårdprogram för vuxna med Downs syndrom (1994) finns.

Man bör utföra kontroller vartannat år och de bör omfatta följande:

1. Kontroll av **thyreoideafunktion**. Vanligt med hypo- respektive hyperthyreos, som behandlas på gängse sätt. Vid 40 års ålder har 50 % hypothyreos.
2. **Ögon/synkontroll**. Katarakt (se lathund), keratokonus, blefarit, brytningsfel.
3. **Öron/hörselkontroll**. Ledningshinder, tidig presbyacusis (vanligt efter 35 års ålder).
4. **Ortopedisk bedömning**. Höfter, knän, fötter, halsrygg (instabilitet i halsrygg hos 10-30% av personer med DS).
5. **Tandstatus**. Dålig salivproduktion. Tandlossning. Sällan karies. Se Faktadokument Tandvårdsstöd - översikt och riktlinjer. Alla som bor i gruppboende eller som får stöd enligt LSS har rätt till nödvändig tandvård till samma kostnad som sjukvård.
6. Bedömning av behov av **preventivmedel** till kvinnor. Männen är i allmänhet sterila.
7. **Kardiell bedömning**. Cirka 50 % har medfött hjärtfel. Oavsett medfött hjärtfel har alla risk för mitralisklaffprolaps, aortaregurgitation. Ger sällan symtom, men risk för endokardit. Indikation för endokarditprofylax är dock mycket snäv. Viktigt med munhygien/tandhälsa för att reducera endokarditrisk. Se Faktadokument Endokarditprofylax, Hjärt- och kärlsjukdomar.

8. **Depressionsbedömning.** Var uppmärksam på förändringar som exempelvis sömnrubbingar, förändrad aptit/vikt, diffusa besvär med magont och ont i kroppen, rastlöshet, ökad gråt, rädsla eller irritation. Se Faktadokument Depression, Psykisk hälsa – vuxna.
9. Personer med Downs syndrom drabbas ofta av Alzheimerliknande **demens** tidigt. Demensbedömning om äldre än 40 år. Behandling av kolinesterashämmare rekommenderas vid lindriga/måttliga besvär. Se Försämrade kognitiv funktion vid Downs syndrom – Utredning av demenssjukdom, Socialstyrelsen
10. Observera **nutrition** och försök undvika övervikt.

Övrigt att ha i åtanke:

- Infektionskänslighet
- Obstruktiv sömnapné syndrom vanligt p.g.a. trång anatomi mellanansikte, stortunga och nedsatt muskeltonus.
- Ökad frekvens testikelcancer, men i övrigt lägre frekvens av solida tumörer
- Huden är torr och fnasig med ökad risk för hudinfektioner. Alopecia areata på grund utav autoimmun reaktion är vanligt.
- Ökad frekvens av coeliac, cirka 5 %.
- Ökad frekvens av epilepsi, cirka 30 %. Se Faktadokument Epilepsi, Nervsystemets sjukdomar.
- Personer med Downs syndrom har ibland också autistiska drag eller tvångssyndrom.
- Ökad frekvens Diabetes mellitus typ 1, cirka 4 %, på grund utav autoimmun påverkan på ö-cellerna i pankreas.
- Vaccinationsstatus? Se över vaccinationsskydd. Bör pneumokockvaccineras (SOSFS1994:26). Rekommenderas influensavaccinering.

Se Faktadokument Lathund för hälsokontroll vid Downs syndrom.

Se Faktadokument under Gemensamma dokument, Habilitering – Bakgrund.

Habilitering

Insatserna består av långsiktig habilitering tillsammans med personen och dess nätverk. En stor del av de habiliterande insatserna utförs inom vuxenhabiliteringen, men även inom kommun, primärvård och slutenvård.

Upprättande av habiliteringsplan erbjuds för samordning av insatser från vuxenhabiliteringen.

Se Faktadokument Habiliteringsinsatser som kan vara aktuella vid Downs syndrom.

Sjukskrivning

De flesta personerna uppbär aktivitetsersättning eller sjukersättning.

Se Faktadokument under Gemensamma dokument, Habilitering - Intyg och utlåtanden som kan vara aktuella.

Barnrättsperspektivet

Habiliteringen kommer i kontakt med föräldrar som har en intellektuell funktionsnedsättning eller andra kognitiva svårigheter som påverkar föräldraförmågan.

Se Faktadokument Barnrättsperspektiv, Psykisk hälsa vuxna.

Se Faktadokument Samverkansteam för föräldrar i behov av särskilt stöd under graviditet, förlossning och tidigt föräldraskap, Barns och ungdomars hälsa.

Kvalitetsindikatorer

- Regelbundna läkarbesök vartannat år
- Översyn av medicinlista varje år.

Omvårdnad

De personer med Downs syndrom som drabbas av demens får ofta ett snabbt ökat behov av omvårdnad på grund utav försämrade psykiska och kroppsliga funktioner. De kan i regel vara kvar i sitt ursprungliga boende med utökad hjälp, detta är oftast gynnsamt.

Patientinformation

Se Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade - LSS, 1177.

Se Svenska Downföreningens webbsida.

Mer information

Neuropediatrika föreningen (Barnläkarföreningen) underhåller dokumentet ”Downs syndrom medicinskt vårdprogram 0-18 år”. Senaste versionen hittar man på deras hemsida: Vårdprogram – Svensk Neuropediatrik Förening.

Läs mer på Helse og sykdom hos voksne med Downs syndrom - Tidsskrift for Den norske legeföreningens webbsida.