



REVISTA MÈDICA INTERNACIONAL SOBRE LA SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



ORIGINAL

Mielopatia avançada en persones amb la síndrome de Down

J.G. Finney^{a,*},¹ i J.T. Kryzanski^b,¹

^a Tufts University School of Medicine, Boston, Massachusetts, Estats Units

^b Department of Neurosurgery, Tufts Medical Center, Boston, Estats Units

Rebut el 20 de juliol de 2017; acceptat el 5 d'octubre de 2017

Disponible a Internet el 28 November 2017

PARAULES CLAU

Síndrome de Down;
Mielopatia;
Columna;
Activitats de la vida
diària;
Nurick;
Incontinència

Resum

Antecedents: La mielopatia és una condició que afecta significativament la mobilitat i la independència de qui la pateix. En persones amb discapacitats intel·lectuals, com ara la síndrome de Down, l'efecte negatiu de la mielopatia es magnifica. La mielopatia en la síndrome de Down pot estar relacionada amb inestabilitat atlantoaxial o una patologia degenerativa. La nostra experiència amb aquests pacients ens ha fet plantejar la hipòtesi que la seva mielopatia no s'acostuma a diagnosticar fins que no és molt greu. Amb aquest estudi volem determinar si els pacients amb la síndrome de Down presenten una mielopatia més greu que els pacients sense síndrome de Down.

Mètodes: Vam dur a terme una revisió retrospectiva d'històries clíniques de pacients amb la síndrome de Down que van rebre tractament per a la mielopatia a Tufts Neurosurgical Practice. Vuit pacients satisfien els criteris i s'hi va avaluar la gravetat de la mielopatia sobre l'escala de Nurick. Vam comparar els pacients amb mielopatia espondilòtica cervical (MEC) i síndrome de Down amb pacients tractats per MEC dels estudis de Furlan et al. i Fehlings et al. (Fehlings et al., 2013; Furlan, Kalsi-Ryan, Kailaya-Vasan, Massicotte, & Fehlings, 2011).

Resultats: La mitjana del grau de Nurick per a pacients amb síndrome de Down fou de 4,2 (DE: 0,84, $n = 5$). La mitjana del grau de Nurick documentada per Furlan et al. fou de 2,8 (DE: 0,68, $n = 81$) i per Fehlings et al., de 3,14 (DE: 0,97, $n = 278$) (Fehlings et al., 2013; Furlan et al., 2011). Les proves t de mostres independents van produir un valor $p < 0,000$ y $0,016$ amb Furlan et al. i Fehlings et al., respectivament.

Conclusions: Els pacients amb síndrome de Down del nostre estudi van arribar a neurocirurgia amb una mielopatia més greu que els pacients sense síndrome de Down. Per als metges és important fer-se càrrec de persones amb la síndrome de Down per adonar-se de la presentació de la mielopatia i considerar l'afecció en el diagnòstic diferencial d'un pacient amb la síndrome de Down amb declivi funcional.

© 2017 Fundació Catalana Síndrome de Down. Publicat per Elsevier España, S.L.U. Tots els drets reservats.

* Autor per a correspondència. 63 Mill Road, Kingston, NH 03848, 603.770.1862.

Correu electrònic: jgf@alumni.harvard.edu (J.G. Finney).

¹ Sense conflictes d'interessos.

KEYWORDS

Down syndrome;
Myelopathy;
Spine;
Activities of Daily
Living;
Nurick;
Incontinence

Advanced Myelopathy in people with Down Syndrome**Abstract**

Background: Myelopathy is a condition that significantly impacts a person's mobility and independence. In people with intellectual disabilities, such as Down syndrome, the negative impact of myelopathy is magnified. Myelopathy in Down syndrome may be related to atlantoaxial instability or degenerative pathology. Our experience with these patients has led us to hypothesize that their myelopathy is commonly undiagnosed until very severe. In this study we seek to determine whether patients with Down syndrome present with more severe myelopathy than those without Down syndrome.

Methods: We performed a retrospective medical record review of patients with Down syndrome who were treated for myelopathy by the Tufts Neurosurgical Practice. Eight patients met the criteria and were graded for severity of myelopathy on the Nurick Scale. We compared the patients with cervical spondylotic myelopathy (CSM) and Down syndrome to patients who were treated for CSM as reported in Furlan et al. and Fehlings et al. (Fehlings et al., 2013; Furlan, Kalsi-Ryan, Kailaya-Vasan, Massicotte, & Fehlings, 2011).

Results: The average Nurick grade for patients with Down syndrome was 4.2 (SD: 0.84, n=5). The average Nurick grade as reported by Furlan et al. was 2.8 (SD: 0.68, n=81) and by Fehlings et al. was 3.14 (SD: 0.97, n=278) (Fehlings et al., 2013; Furlan et al., 2011). The independent samples t-test resulted in a P value <0.000 and 0.016 with Furlan et al. and Fehlings et al. respectively.

Conclusions: The patients with Down syndrome in our study presented to neurosurgery with more severe myelopathy than patients without Down syndrome. It is important for physicians caring for people with Down syndrome to be aware of the presentation of myelopathy and consider the condition in the differential diagnosis of a Down syndrome patient with functional decline.

© 2017 Fundació Catalana Síndrome de Down. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducció

La mielopatia és una afecció freqüent de la columna en què es comprimeix i danya la medul·la espinal¹. Pot estar causada per una lesió aguda, degeneració progressiva o inestabilitat vertebral. La causa més freqüent és la degeneració del disc i l'estenosi del conducte raquidi. Si no es tracta, el pinçament del conducte raquidi i la compressió de la medul·la poden provocar desmielinització i necrosi, que són irreversibles². Pot afectar la columna cervical, toràcica i lumbar. La mielopatia espondilòtica cervical (MEC) és predominant i en l'àmbit mundial és la patologia de la medul·la espinal més tractada^(3,2). La intervenció neuroquirúrgica està indicada quan la mielopatia és simptomàtica i progressiva¹. Un resultat favorable està sòlidament correlacionat amb el tractament precoç: per als pacients amb mielopatia és important que s'hi identifiqui ràpidament, perquè les persones amb discapacitat greu tenen menys probabilitats de millorar amb el tractament².

En persones amb síndrome de Down (SD) hi ha diverses afeccions ben estudiades que poden causar mielopatia. Una n'és la inestabilitat atlantoaxial provocada per la laxitud del lligament transvers, que pot donar lloc a la compressió de la columna cervical⁴. La inestabilitat atlantoaxial afecta el 10-20% de persones amb SD però és asimptomàtica en el 98-99% dels casos⁵. El perill que suposa la inestabilitat atlantoaxial per als pacients pediàtrics amb SD ha fet que els

metges recomanin específicament radiografies de la columna cervical sempre que hi hagi canvis en la funció neurològica⁶.

La MEC de la columna cervical subaxial és freqüent en persones amb la SD, encara que sovint no es diagnostiqui. En persones amb la SD; alguns estudis han trobat un 45% de prevalença de MEC moderada o greu⁷. La malaptesa i la modificació de la marxa són símptomes típics d'inici en la història natural de la MEC, però els símptomes de MEC poden ser tan greus com la incontinència o la quadripègia⁸. L'alta prevalença de MEC en persones amb SD es deu sobretot als canvis degeneratius que donen lloc a estenosi del conducte raquidi⁹.

La malaptesa i l'anormalitat de la marxa són els símptomes més freqüents que es noten a l'inici de la MEC⁸. Tenint en compte que el dolor és el símptoma que més motiva a buscar tractament, la mielopatia pot ser insidiosa perquè sovint és indolora. Quan hi ha dolor causat per la MEC, molts pacients es queixen de mal a l'espatlla o de dolor referit⁸.

Moltes persones amb MEC experimenten un declivi estabilitzat de símptomes¹⁰. En una situació típica, una persona pot notar un símptoma nou, com la pèrdua de destresa d'una extremitat, que després es mantindrà sense canvis durant un temps. Els símptomes poden mantenir-se iguals al llarg d'anys, i després de sobte empitjorar, o poden sorgir nous símptomes de la mielopatia en desenvolupament. Aquesta característica de la mielopatia per etapes pot

modificar la cerca de tractament del pacient. Si un símptoma inicial és problemàtic però no greu i s'estabilitza, la persona pot resistir-se a buscar tractament o a acceptar qualsevol tractament no conservador. Si la funció o la discapacitat empitjoren, aleshores la persona pot cercar tractament, incloent-hi la intervenció quirúrgica.

En les darreres dècades hi ha hagut un gran augment en l'índex de diagnòstics i tractaments de la mielopatia¹¹. Junt amb aquest augment hi ha hagut millores en la rapidesa amb què la gent cerca l'avaluació neuroquirúrgica per sospita de MEC. El diagnòstic es duu a terme mitjançant un estudi detallat i la història del pacient junt amb les troballes radiològiques. Tot i que la radiografia i la TAC poden ser modalitats radiogràfiques útils per al diagnòstic de mielopatia, la RM és la més adient i definitiva per a gairebé totes les etiologies³.

El tractaments per a la mielopatia van des d'opcions conservadores com la teràpia física fins a tractaments neuroquirúrgics com la descompressió i la fusió. La gravetat dels símptomes és la principal consideració per al tractament recomanat. Una altra consideració important és la gravetat de les troballes radiològiques¹². A una persona amb símptomes lleus però amb signes radiològics greus també s'hi pot recomanar tractament neuroquirúrgic, per evitar un declivi sobtat de la funció.

Les probabilitats d'obtenir resultats favorables depenen de la gravetat dels símptomes i de la precocitat del tractament. Si un pacient només presenta símptomes lleus d'espondilosi cervical i no hi ha pràcticament indicis que hagi progressat a mielopatia, s'hi pot recomanar tractament conservador. El tractament conservador pot consistir en exercicis, immobilització o una combinació d'ambdós. La immobilització s'assoleix mitjançant un collar cervical o un recurs més rígid com una cotilla de Minerva. L'objectiu d'aquests tractaments és reforçar els músculs del coll i reduir el moviment de la columna cervical. Amb això es pretén reduir el pinçament del nervi espinal i l'evolució de la mielopatia. Per a les persones amb mielopatia radiogràficament i simptomàticament demostrable però que encara no és greu, es pot recomanar tractament no quirúrgic amb teràpia física i injeccions terapèutiques a llarg termini.

Si està indicada la intervenció quirúrgica, hi ha una varietat de procediments per descomprimir el nervi espinal i immobilitzar les vèrtebres de la zona afectada. L'explicació completa dels procediments i les seves indicacions estan fora de l'abast d'aquest document.

En el tractament de la mielopatia, els resultats quirúrgics han millorat de manera constant i, en molts casos, la cirurgia dona resultats satisfactoris per als pacients. Fehlings et al. van dur a terme una anàlisi integral dels resultats del tractament quirúrgic de la mielopatia amb els quals comparem la nostra cohort de pacients amb la SD. Els investigadors conclouen que el tractament quirúrgic de la MEC és segur i redueix substancialment els símptomes per a la majoria de persones¹³.

Hi ha diferents sistemes de puntuació que es fan servir per a quantificar la gravetat de la disfunció neurològica d'una persona si està relacionada amb la mielopatia. Els més freqüents i millor estudiats són l'escala mJOA i l'escala de Nurick. Per a aquest estudi vam optar per l'escala de Nurick per a la MEC, perquè s'ha utilitzat molt en la literatura com

a escala de discapacitat i és prou àmplia com per avaluar persones en una revisió retrospectiva d'històries clíniques. A més a més, s'ha comparat minuciosament amb una varietat d'escals i ha resultat ser precisa i vàlida¹⁴. En aquest estudi incloem la consideració de la mielopatia en la columna cervical, toràcica i lumbar. Tot i que l'escala de Nurick està dissenyada per avaluar la discapacitat en la mielopatia cervical, també funciona com a puntuació de la discapacitat global en mielopatia toràcica i lumbar.

L'escala de Nurick és un sistema de sis punts on la discapacitat menys greu es puntuava amb un 0 (només radiculopatia) i la més greu amb un 5 (no ambulatoria). L'escala és la següent:

Grau 0: Signes o símptomes d'afectació de l'arrel però sense proves de malaltia de medul·la espinal.

Grau 1: Signes de malaltia de medul·la espinal però sense dificultats per caminar.

Grau 2: Lleugera dificultat per a caminar que no impedeix l'ocupació a temps complet.

Grau 3: Dificultat per a caminar que impedeix l'ocupació a temps complet o la capacitat de fer totes les tasques domèstiques, però no tan greu com per requerir l'ajuda d'una altra persona per a caminar.

Grau 4: Capaç de caminar només amb l'ajuda d'una altra persona o amb un caminador ortopèdic.

Grau 5: En cadira de rodes o prostrat al llit¹⁵.

Subjectes i mètodes

El comitè de revisió institucional del Tufts Medical Center va aprovar aquesta revisió retrospectiva d'històries clíniques. Es van avaluar els pacients de la base de dades de Tufts Neurosurgical Practice per trobar aquells que tenien SD i rebien tractament per a la mielopatia. Vam excloure les persones que rebien tractament d'urgència per a lesions traumàtiques o un tractament específic per a una lesió traumàtica recent.

Després, els investigadors van estudiar individualment tots els pacients amb SD i mielopatia i els van classificar segons l'escala de Nurick. Quan hi hagué discrepàncies entre els investigadors en relació amb el grau d'un pacient, es va utilitzar el grau més baix (que indica una discapacitat menys greu) per reduir el risc d'un error de tipus 1 en la nostra anàlisi.

A més d'avaluar-se sobre l'escala de Nurick, totes les històries dels pacients inclosos es van examinar per buscar elements radiogràfics i dades de les històries rellevants dels pacients.

Es va comparar el grau de Nurick dels pacients amb SD amb el dels pacients de Furlan et al. i de Fehlings et al.^{13,16}. Es tracta d'estudis grans i contemporanis del grau de mielopatia en la població global de pacients neuroquirúrgics. Aquests estudis també van fer servir l'escala de Nurick. Les anàlisis estadístiques del grup de pacients amb SD en comparació amb la població global de pacients es van dur a terme amb el programari estadístic SPSS d'IBM.

Resultats

Es va observar que vuit pacients tenien SD i mielopatia, per la qual es van tractar al Tufts Neurosurgical Practice entre

Taula 1 Pacients neuroquirúrgics amb síndrome de Down al Tufts Medical Center entre 2007 y 2015 amb grau de Nurick i nivell de columna de mielopatia.

Edat d'aparició	Sexe	Grau de Nurick	Localització
50	F	4	C3-5
12	F	5	C1-2
33	F	3	C3-6
47	M	4	-2
44	M	4	C1-2
56	M	5	T9-10
27	M	5	Craniocervical
46	M	5	L2-3, T9-10

Taula 2 Comparació de la mitjana del grau de Nurick de pacients amb síndrome de Down i MEC només amb Fehlings et al. [13] i Furlan et al. [16].

Grup de pacients (n)	Grau mitjà de Nurick (DE)	% de diferència	Valor p
Fehlings (278)	3,14 (0,97)	29%	0,016
Furlan (81)	2,84 (0,68)	39%	< 0,000
Síndrome de Down (5)	4,20 (0,84)	-	-

Taula 3 Comparació de la mitjana del grau de Nurick de pacients amb síndrome de Down i mielopatia cervical i toracolumbar per Fehlings et al. [13] i Furlan et al. [16].

Grup de pacients (n)	Grau mitjà de Nurick (DE)	% de diferència	Valor p
Fehlings (278)	3,14 (0,97)	33%	< 0,000
Furlan (81)	2,84 (0,68)	42%	< 0,000
Síndrome de Down (8)	4,38 (0,74)	-	-

2007 i 2015. Al nostre estudi hi vam incloure aquests vuit pacients. D'aquests vuit, quatre tenien mielopatia cervical, un craniocervical, un toràcica, un lumbar i un mielopatia toràcica i lumbar. [taula 1](#)

En la nostra anàlisi inicial, vam considerar només els cinc pacients amb MEC en comparació amb les mostres de pacients presentades a Furlan et al. i Fehlings et al.^{13,16}. [taula 2](#)

Vam descobrir que els cinc pacients amb MEC i SD tenien una diferència estadísticament significativa entre la mitjana del grau de Nurick dels pacients de Furlan et al. i Fehlings et al.^{13,16}. La diferència de la mitjana en el grau de Nurick per a pacients amb SD en comparació amb Fehlings et al. fou del 29% i, amb Furlan et al., del 39%. Vam fer servir proves *t* de mostres independents l'SPSS versió 24 d'IBM per comparar el grup amb SD amb els grups de Fehlings et al. i de Furlan et al.

Després, els pacients amb mielopatia toracolumbar es van incloure en la nostra anàlisi. [taula 3](#)

Vam descobrir que els vuit pacients amb mielopatia i SD tenien una diferència estadísticament significativa en la mitjana del grau de Nurick en comparació amb els pacients de Fehlings et al. i de Furlan et al., del 33% i del 42%, respectivament^{13,16}.

El percentatge de diferència és més alt quan a l'anàlisi hi inclouem totes les zones de la columna. Tanmateix, per a ambdós grups la diferència és estadísticament significativa en comparació amb Fehlings et al. i amb Furlan et al.^{13,16}.

Discussió

La nostra conclusió és que els pacients amb SD presenten discapacitats més greus per MEC que la població global de pacients amb MEC. A més a més, quan comparem pacients amb SD i mielopatia compressiva a qualsevol zona de la columna amb altres pacients, els pacients amb SD tenen una discapacitat més greu.

Vam triar Furlan et al. i Fehling et al. per a la comparació amb els pacients d'aquest estudi perquè són contemporanis i perquè tenen un grup de pacients gran i variat. A més a més, aquests estudis utilitzen el grau de Nurick, que vam identificar com al més útil per a aquest estudi perquè se centra en la discapacitat. Com a mesura bruta de l'evolució de la mielopatia, la gravetat de la discapacitat d'un pacient és una clau útil. L'altra classificació típica de la gravetat de la MEC és l'escala mJOA. Aquesta escala és molt més profunda, però vam pensar que potser com a mesura no tindria l'especificitat que necessitàvem. Dit d'una altra manera, alguns elements de l'mJOA podrien indicar que els nostres pacients tenien mielopatia avançada més aviat per símptomes de la SD que per símptomes de mielopatia.

Algú podria fer una crítica argumentant que l'ús del grau de Nurick en persones amb mielopatia lumbar i toràcica no és vàlid, perquè en un principi es va dissenyar per mesurar la discapacitat en la mielopatia espondilòtica cervical, no en la mielopatia lumbar o toràcica. Tanmateix, com a mesura, només considera la discapacitat, i no, per exemple, la força o el to muscular del braç. Si combinés la mesura de la funció motora específica dels braços com ho fa l'mJOA, no presentaria un grau de discapacitat comparable entre persones amb mielopatia lumbar i mielopatia cervical. Com a mesura global de la discapacitat, la classificació de Nurick ens permet fer una comparació justa entre pacients amb diferents focus de mielopatia.

Els pacients amb SD del nostre estudi tenien discapacitat greu com a conseqüència de la mielopatia. Dels vuit pacients totals, la meitat tenien un grau de Nurick de 5, que equival a un pacient en cadira de rodes o postrat al llit. Tres dels pacients tenien incontinència urinària o fecal secundària a mielopatia. La mitjana d'edat dels pacients amb un grau de Nurick de 5 són 35 anys, i un dels pacients tenia 12 anys quan va acudir a Tufts Neurosurgical Practice. La mitjana d'edat dels pacients amb tots els graus de mielopatia a Fehlings et al. són 56 anys i, a Furlan et al., 57 anys, gairebé 20 anys més grans que els pacients d'aquest estudi. La discapacitat greu es troba en pacients amb SD que són significativament més joves que els pacients amb mielopatia típics.

Cas il·lustratiu

Aquest home de 47 anys amb la síndrome de Down va arribar a Tufts Neurosurgical Practice amb incontinència

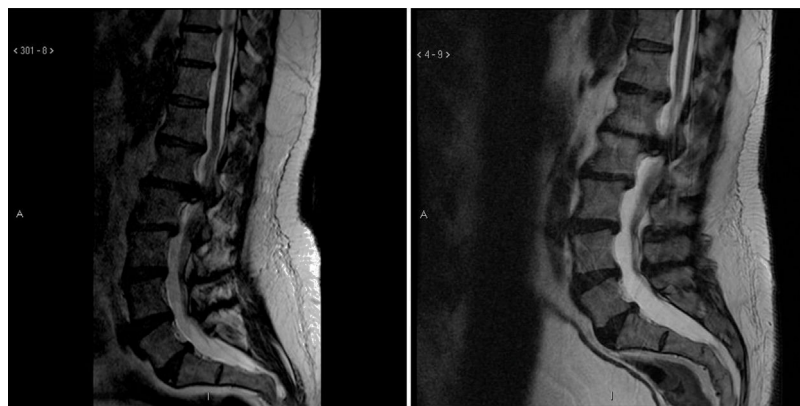


Figura 1 Secció sagital de RM de 2011 (esquerra) i 2015 (dreta) amb evidència d'una gran hèrnia discal en L1-L2 causant d'una compressió significativa del sac dural i del con medul·lar.

fecal incipient i amb antecedents d'uns quatre anys d'incontinència urinària. Abans de presentar els símptomes, feia moltes activitats esportives organitzades. Havia tingut peu caigut bilateral al llarg dels darrers deu anys i el seu equilibri havia empitjorat. Els seus pares i entrenadors havien observat una reducció molt significativa de la seva habilitat esportiva en els darrers tres anys, i ara no podia ni tan sols saltar. Per aquestes discapacitats greus, necessitava abraçadores ortopèdiques i assistència diària. Durant l'avaluació de la nova incontinència, el pacient es va fer una RM de la columna lumbar, que va mostrar una gran hèrnia discal en L1-L2, causant d'una compressió significativa del sac dural i del con medul·lar [figura 1](#).

Cal destacar que el pacient s'havia fet una RM lumbar gairebé cinc anys abans on ja s'hi veia la mateixa hèrnia discal impressionant. El pacient es va sotmetre a cirurgia descompressiva per microdissectomia i, durant el seguiment, els cuidadors del pacient van observar una millora significativa de la marxa i de la força dels peus. La millora no sempre és evident després de la cirurgia descompressiva en els casos de mielopatia greu i de llarga durada. En resum, aproximadament la meitat dels pacients d'aquest estudi van veure una millora significativa i substancial en la seva discapacitat arran del tractament neuroquirúrgic.

És important examinar els possibles motius pels quals una persona amb SD pot patir una mielopatia més greu. Una hipòtesi és que les persones amb SD desenvolupen símptomes greus més ràpid que les persones sense SD. Això no sembla probable i no es veu reflectit en el grup de pacients d'aquest estudi. D'una manera important, no s'ha descrit cap mecanisme d'aquest tipus per a una evolució de la mielopatia més agressiva en la SD. Tot i que hi ha una prevalença més elevada d'estenosi espinal en persones amb la SD, i que es desenvolupa a una edat més jove, això no sembla afectar la velocitat de desenvolupament dels símptomes. A més a més, moltes persones amb la SD tenen estenosi cervical asimptomàtica. Això indica que la MEC no es desenvolupa amb més freqüència en persones amb SD i estenosi que la mielopatia en persones neurològicament normals i amb estenosi.

Un altre motiu pel qual una persona amb la SD podria patir mielopatia més greu és que les persones amb la SD poden tenir una reserva funcional més baixa. Una persona amb la SD pot tenir un sol mètode per dur a terme una tasca que funcioni dintre de les limitacions de la discapacitat intel·lectual. Si hi ha quelcom que alteri aquest mètode concret, el pacient pot mancar de la flexibilitat necessària per adaptar-se a les noves limitacions. Per exemple, una persona amb la SD pot caminar amb una estratègia de marxa menys estable¹⁷. Les estratègies de marxa atípica poden requerir una coordinació muscular més complexa. Un dèficit neurològic incipient provocat per estenosi espinal podria eliminar la coordinació necessària per mantenir la cinemàtica menys estable. Una persona amb una estratègia de marxa estable podria ser capaç d'adaptar-se a la nova limitació de coordinació neuromuscular reduïda secundària a mielopatia. La persona amb la SD podria no ser capaç d'adaptar-se a la coordinació reduïda i així tenir menys mobilitat i més discapacitat.

El diagnòstic i/o tractament tardà és un factor probable, tal com demostra l'exemple de cas. També és d'ajuda prestar més atenció a altres possibles diagnòstics. Bosma et al. plantegen la hipòtesi que "possiblement l'atenció de metges en pacients amb la SD amb dificultats per caminar i disfunció vesical se centri sobretot en trastorns cerebrals o subluxació atlantoaxial"¹⁴. El problema seria, senzillament, la manca d'atenció cap a les causes no psicològiques, o la concentració excessiva en la compressió atlantoaxial com a causa de mielopatia, sense tenir prou en compte la resta de la columna.

Un altre motiu possible pel qual les persones amb la SD tenen mielopatia més greu que la resta de pacients és la menor notificació de símptomes. La malaptesa i l'alteració de la marxa són símptomes incipients típics de la MEC. Probablement, una persona neurològicament normal recorreria ràpidament al servei mèdic si observés més malaptesa o un canvi en la marxa. Les persones amb la SD semblen tenir una propiocepció tan sòlida com les persones neurològicament normals, per tant, és probable que una persona amb la SD s'adoni de la malaptesa incipient¹⁸. Tanmateix, tothom té obstacles per superar per tal de buscar atenció mèdica,

i per a una persona amb la SD, probablement hi haurà més barreres. Tant si l'obstacle especial per a la persona amb la SD és la comunicació, la cognició o la memòria, probablement la responsabilitat de detectar el dèficit incipient i de cercar ajuda mèdica recaurà sobre el cuidador. En la nostra investigació hi va haver exemples de feblesa precoç i subtil d'alguna extremitat, com ara alteracions en el moviment del braç en ballar, que no es van tractar. Si un símptoma precoç de la mielopatia incipient en una persona amb la SD pot ser tan subtil com un canvi en el patró de dansa, els metges han d'estar molt atents a la informació notificada pels cuidadors.

Quines són les directrius actuals en l'avaluació d'una persona amb la SD que experimenta un declivi neurològic o un nou dèficit en les activitats de la vida diària (AVD). No hi ha gaires directrius clares sobre com s'ha de procedir amb un pacient que té símptomes que podrien estar relacionats amb mielopatia. Com ja hem esmentat, el perill que suposa la inestabilitat atlantoaxial per als pacients pediàtrics amb SD ha fet que els metges recomanin específicament radiografies de la columna cervical sempre que hi hagi canvis en la funció neurològica⁶. Els Special Olympics han recomanat i fet el requeriment d'avaluar la inestabilitat atlantoaxial per determinar si un participant amb la SD és apte per a competir¹⁹. Sembla ser que una quantitat significativa de l'atenció en la inestabilitat atlantoaxial en la SD es deu a l'assoliment d'Special Olympics en la promoció de la seva guia des de fa dècades. Pel que fa a la resta de la columna, hi ha una manca de directrius clares per a metges. Bosma et al. recomanen que "en pacients amb la SD que tinguin atàxia, trastorn progressiu de la marxa, feblesa als braços o les cames o disfunció vesical es consideri la mielopatia espondiloartròsica cervical inferior al diagnòstic diferencial, perquè és un trastorn subestimat amb conseqüències greus"⁴. En aquest mateix document, es recomana fer RM quan hi hagi "sospita clínica de mielopatia cervical"⁴. Aquesta és una base sòlida per a una directriu clínica en l'avaluació d'un pacient amb declivi neurològic, però és important que les metges tinguin en compte tota la columna. És probable que centrar-se en la inestabilitat atlantoaxial, tot i que és important, ignori la mielopatia que es produeix a la columna subaxial. Tot i que la columna cervical és la localització més freqüent per a la mielopatia, creiem que també és important que els metges posin tota la seva atenció en la columna sencera si observen un dèficit neurològic.

Les nostres troballes indiquen que els metges i cuidadors haurien de ser més conscients de la mielopatia en la SD. Recomanem que considerin la mielopatia quan trobin un dèficit neurològic inexplicable, canvis en les AVD o noves deficiències funcionals en una persona amb la SD. Amb això s'hauria de dur a terme un examen físic amb l'atenció posada en una possible mielopatia seguit d'una RM de la columna cervical, toràcica i lumbar si fos necessari. La mielopatia és un problema freqüent en la SD i els seus símptomes poden ser subtils i insidiosos, per la qual cosa l'índex de sospita hauria de ser baix. Tot i que els símptomes poden ser inicialment subtils, poden donar lloc a discapacitat greu i possiblement irreversible. Els resultats tendeixen a ser favorables en persones que reben tractament per a la mielopatia quan la malaltia és incipient.

Conflicte d'interessos

Els autors declaren que no tenen cap conflicte d'interessos.

Bibliografia

1. Baron EM, Young WF. Cervical spondylotic myelopathy: A brief review of its pathophysiology, clinical course, and diagnosis. *Neurosurgery*. 2007;60 Suppl 1:S35–41, <http://dx.doi.org/10.1227/01.NEU.0000215383.64386.82>.
2. Tetreault LA, Karpova A, Fehlings MG. Predictors of outcome in patients with degenerative cervical spondylotic myelopathy undergoing surgical treatment: Results of a systematic review. *Eur Spine J*. 2015;24 Suppl:236–51, <http://dx.doi.org/10.1007/s00586-013-2658-z>.
3. Seidenwurm DJ, Expert Panel on Neurologic Imaging. *Myelopathy*. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2008;29:1032–4.
4. Bosma GP, van Buchem MA, Voormolen JH, van Biezen FC, Brouwer OF. Cervical spondylarthrotic myelopathy with early onset in Down's syndrome: Five cases and a review of the literature. *J Intellect Disabil Res*. 1999;43 Pt 4:283–8.
5. Ali FE, Al-Bustan MA, Al-Busairi WA, Al-Mulla FA, Esbaita EY. Cervical spine abnormalities associated with Down syndrome. *Int Orthop*. 2006;30:284–9, <http://dx.doi.org/10.1007/s00264-005-0070-y>.
6. Bull MJ, Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2011;128:393–406, <http://dx.doi.org/10.1542/peds.2011-1605>.
7. MacLachlan RA, Fidler KE, Yeh H, Hodgetts PG, Pharand G, Chau M. Cervical spine abnormalities in institutionalized adults with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 1993;37 Pt 3:277–85.
8. Sadasivan KK, Reddy RP, Albright JA. The natural history of cervical spondylotic myelopathy. *Yale J Biol Med*. 1993;66:235–42.
9. Dimar li JR, Carreon LY. Spinal deformity in Down syndrome. *Spine Deformity*. 2012, <http://dx.doi.org/10.1016/j.jspd.2012.05.002>.
10. Lees F, Turner JW. Natural history and prognosis of cervical spondylosis. *Br Med J*. 1963;2:1607–10.
11. Lad SP, Patil CG, Berta S, Santarelli JG, Ho C, Boakye M. National trends in spinal fusion for cervical spondylotic myelopathy. *Surg Neurol*. 2009;71:66–9, <http://dx.doi.org/10.1016/j.surneu.2008.02.045>, discussion 69.
12. Voorhies RM. Cervical spondylosis: Recognition, differential diagnosis, and management. *Ochsner J*. 2001;3:78–84.
13. Fehlings MG, Wilson JR, Kopjar B, Yoon ST, Arnold PM, Massicotte EM, et al. Efficacy and safety of surgical decompression in patients with cervical spondylotic myelopathy: Results of the AOSpine North America prospective multicenter study. *J Bone Joint Surg Am*. 2013;95:1651–8, <http://dx.doi.org/10.2106/JBJS.L.00589>.
14. Revanappa KK, Rajshekhar V. Comparison of Nurick grading system and modified Japanese Orthopaedic Association scoring system in evaluation of patients with cervical spondylotic myelopathy. *Eur Spine J*. 2011;20:1545–51, <http://dx.doi.org/10.1007/s00586-011-1773-y>.
15. Nurick S. The pathogenesis of the spinal cord disorder associated with cervical spondylosis. *Brain*. 1972;95:87–100.
16. Furlan JC, Kalsi-Ryan S, Kailaya-Vasan A, Massicotte EM, Fehlings MG. Functional and clinical outcomes following surgical treatment in patients with cervical spondylotic myelopathy: A prospective study of 81 cases. *J Neurosurg Spine*. 2011;14:348–55, <http://dx.doi.org/10.3171/2010.10.SPINE091029>.
17. Cimolin V, Galli M, Grugni G, Vismara L, Albertini G, Rigoldi C, et al. Gait patterns in Prader-Willi and Down syndrome

- patients. *J Neuroeng Rehabil.* 2010;7:28, <http://dx.doi.org/10.1186/1743-0003-7-28>.
18. Virji-Babul N, Lloyd JĒ, van Gyn G. Performing movement sequences with knowledge of results under different visual conditions in adults with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract.* 2003;8:110–4.
 19. National Down Syndrome Society. Atlantoaxial instability & Down syndrome: Controversy & commentary. 20 Diciembre 2016. Disponible en: <http://www.ndss.org/Resources/Health-Care/Associated-Conditions/Atlantoaxial-Instability-Down-Syndrome/>