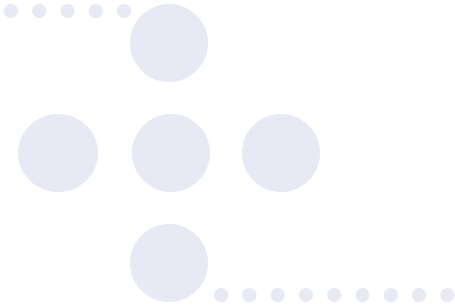


**Downs syndrom og
demens fagnettverk
31.03.17 Trude Njølstad**

Downs syndrom og demens



Historikk

Genetikk

Levealder

Helserisiko

Symptomer

Diagnostikk

Historikk

- Terra cotta figurer
- John Langdon Down – 1866
- WHO - 1965



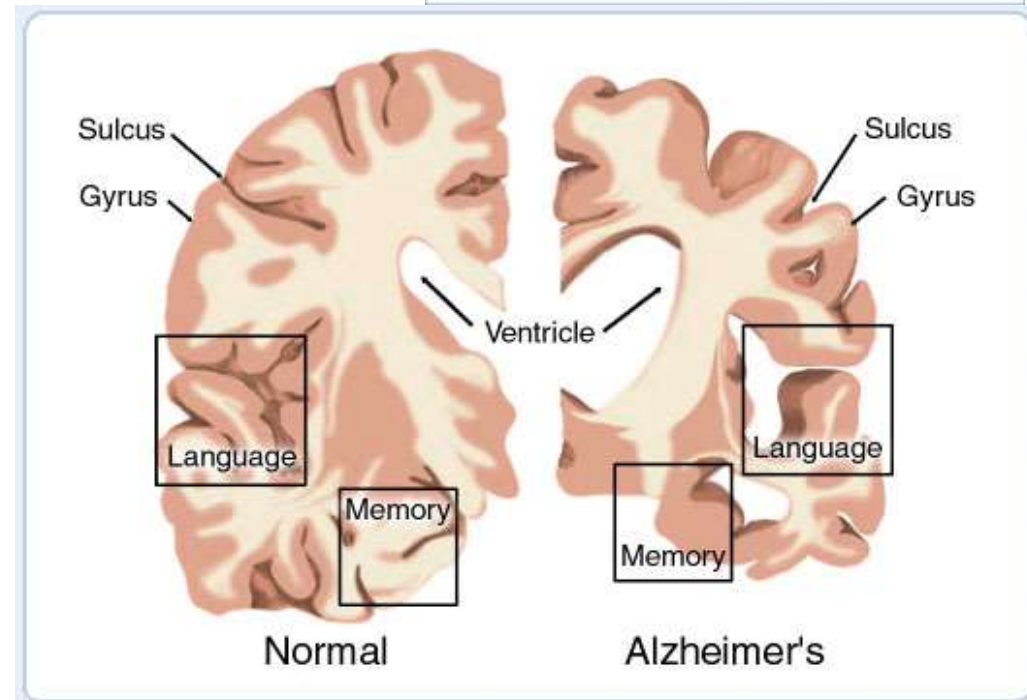
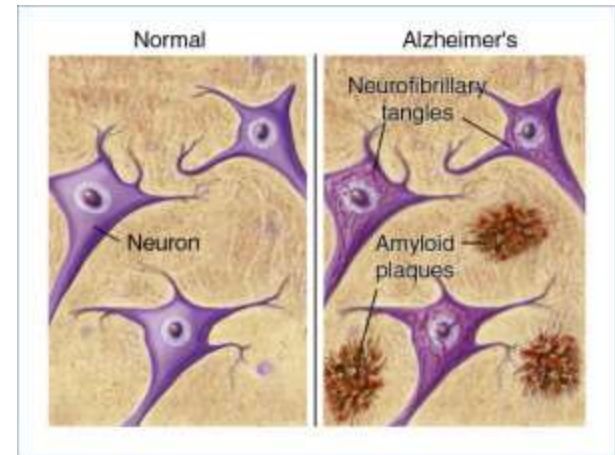
Genetikk/patofysiologi

- Trisomi 21
- Mosaikk
- Translokasjon
- Fenotype
- Grad av utviklingshemming
- Kromosom 21- Alzheimer



Alzheimer sykdom- patofysiologi

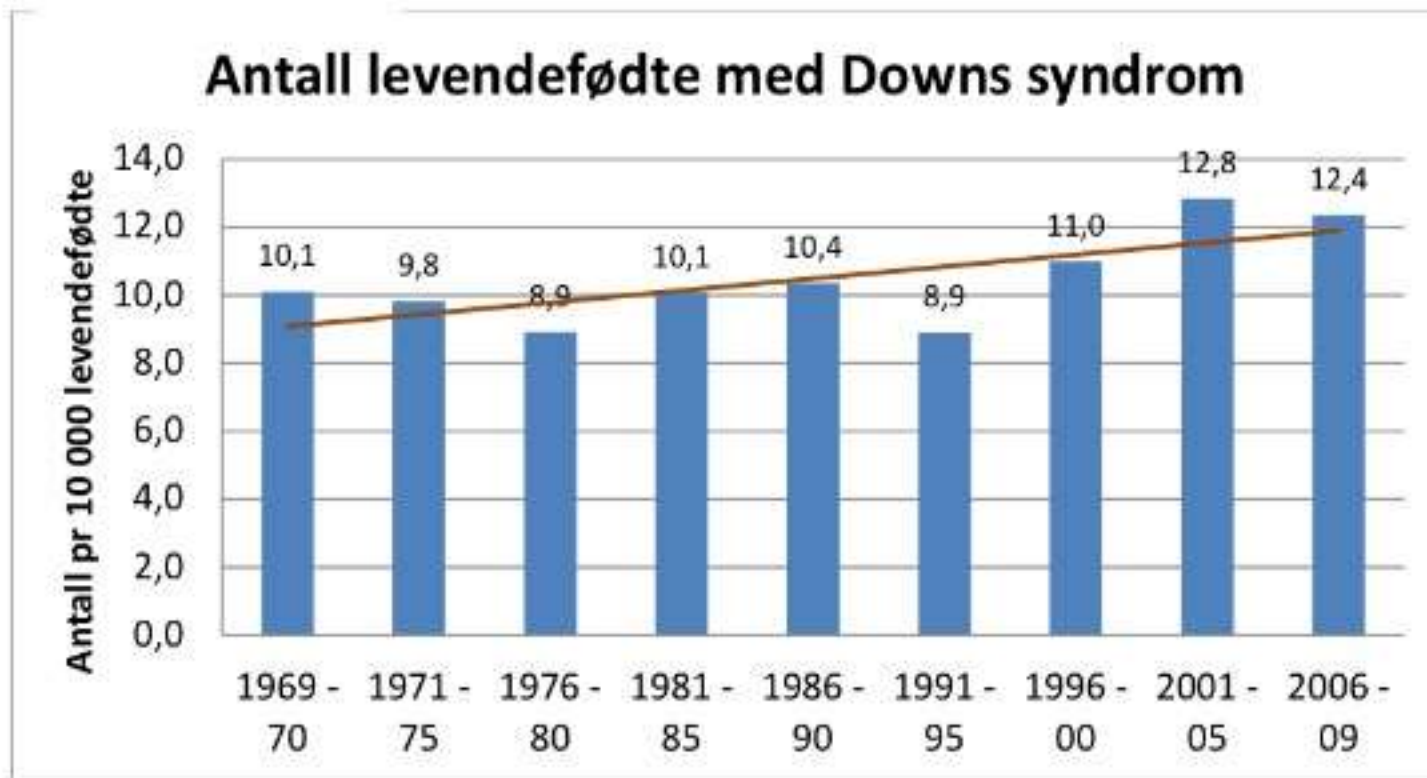
- Plakk - betaamyloid
- Nevrofibrillære floker- tau
- Atrofi- frontalt/temporalt



Epidemiologi

- Forekomst 6-8 pr 10 000
- Norge: 3000-4000 personer
- Downs syndrom blir diagnostisert hos 1 pr 650-1000 levendefødte hvert år
- Norge: fødes 60-80 levendefødte barn med Downs syndrom hvert år
- Downs syndrom utgjør 10-18% av populasjonen psykisk utviklingshemming





Figur 1. Antall levendefødte med Downs syndrom per 10 000 levendefødte barn i Norge fra 1969 til og med 2009. Kilde: Medisinsk fødselsregister, Nasjonalt folkehelseinstitutt (www.fhi.no) pr. 31.08.2012.

Levealderutvikling ved Downs syndrom

- Levealder betydelig lavere enn for resten av befolkningen
- MEN levealder har økt dramatisk på 1900 tallet, spesielt fra 1960 tallet
- Skyldes i hovedsak nedgang i spedbarnsdødelighet



Levealderutvikling ved Downs syndrom

- 
- 1947- 15 år
- 1960 tallet- 16 år
- 1970 tallet- 30-35 år
- 1980 tallet- 43-55 år
- 1990 tallet- 49-58 år
- 

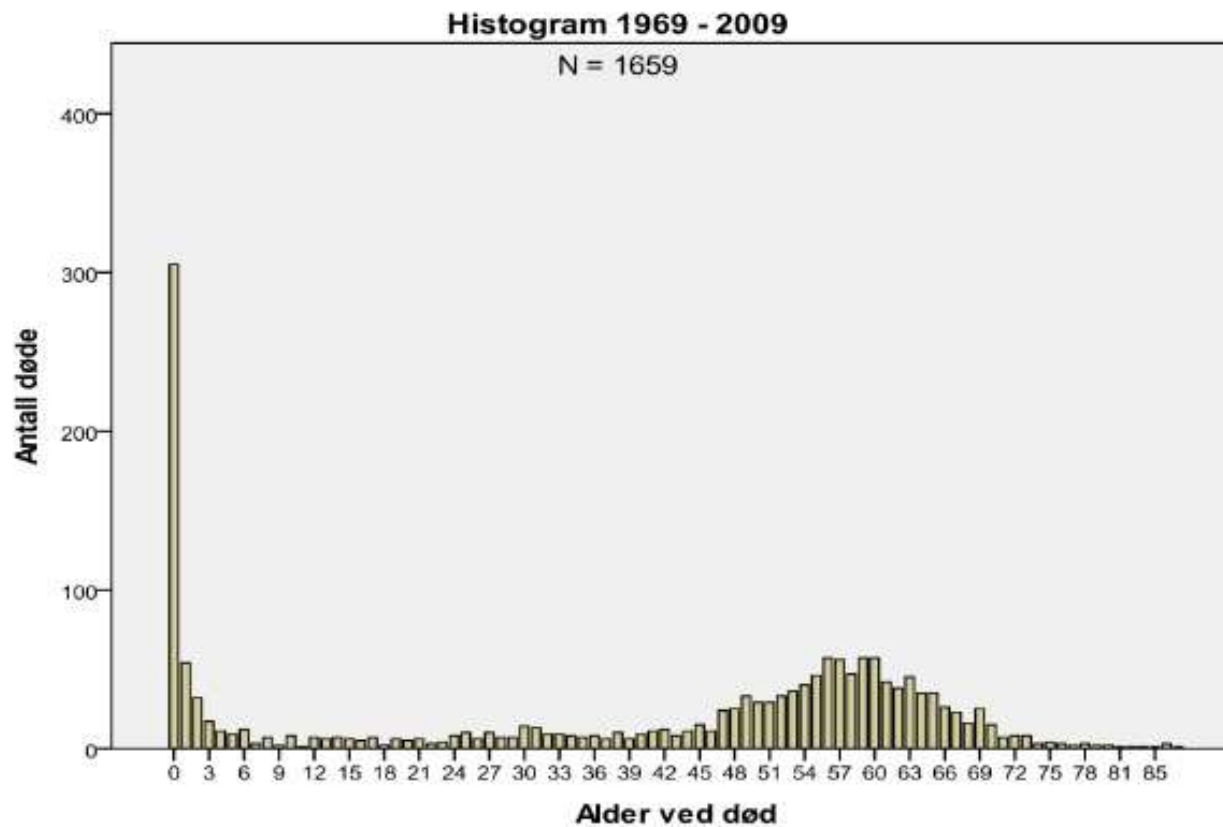


Alder ved død for alle med Downs syndrom som døde i perioden

Tabell 1. Gjennomsnittlig og median alder ved død for alle med Downs syndrom som døde i perioden 1969 til og med 2009. N=1659

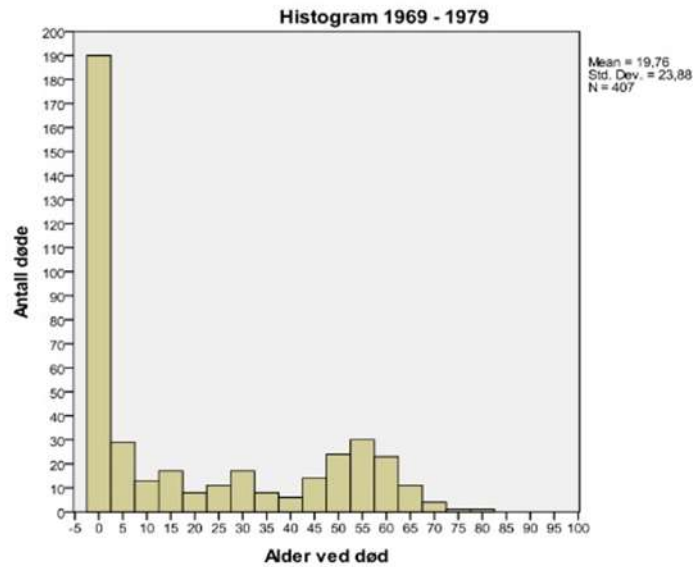
Årsintervall	N	Gj.snitt alder ved død (SD)	95 % CI for gj.snitt	Median alder ved død	Min – maks alder
			13,73 – 19,42		0 – 79
1975 – 1979	158	24,77 (24,8)	20,88 – 28,67	17,0	0 – 75
1980 – 1984	166	31,49 (25,6)	27,57 – 35,42	33,0	0 – 78
1985 – 1989	185	38,43 (26,4)	34,59 – 42,26	50,0	0 – 85
1990 – 1994	216	41,62 (26,3)	38,09 – 45,15	53,0	0 – 86
1995 – 1999	207	45,96 (22,9)	42,82 – 49,09	54,0	0 – 86
2000 – 2004	228	49,43 (18,8)	46,97 – 51,88	55,0	0 – 84
			51,30 – 55,50		0 – 89

Kilde: Larsen, F.K. Masteroppgave 2014: Levealderutvikling for personer med Downs syndrom i Norge fra 1969 og frem til 2050

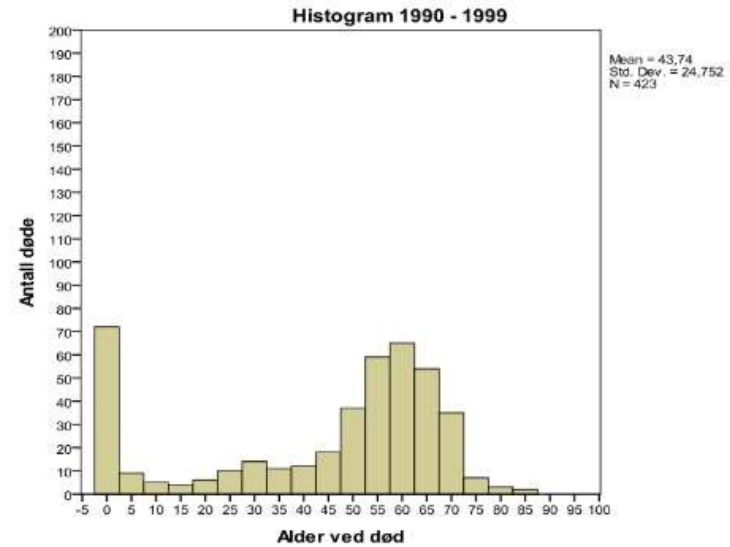


Figur 2. Histogram for alder ved død for personer med Downs syndrom som døde i perioden 1969 til og med 2009.

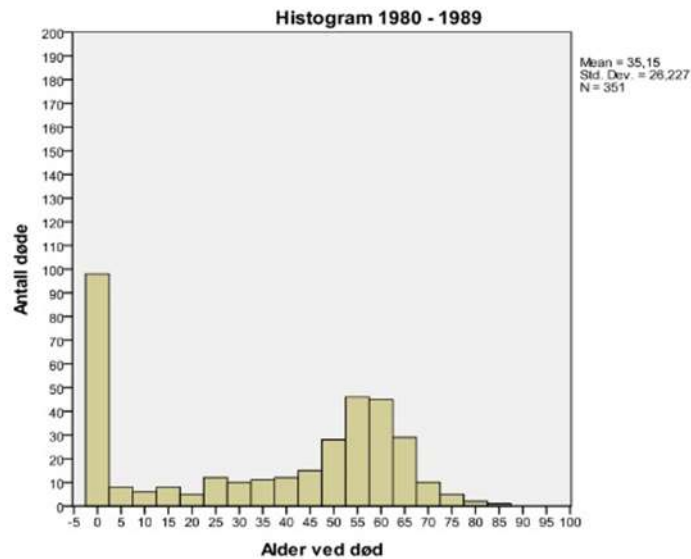
Kilde: Larsen , F.K. Masteroppgave 2014



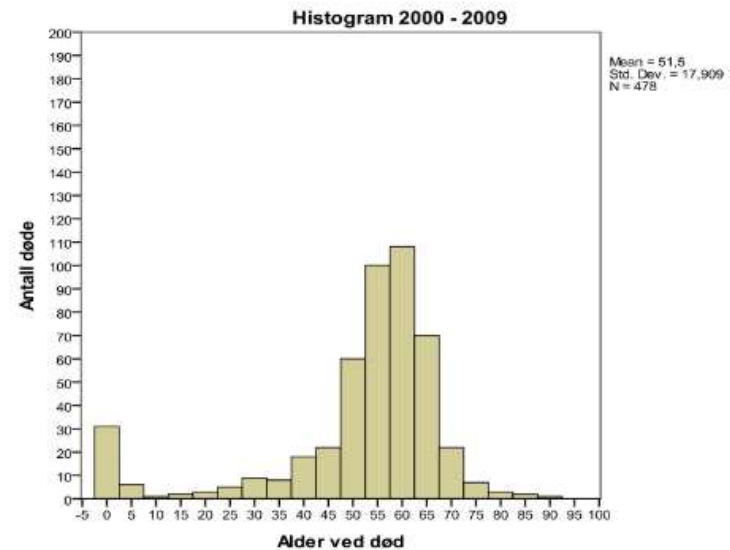
Figur 3a. Histogram for alder ved død for personer med Downs syndrom som døde i perioden 1969 til og med 1979.



Figur 3c. Histogram for alder ved død for personer med Downs syndrom som døde i perioden 1990 til og med 1999.



Figur 3b. Histogram for alder ved død for personer med Downs syndrom som døde i perioden 1980 til og med 1989.



Figur 3d. Histogram for alder ved død for personer med Downs syndrom som døde i

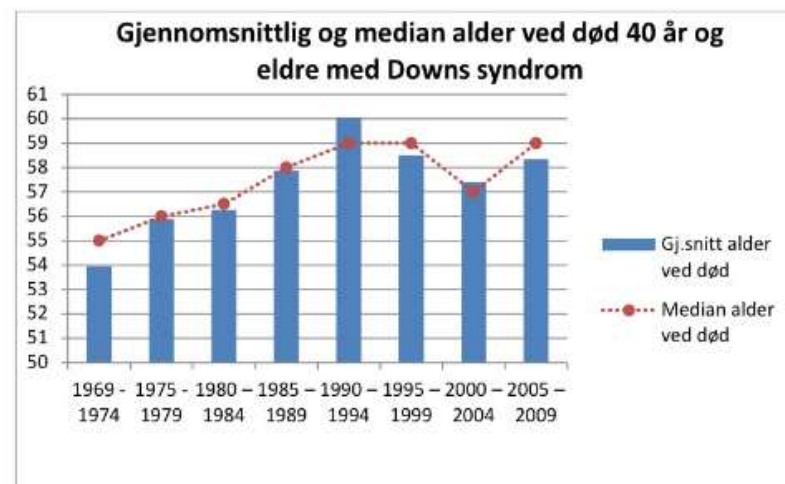
Død etter fylte 40 år

Alder ved død for alle med Downs syndrom som døde etter fylte 40 år

Tabell 3. Gjennomsnittlig og median alder ved død for alle som er blitt 40 år og eldre med Downs syndrom i perioden 1969 til og med 2009. N=996.

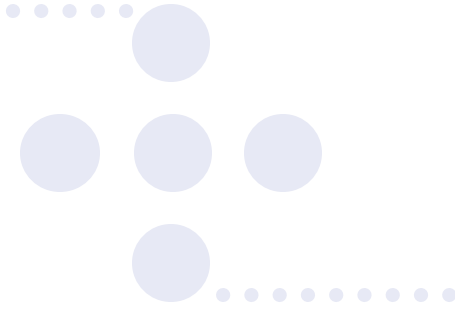
Årsintervall	N	Gj.snitt alder ved død (SD)	95 % CI for gj.snitt	Median alder ved død	Min – maks alder
1969 – 1974	59	53,95 (7,9)	51,90 – 56,00	55,0	40 – 79
1975 – 1979	54	55,89 (7,5)	53,83 – 57,94	56,0	40 – 75
1980 – 1984	78	56,27 (7,6)	54,55 – 57,99	56,5	40 – 78
1985 – 1989	112	57,88 (8,6)	56,26 – 59,49	58,0	40 – 85
1990 – 1994	136	60,04 (8,4)	58,62 – 61,47	59,0	40 – 86
1995 – 1999	150	58,50 (8,3)	57,16 – 59,84	59,0	41 – 86
2000 – 2004	184	57,39 (7,6)	56,28 – 58,49	57,0	41 – 84
2005 – 2009	223	58,35 (7,6)	57,35 – 59,36	59,0	40 – 89

Tabellen viser utviklingen av alder ved død for de som har vokst opp og blitt 40 år og eldre. Målet med tabellen er å se om de som har levd opp blir eldre enn tidligere, økt livslengde, og at det ikke bare er barnedødeligheten som er gått ned.



Figur 7. Gjennomsnittlig og median alder ved død for alle som dør etter fylte 40 år med Downs syndrom i perioden 1969 til og med 2009.

Levealderutvikling ved Downs syndrom



- Dramatisk økning på 1900tallet, spesielt fra 1960tallet
- Skyldes i hovedsak nedgang i spedbarnsdødelighet
- **Frem til 2050 kan vi forvente en fordobling av antall personer med Downs syndrom over 40 år**



Helserisiko hos voksne med Downs syndrom

- Hjertesykdommer
- Epilepsi
- Syn-og hørselsnedsettelse
- Overvekt
- Ustabilitet i leddene
- Testikkelkreft
- Hypothyreose, diabetes
- Cøliaki
- Søvnapnesyndrom



Helserisiko ved Downs syndrom

- Psykiske sykdommer
 - Depresjon
 - Ulike tvangslidelser (OCD)
 - Angst
- DEMENS av Alzheimer type

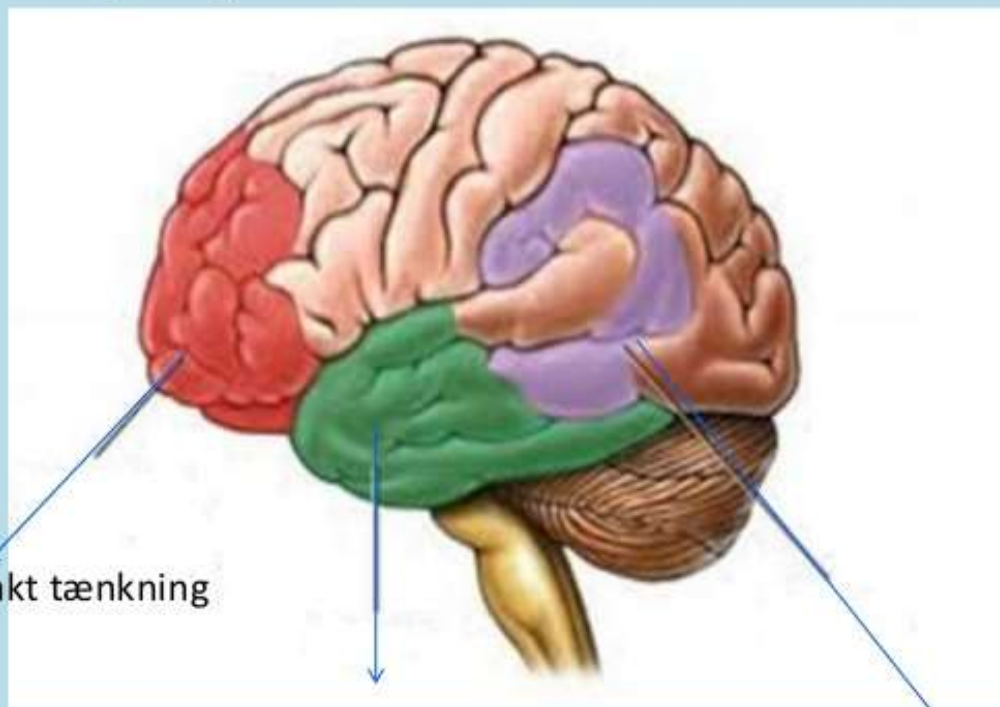
Downs syndrom og Alzheimers demens

- Personer med Downs syndrom er genetisk disponert
- Kliniske symptomer debuterer ved ca 50 år
- Kvinner noe tidligere debut enn menn
- For kvinner ofte sammenfall med alder for menopause
- Atypiske symptomer
- Kognitive symptomer
- **Atferdsmessige endringer**
- Nevrologiske symptomer

Symptomer- påvirkes av

- Grad av utviklingshemming
- Alder
- Kjønn
- Medikasjon
- Hvor pasienten er i sykdomsfasen
- Personlighet
- Somatisk/psykisk helsetilstand
- Miljøfaktorer

Hvad er symptomer til demens ?



Problemer med abstrakt tænkning
Nedsat dømmekraft
Initiativ løshed
Forandringer i humør og adfærd
Apati, Irritabilitet, emotional labilitet.
Forandringer i personalighed

Hukommelse
problemer
(Usikker orienterin i
sted og tid)

Sproglige problemer



Kognitive endringer

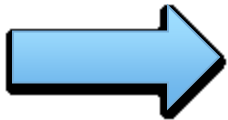
- Episodisk hukommelse påvirkes tidlig
- Vanskeligere å huske avtaler/aktiviteter, hvor man nylig har lagt eiendeler, huske beskjeder
- Afasi, apraksi, agnosi
- Forvirring

Kognitive endringer

- Vanskelig å oppdage i tidlig demensfase
- Økt hjelp fra nærpersoner maskerer symptomene
- Kognitive vansker forklares med andre årsaker
- Registreringsrutinene er ikke gode nok til å fange opp mindre kognitive eller adferdsendringer
- Svikt i egenomsorg er mer synlig

Adferdsendringer- viktigst!

- Tap av innlærte ferdigheter
- Apati/isolasjon
- Økt aggressiv adferd

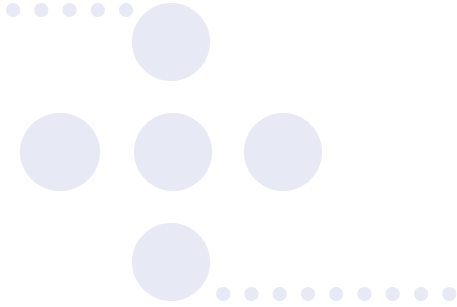


- NB: Endringer i forhold til tidligere funksjonsnivå

Nevrologiske symptomer

- Økte vansker med balanse
- Inkontinens
- Tremor
- EPILEPSI

Diagnostikk



- Utføre base-line registrering Tidlige tegn på ALLE med Downs syndrom ved 35 års alder
- Gjenta registrering ved mistanke om symptomer på demens/funksjonsfall hver 6.-12.mnd
- Somatisk/psykisk us hos fastlegen inkl blodprøver evt CT/MR caput
- Henvisse Habiliteringstjenesten for voksne