

Ein Review und Leitfaden für die adäquate und interdisziplinäre (sozial-)medizinische Versorgung von Menschen mit einem Down-Syndrom und einer dementiellen Entwicklung

A review and guideline for the adequate and interdisciplinary (socio-)medical care of people with Down syndrome and dementia development



Autorinnen/Autoren

Olivia Wagemann^{1, 2} , Valentina A. Tesky³, Arthur Schall³, Georg Nübling¹ , Elisabeth Wlasich¹, Theresa Hüer⁴, Anke Walendzik⁵, Milena Weitzel⁴, Godwin D. Giebel⁴, Pascal Raszke⁴, Jürgen Wasem⁴, Johannes Pantel³, Johannes Levin^{1, 2, 6}

Institute

- 1 Neurologie, LMU Klinikum Neurologische Klinik und Poliklinik, München, Germany
- 2 DZNE, Deutsches Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen Standort München, Munich, Germany
- 3 Goethe-Universität Frankfurt am Main Institut für Allgemeinmedizin, Frankfurt, Germany
- 4 Universität Duisburg-Essen Lehrstuhl für Medizinmanagement, Essen, Germany
- 5 Essener Forschungsinstitut für Medizinmanagement GmbH, Essen, Germany
- 6 SyNergy, Munich Cluster for Systems Neurology, Munich, Germany

Schlüsselwörter

Down-Syndrom, Alzheimer, Patientenversorgung, Versorgungsforschung

Keywords

Down syndrome, Alzheimer's, Health Services Research, Patient Care Management

eingereicht 02.07.2025

akzeptiert 15.08.2025

artikel online veröffentlicht 2025

Bibliografie

Fortschr Neurol Psychiatr

DOI 10.1055/a-2708-3648

ISSN 0720-4299

© 2025. The Author(s).

This is an open access article published by Thieme under the terms of the Creative Commons Attribution License, permitting unrestricted use, distribution, and reproduction so long as the original work is properly cited. (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

Georg Thieme Verlag KG, Oswald-Hesse-Straße 50, 70469 Stuttgart, Germany

Korrespondenzadresse

Olivia Wagemann
Neurologie, LMU Klinikum Neurologische Klinik und Poliklinik
Marchioninistrasse 15
81377 München
Germany
olivia.wagemann@med.uni-muenchen.de

Johannes Levin
Neurologie, LMU Klinikum Neurologische Klinik und Poliklinik
Marchioninistrasse 15
81377 München
Germany
Johannes.Levin@med.uni-muenchen.de

ZUSAMMENFASSUNG

Hintergrund Die Alzheimer-Krankheit (AD) zählt zu den häufigsten neurodegenerativen Erkrankungen im Alter. Menschen mit Down-Syndrom (DS) haben aufgrund der Trisomie 21 und der Überexpression des Amyloid Precursor Protein ein deutlich erhöhtes Risiko für eine Demenz durch AD mit Prävalenzen von bis zu 88 % jenseits des 65. Lebensjahres. Dennoch fehlen strukturierte Leitlinien zur Diagnostik und Therapie der Down-Syndrom-assoziierten Alzheimer-Demenz (DSAD).

Methoden Es wurde eine narrative Übersicht der relevanten Literatur zu Ätiologie, Diagnostik, Therapie und Versorgung bei DSAD erstellt. Zudem erfolgte eine Evaluation bestehender Standards der allgemeinen Demenzdiagnostik bzgl. der Besonderheiten bei Menschen mit DS.

Ergebnisse Etablierte diagnostische Verfahren sind auch bei Menschen mit DS anwendbar, müssen jedoch hinsichtlich Symptomwahrnehmung, Testdurchführung und Befundinterpretation angepasst werden. Die Sensibilisierung von Angehörigen und Versorgern sowie die frühzeitige Anbindung an speziali-

sierte Zentren sind entscheidend für eine zielgerichtete Diagnostik und Therapie.

Diskussion Eine verbesserte Versorgung von Menschen mit DSAD erfordert eine enge Kooperation zwischen Regelversorgung und spezialisierten Einrichtungen. Dieses Review gibt einen Überblick über die medizinischen, diagnostischen und strukturellen Anforderungen bei Verdacht auf DSAD und leitet praxisnahe Handlungsempfehlungen für die Versorgung ab. Der abschließende Leitfaden soll somit helfen, bestehende Unsicherheiten in der Praxis zu reduzieren und eine langfristige, bedarfsgerechte Versorgung sicherzustellen.

ABSTRACT

Background Alzheimer's disease (AD) is one of the most common neurodegenerative disorders in older age. Individuals with Down syndrome (DS) are at significantly increased risk due to trisomy 21 and the resulting overexpression of the amyloid precursor protein. Prevalence rates of AD-related dementia in DS (DSAD) reach up to 88 % beyond the age of 65. Despite this,

structured diagnostic and therapeutic guidelines for DSAD are lacking.

Methods A narrative review of current literature on etiology, diagnosis, treatment, and care pathways for DSAD was conducted. Currently employed dementia diagnostic standards were evaluated in regard to the specific needs of individuals with DS.

Results Established diagnostic methods are applicable to individuals with DS but require adaptations regarding symptom recognition, test administration, and interpretation. Early awareness among caregivers and healthcare providers, as well as timely referral to specialized centers, is essential for accurate diagnosis and treatment planning.

Conclusions Improving care for individuals with DSAD requires close coordination between general healthcare services and specialized centers. This review highlights the medical, diagnostic, and structural challenges in suspected DSAD and provides practical recommendations for patient care. The proposed guideline aims to reduce uncertainties in clinical practice and support sustainable, needs-based care.

Menschen mit Down-Syndrom (DS) haben ein deutlich erhöhtes Risiko für eine Demenz bei Alzheimer-Krankheit (AD) [1] mit Prävalenzraten bis zu 88 % jenseits des 65. Lebensjahrs [2], sind jedoch in den Demenz-Leitlinien bislang nicht berücksichtigt [3]. Dieses Review thematisiert diagnostische und therapeutische Anforderungen sowie strukturelle Voraussetzungen für eine bedarfsgerechte, nachhaltige Versorgung von Demenz bei DS, mit Fokus auf die Kooperation von Regelversorgung und spezialisierten Zentren.

Besonderheiten der Alzheimer-Demenz bei Down-Syndrom

Das DS geht aufgrund der assoziierten Intelligenzminderung (IM) mit starken interindividuellen Unterschieden kognitiver Leistungsfähigkeiten, z. B. Gedächtnis und Kommunikationsfähigkeit, einher [4], die die Abgrenzung erworbener kognitiver Störungen erschweren, die sich z.T. deutlich von denen der sporadischen AD unterscheiden [5]: Während Letztere klassischerweise mit Veränderungen in Gedächtnis und Orientierung beginnt, kann sich die Symptomkonstellation bei DSAD deutlich heterogener gestalten [6].

So werden bei der Befragung von Angehörigen und Pflegenden Veränderungen im Kurzzeitgedächtnis berichtet, wie Vergessen von Namen und kürzlich zurückliegenden Gesprächsinhalten [7]. Die Beeinträchtigung exekutiver Subdomänen scheint jedoch ebenfalls ein frühes Symptom der DSAD zu sein [8]. Dabei wird von vermehrtem sozialem Rückzug, allgemeiner psychomotorischen Verlangsamung, abnehmender Eigeninitiative sowie reduzierter Fähigkeit Anweisungen im Alltag umzusetzen, berichtet [8, 9]. Zudem können Beeinträchtigungen von Konzentration, Aufmerksamkeit und Planungsfähigkeit auftreten, später zudem Disinhibition und Apathie [10, 11]. Letztere können Zeichen eines prodromalen Stadiums darstellen, während die manifeste DSAD häufig von Agitation, Hyperaktivität, generalisierter Verlangsamung und psychoti-

schen Symptomen geprägt scheint [12], einhergehend mit zunehmenden psychiatrischen Symptomen wie visuellen Halluzinationen, Depressionen und Störungen des Schlafrhythmus [13]. Neben Veränderungen der frontalen Hirnfunktionen können zudem Motorik und Koordination beeinträchtigt sein [14]. Auch werden oft verminderte Artikulation und Intonation sowie reduzierte Sprechgeschwindigkeit und Sprachverständigung berichtet [8].

Erkennen und Erfassen neuer Defizite

Da die interindividuellen Unterschiede im funktionellen und kognitiven Ausgangsniveau eine Einschätzung neu aufgetretener Defizite im Erstkontakt deutlich erschweren [4, 10], sind Angehörige und Pflegende eine wertvolle Informationsquelle zur fremdanamnestischen Beurteilung einer dementiellen Entwicklung, wie auch bzgl. sozialer Umstände und kürzlich zurückliegender Lebensereignisse [11]. Zur strukturierten Fremdanamnese von Veränderungen der Kognition, Alltagsfunktion, Schlafverhalten, Mobilität und (Sozial-)Verhalten sind dabei validierte Testinstrumente essentiell [15]. Hierfür stehen Fremderhebungsbögen (z. B. DSQIID, Dementia-Screening-Questionnaire for Individuals with Intellectual Disability) [7] wie auch strukturierte diagnostische Interviews (z. B. Interview-Teil der Testbatterie CAMDEX-DS (Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome)) [16] in validierter deutschsprachiger Fassung zur Verfügung. Dies ermöglicht eine weitgehend standardisierte Erhebung, ist jedoch der subjektiven Wahrnehmung der Berichtenden unterworfen. So tendieren Betreuende dazu, vornehmlich zu berichten, was Alltag und/oder Pflege der Betroffenen berührt. Genauso können Häufigkeit und Intensivität des Kontakts die Wahrnehmung beeinflussen. So werden Patient:innen, die zuhause leben, bis zu fünf Jahre früher mit einer Demenz diagnostiziert [17], während z. B. ein häufiger Wechsel des Pflegepersonals in der Heimbetreuung dies verzögern

könnte. Auch können Einschränkungen der Berichtenden selbst, z. B. alternde Eltern, Berichte verzerren.

Klinische Einordnung und Differentialdiagnostik

Im initialen ärztlichen Kontakt ist vor einer dezidierten Demenz-Diagnostik die differentialdiagnostische Exploration essenziell. Hierfür ist eine ausführliche Anamnese zu relevanten Komorbiditäten, der (Compliance bei/ Veränderung von) Dauermedikation, wie auch eine neurologische und orientierend-internistische Untersuchung durchzuführen, um organische (u. a. Seh-/Hörstörung, Schmerzen, Immobilisation, Epilepsie, Schlaganfall, Delir, endokrinologische oder hormonelle Dysbalancen) [18] oder psychiatrische Erkrankungen (u. a. Depression, Autismus-Spektrum-Erkrankung, Regressions-Syndrom) als Ursache einer vermeintlichen erworbenen kognitiven Störung auszuschließen [19] wie auch zeitgleich auftretende Erkrankungen abzugrenzen (z. B. Epilepsie, Depression) [20].

Neuropsychologische Objektivierung kognitiver Defizite

Zur Untersuchung (fremd)anamnestischer kognitiver Defizite ist eine neuropsychologische Evaluation sinnvoll. Anders als in der normativen Bevölkerung existiert bei Patient:innen mit einer IM allerdings kein standardisiertes neuropsychologisches Testinstrument, was in jüngster Vergangenheit die Entwicklung neuer Testinstrumente [21] zur differenzierten Leistungserfassung kognitiver Funktionen in DS motivierte. Exemplarisch ist hier die Testbatterie CAMCOG-DS (Cambridge Examination for older Adults with Down's Syndrome, neuropsychologischer Teil der CAMDEX-DS), die sich im europäischen Raum zur dezidierten Diagnostik und Verlaufsbeurteilung der Demenz bei DS etabliert hat [16]. Diese untersucht v. a. die Domänen Orientierung, Sprachverständnis & -produktion, Gedächtnis, Aufmerksamkeit, Praxis, Abstraktion und Visuokonstruktion, und erleichtert somit die Diagnose einer Demenz nach ICD-10 und DSM-5 [19].

Aufgrund interindividueller Unterschiede im kognitiven Ausgangsniveau, intraindividueller Schwankungen der Testleistung sowie ggf. fehlender Quantifizierung der IM vor Auftreten neuer Defizite ist die Aussagekraft einer einmaligen Neuropsychologie jedoch limitiert [22]. Die CAMCOG-DS charakterisiert daher v. a. den kognitiven Leistungsabfall im Verlauf, sodass die Basis-Untersuchung idealerweise bei unbeeinträchtigten Patient:innen erfolgt - dies kann ab 40 Jahren erwogen werden - um bei späterem Demenzverdacht den diagnostischen Prozess zu beschleunigen [23] und eine frühzeitige Behandlung zu ermöglichen [24]. Ebenso ist bei bereits fortgeschrittener Demenz wichtig, die Dynamik der Symptomatik der Betroffenen regelmäßig mit validen Instrumenten zu erfassen, um den Krankheitsverlauf abzubilden [25], was u. a. in einer frühzeitigen Anpassung therapeutischer Maßnahmen resultieren kann.

Differentialdiagnostische Laboranalytik

Mit der klinischen Beurteilung sollten ergänzende Blutuntersuchungen auf potenzielle Differentialdiagnosen einer dementiellen

Veränderung erfolgen. Dies beinhaltet u. a. Elektrolythaushalt, Infektparameter, Blutbild, Schilddrüsenhormone, Vitamin B12/1/6- und Folsäure-Spiegel, sowie Hinweise auf Intoxikation (z. B. bei Dauermedikation mit Benzodiazepine, Antikonvulsiva, etc.) [19].

Zeigt sich dies unauffällig, besteht die Indikation zur dezidierten Diagnostik einer Alzheimer-Pathologie, die u. a. durch den Liquornachweis von reduziertem beta-Amyloid-1-42 ($A\beta_{1-42}$) in Kombination mit erhöhten Konzentrationen von phosphoryliertem Tau (T) und/oder Gesamt-Tau (N), definiert wird [26]. Hintergrund ist die initiale Ablagerung von zerebralen Amyloid-Plaques mit nachfolgender intrazellulärer Hyperphosphorylierung von Tau-Protein und sukzessiver Aggregation dieser zu „Tau-Tangles“ [27], ein Prozess der mit klinischer Symptomatik korreliert [28, 29]. Zum supportiven Nachweis einer unspezifischen Neurodegeneration hat sich neben der Bestimmung von Gesamt-Tau [28, 30] auch die Analyse der Neurofilament-Leichtkette (NFL) etabliert, die bei Menschen mit DS und einer dementiellen Entwicklung sogar eine bessere diagnostische Performance als in der sporadischen AD zeigt [30, 31].

Die notwendige Durchführung einer Lumbalpunktion ist für die Demenzdiagnostik der normativen Bevölkerung bereits Teil der Leitlinien und somit diagnostische Praxis [3], in DS bislang jedoch nur selten und oft im Kontext klinischer Studien durchgeführt [27]. Trotz vergleichbarer Befundkonstellation der Biomarker zur autosomal-dominanten [28] und sporadischen AD [27], ist die Haltung bei DSAD teils noch zurückhaltend [32, 33]. Diese diagnostische Lücke ist in Anbetracht der nachgewiesenen Durchführbarkeit und Sinnhaftigkeit nicht gerechtfertigt; bei ähnlicher Häufigkeit seltener Komplikationen wie postpunktioneller Kopfschmerz oder Benommenheit [32]. In der Tat zeigt sich auch bei DSAD eine Reduktion der $A\beta_{1-42}/A\beta_{1-40}$ -Ratio ($A\beta$ -Ratio) um bis zu 50 % sowie eine ca. zweifache Erhöhung von Gesamt- und phosphoryliertem Tau-Protein [27]: Während absolute Konzentrationen von $A\beta_{1-40}$ und $A\beta_{1-42}$ bei jungen Erwachsenen mit DS erhöht sind (vermutlich aufgrund der APP-Überexpression) [28, 34], nimmt die $A\beta$ -Ratio ab der dritten Lebensdekade sukzessive ab, einhergehend mit zunehmenden Amyloid-Ablagerungen [27, 28].

Im Blut ist ebenfalls eine Konzentrationserhöhung von $A\beta_{1-42}$ und $A\beta_{1-40}$ mit konsekutivem Abfall von $A\beta_{1-42}$ in der dritten Lebensdekade zu beobachten [27, 35], die diagnostische Aussagekraft in asymptomatischen oder prodromalen Stadien ist jedoch fraglich, wie auch die allgemeine klinische Korrelation [36]. Ähnlich ist für Gesamt-Tau im Blut bislang keine diagnostische Relevanz in DSAD nachgewiesen, ähnlich der sporadischen AD [37]. Die Quantifizierung von phosphoryliertem Tau im peripheren Blut hingegen birgt großes Potenzial. Konzentrationen steigen um das Alter von 35 Jahren, also dann, wenn erste diffuse Amyloid-Plaques beobachtet werden können, und korrelieren mit dem Beginn der klinischen Symptomatik bei DSAD [30]. Ein weiterer vielversprechender Blutbiomarker ist NFL, die zwar allgemein im Alter ansteigt [35], jedoch eine signifikante Korrelation mit der klinischen Diagnose einer DSAD zeigt [38] und auf Gruppenebene Proband:innen im Prodromalstadium von kognitiv Gesunden unterscheiden kann [30].

Einsatz gezielter apparativer Diagnostik

Zuletzt sollte bei anhaltendem Verdacht einer dementiellen Entwicklung eine apparative Bildgebung erfolgen; idealerweise mittels

zerebraler Magnetresonanztomographie (cMRT) und/oder Positronenemissionstomografie (PET), zum indirekten Nachweis zerebraler Amyloid-/Tau-Ablagerungen.

Eine cMRT ermöglicht u. a. den differentialdiagnostischen Ausschluss von strukturellen Läsionen, Blutungen oder Raumforderungen [19] wie auch den Nachweis Alzheimer-typischer Atrophiemuster im Bereich von Hippocampus, Amygdala, Thalamus, Striatum und posterioem zingulärem Cortex, ähnlich der sporadischen Alzheimer-Krankheit [39].

Kortikale Amyloid-Plaques wiederum können indirekt durch intravenöse Amyloid-bindende PET-Tracer dargestellt werden; eine Bildgebungsmethode, die auch bei DS gut und sicher durchführbar ist [40], bei Berichten vermehrter Traceraufnahme in DSAD [41]. Amyloid-Plaques beginnen meist im Striatum und dehnen sich sukzessive über präfrontale und parietale bis in die mediotemporalen Areale aus, ähnlich der autosomal-dominanten AD [42]. Mehrere Jahre nach dem Auftreten von Amyloid-Plaques kommt es zur Bildung von phosphoryliertem intrazellulärem Tau welches in Autopsien eine Braak-ähnliche Abfolge mit Beginn im transentorhinalen Kortex und Ausbreitung über Hippocampus bis zur Neokortex zeigt [43]. Die indirekte Quantifikation mittels PET-Tracer zeigt Korrelationen mit neuropsychologischen Größen und klinischer Symptomatik in DSAD [43, 44]. Die Computertomografie sollte lediglich bei Fehlen von Compliance oder Infrastruktur, wie dem Vorhandensein von MRT/PET, zum Ausschluss grober strukturelle Defizite (z. B. Schlaganfall, Raumforderung) erfolgen.

Symptomatische Behandlung der DSAD

Pharmakotherapie

Die pharmakologische Behandlung der DSAD stellt eine Herausforderung dar, da robuste Evidenz zur Wirksamkeit spezifischer Medikamente u. a. aufgrund geringer Fallzahlen und methodische Limitationen begrenzt ist [33, 45]: Acetylcholinesterase-Hemmer wie Donepezil und Rivastigmin sowie der NMDA-Rezeptor-Antagonist Memantin sind in der Therapie der sporadischen Alzheimer-Demenz etabliert [3], ihre Effekte bei Menschen mit DSAD jedoch unzureichend untersucht [46]. Existierende Studien deuten allerdings darauf hin, dass z. B. Donepezil positive Effekte auf das kognitive Funktionsniveau in DSAD haben könnte. Eine nicht-randomisierte kontrollierte Pilotstudie mit sechs Proband:innen zeigte eine signifikante Verbesserung der Demenz-Scores über 3–5 Monate [47]. Zudem berichtete eine 24-wöchige, randomisierte, doppelblinde, placebokontrollierte Pilotstudie eine Verbesserung in mehreren kognitiven Domänen durch Donepezil in DSAD, wenngleich bei geringer Stichprobengröße [48]. In einer weiteren 24-wöchigen randomisierten, doppelblinden Studie konnte ebenso bei Patientinnen mit DS und schwerer kognitiver Beeinträchtigung eine signifikante Verbesserung alltagspraktischer Fähigkeiten unter Donepezil beobachtet werden [49].

Die Anwendung von Rivastigmin bei DSAD verblieb bislang ohne eindeutige Wirkung auf kognitive oder adaptive Funktionen, jedoch erwies sich die transdermale Applikation als gut verträglich und ist ggf. – im Sinne bestmöglicher Medikamenten-Compliance und geringer gastrointestinale Nebenwirkungen – eine willkommene Alternative zur oralen Einnahme [46].

Die Wirksamkeit von Memantin bei DSAD bleibt umstritten. In einer Studie ergaben sich signifikante Effekte auf kognitive Outcomes (u. a. verbales Lernen und Gedächtnis) [50], bei gleichzeitig guter Verträglichkeit des Medikaments wohingegen andere Studien keine überzeugenden Hinweisen auf einen symptomatisch-therapeutischen Effekt liefern konnten [46].

Trotz Fehlen robuster Ergebnisse hinsichtlich der Wirksamkeit von Antidementiva bei DSAD sollte der Einsatz, bei akzeptabler Verträglichkeit und Hinweisen auf eine erhöhte mediane Überlebenszeit von Menschen mit DS unter antidementiver Medikation [51], erwogen werden. Der Einsatz von Psychopharmaka hingegen sollte nur in Ausnahmen zur Behandlung von Verhaltensproblemen, psychotischen Symptomen, depressiven Symptomen und Schlafstörungen (z. B. Nachtsedierung) erfolgen. Neuroleptika sollten generell nur in niedrigster wirksamer Dosis und so kurz wie möglich verwendet werden, regelmäßig überprüft und nur bei Bedarf erhöht werden. Mögliche Wechselwirkungen mit anderen Medikamenten (z. B. Antidementiva und Antipsychotika) sollten ebenfalls beachtet und engmaschig überprüft werden [52].

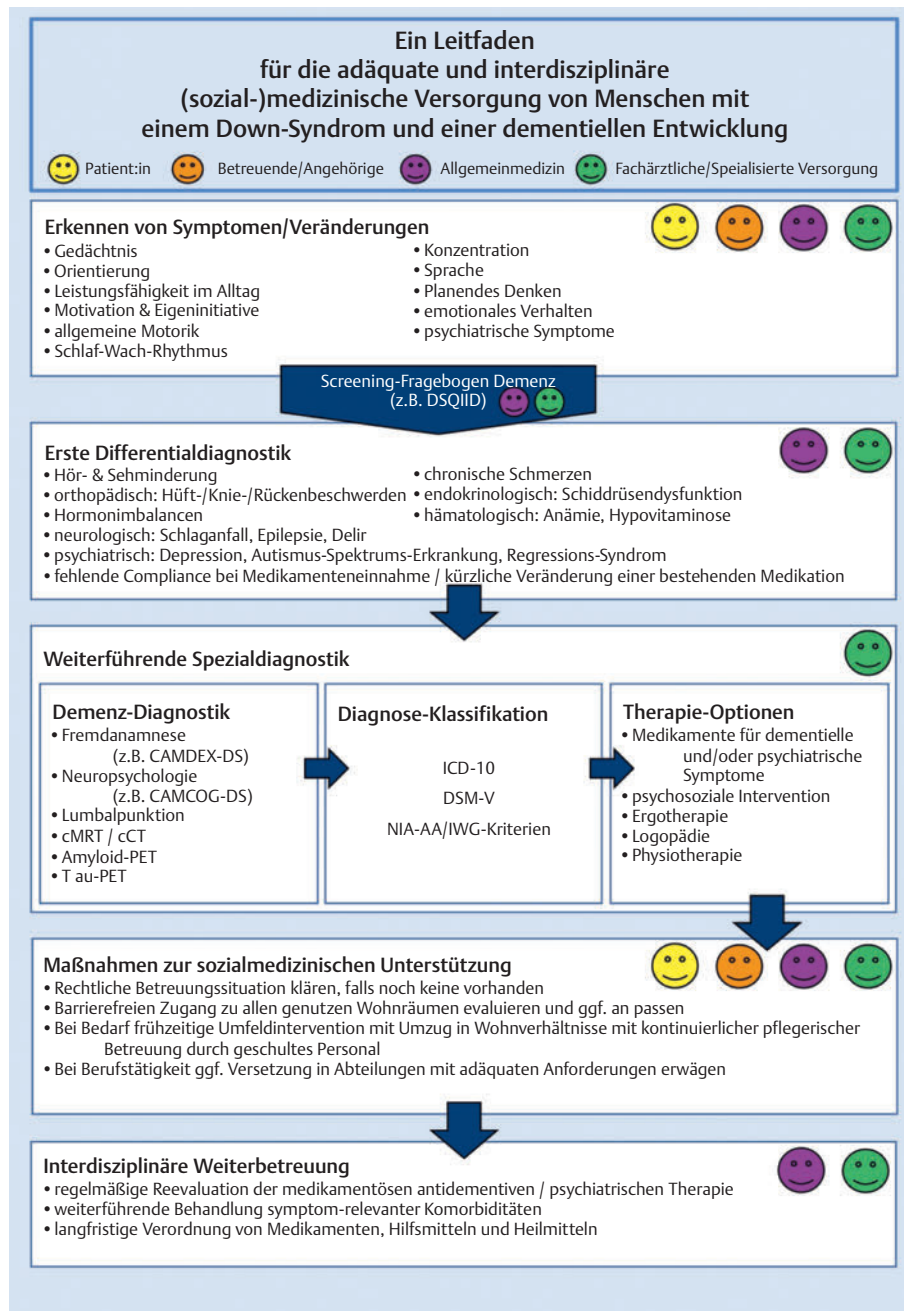
Mit der Zulassung des monoklonalen Antikörpers Lecanemab im April 2025 [53] steht in Deutschland seit kurzem eine neue Behandlungsoption für die frühe Alzheimer-Krankheit zur Verfügung, die gezielt Beta-Amyloid im Gehirn abbaut. Menschen mit DS sind grundsätzlich nicht von dieser Therapie ausgeschlossen, wurden allerdings bislang in klinischen Studien zu Lecanemab nicht berücksichtigt, sodass zur Sicherheit und Wirksamkeit in dieser Gruppe keine belastbaren Daten vorliegen zudem bei Menschen mit DS das Risiko für begleitende Hirnveränderungen wie zerebrale Amyloid-Angiopathie (CAA) erhöht ist, wodurch das Risiko schwerer Nebenwirkungen wie Hirnblutungen steigen könnte [54].

Nicht-pharmakologische Interventionen

Im Sinne ganzheitlicher Therapiekonzepte sind für Menschen mit DSAD multidisziplinäre Interventionsansätze neben evidenz- und konsensbasierten Leitlinienempfehlungen zur Demenztherapie der normativen Population zu berücksichtigen [3], wie z. B. Maßnahmen mit (bewegungs)therapeutische Ansätzen sowie verhaltensorientierte und systemische Interventionen, bestenfalls unter aktiver Beteiligung des sozialen Umfelds [55].

Eine hochrelevante *therapeutische Intervention* ist ein aktiver Lebensstil, der ein schützender Faktor bei Demenzentwicklung bei DS sein kann [56], sodass regelmäßige körperliche Aktivität auch das Hippocampus-Volumen sowie kognitive Funktionen, u. a. betreffend exekutiver Leistungen wie kognitive Flexibilität, Aufmerksamkeit und Planungsfähigkeit, positiv beeinflussen kann [57, 58]. Interventionsformen wie assistiertes Radfahren, Gruppen-/Individual-Trainingsprogramme oder Exergaming ((Video)spiele, die körperliche Aktivität erfordern) können zudem Kognition und Mobilität verbessern [59, 60]. Daran anknüpfend kann auch die Ergotherapie vorhandene Ressourcen der Betroffenen stärken sowie Ausgleichsstrategien und Umweltmodifikationen (z. B. Alltagsbarrieren reduzieren) anleiten [61].

Zu *therapeutischen Interventionen* zählen zudem kreative und sensorische Interventionen wie Musik- und Kunsttherapie, Memory Cafés, biografische Arbeit oder sensorische Stimulation, um emotionales Wohlbefinden und Lebensqualität zu fördern, sowie kognitive Ressourcen und soziale Teilhabe zu stärken. Betreuende bewerteten musiktherapeutische Gruppenangebote für Menschen



► **Abb. 1** Ein Leitfaden für die Praxis-nahe Umsetzung der Review-Erkenntnisse zur Demenz-Diagnostik bei Menschen mit Down-Syndrom

mit IM und Demenz als positiv; mit Berichten positiver Emotionen sowie Verbesserungen in Kommunikation und Stimmung [62]. Zudem konnten kurzzeitige positive Effekte des Singens als einer stimulierenden Aktivität auf Emotionalität, Kommunikation und soziale Einbindung von Menschen mit intellektuellen Beeinträchtigungen und Demenz beobachtet werden [63]. Eine deutliche Verbesserung der Stimmung sowie Förderung von Kommunikation und Interaktionen ergab sich durch Memory Cafés [64], während Biografie-basierte Interventionen wie „personalized life story

books“ oder „Stöberkisten“ („rummage boxes“) das Wohlbefinden von Menschen mit DSAD steigern konnten [65].

Da Patient:innen mit DSAD eine erhöhte Rate an stationären Einweisungen aufgrund respiratorischer Infekte aufweisen [66] und ältere Menschen mit DS häufig an Dysphagie leiden [67], ist auch die *Logopädie* zur Verbesserung der sozialen Teilhabe und Komplikationsprävention zu diskutieren, die durch gezielte Intervention die Schluckfähigkeit verbessern kann [68]; Untersuchungen bei DSAD sind bislang jedoch nicht erfolgt. Dennoch scheint eine

gezielte Untersuchung auf Dysphagie sowie gegebenenfalls ein logopädischer Therapieversuch bei DSAD sinnvoll.

Systemische Interventionen beziehen das Umfeld der Betroffenen mit ein, einschließlich Schulungen und Unterstützungsangebote für Pflegekräfte und Familienmitglieder sowie weitere relevante Akteure, um ein unterstützendes Netzwerk zu schaffen und zur Verbesserung von Wohlbefinden und Lebensqualität der Betroffenen beizutragen. Insbesondere psychoedukative Gruppen genießen eine hohe Akzeptanz und erhalten durchweg positive Bewertungen [69]. Die Vermittlung von Informationen zum Krankheitsbild der Demenz kann zudem das gemeinschaftliche Umfeld, z. B. in Konstellationen, in denen die Betroffenen in einer Einrichtung mit anderen Menschen mit IM zusammenwohnen, in seinem Verständnis für die Erkrankung und einhergehende Symptomatik sensibilisieren, sodass Gefühle von Empathie und Verständnis für Menschen mit Demenz entstehen, mit dem Ziel eines verständnisvollen Miteinanders Alltag sowie einer potenziellen Stabilisierung im Funktionsniveau der Betroffenen über mehrere Jahre [70].

Verhaltensmodifizierende Maßnahmen wie positive Verstärkung, Compliance-Training oder Verhaltensmodifikationen könne in Einzelfällen zudem u. a. zu einer Reduktion herausfordernder Verhaltensweisen wie Hinlauftendenz oder unangemessenem Sozialverhalten führen [71].

Abschließend ist anzumerken, dass trotz der Vielzahl an positiven Einzelfallbefunden und Pilotstudien ein Großteil der beschriebenen Interventionen unter methodischen Einschränkungen wie kleinen Stichproben, fehlender Kontrollgruppen oder unklaren Outcome-Messungen wie Lebensqualität oder Caregiver-Burden [71] evaluiert wurde, was die externe Validität bislang limitiert. Dennoch zeigt sich ein deutliches Potenzial nicht-pharmakologischer Maßnahmen zur Förderung der Lebensqualität und funktionalen Stabilität im langfristigen Verlauf bei Menschen mit DSAD.

Supportives Angebot für versorgende Angehörige

Die Entlastung versorgender Angehöriger spielt eine wichtige Rolle im Kontext von DSAD, die neben frühzeitiger Demenz-Diagnostik zur rechtzeitigen Informationen und Einleitung von Unterstützungsmaßnahmen führen kann [72, 73].

Strukturelle Konzepte wie „Intellectual Disability Dementia Care Pathways“ (IDDCPs) [74] können hierfür praxisnahe Hilfen unter Berücksichtigung spezifischer Bedürfnisse von Menschen mit intellektuellen Beeinträchtigungen bieten. Darüber hinaus sind Fort- und Weiterbildungs- wie auch Aufklärungsangebote für familiäre wie professionelle Pflegepersonen essenziell, um eine Entlastung der Pflegenden bei adäquater Versorgung der Betroffenen zu ermöglichen [23, 75].

Die Förderung von körperlichen und sozialen Freizeitaktivitäten bei Personen mit DSAD sollten insbesondere im häuslichen Umfeld zum Einsatz kommen, sodass nahe Angehörige als Unterstützung mit einbezogen werden, um die Einbindung der Betroffenen zu gewährleisten und Aktivierung zu fördern [76].

Die Erhaltung der häuslichen Pflege hat für Angehörige häufig hohe Priorität [77], wird jedoch durch fehlende Ressourcen oder Überforderung erschwert – insbesondere im späteren Krankheitsverlauf [78], sodass die rechtzeitige Planungen und Einbindung der Betroffenen in Entscheidungsprozesse für deren nahe Zukunft und Lebensende relevant und für Angehörige entlastend sein kann [79].

Hierfür gewinnen alternative, demenzfreundliche Wohnformen an Bedeutung, die soziale Netzwerke erhalten und Umzüge möglichst vermeiden [80].

Fazit für die Praxis

Etablierte differentialdiagnostische Verfahren haben sich bei DSAD als praktikabel und zuverlässig erwiesen. Entscheidend sind u. a. die Sensibilisierung von Angehörigen und Pflegekräften für typische Symptome sowie die Stärkung der diagnostischen Kompetenz in der Regelversorgung. Durch frühzeitige Zuweisung an spezialisierte Zentren können zudem notwendige therapeutische und sozialmedizinische Maßnahmen eingeleitet werden, die für den Umgang mit dem chronischen Verlauf der DSAD unerlässlich sind. Zur Unterstützung der Praxis sind dringend „Good Practice Guidelines“ für Menschen mit IM und Demenzverdacht erforderlich. Dieses Review schließt mit einem exemplarischen Leitfaden (► **Abb. 1**) ab, der die Rollen aller beteiligten Akteure innerhalb einer strukturierten Stufendiagnostik darstellt.

Interessenkonflikt

Die Autorinnen/Autoren geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

References

- [1] Ballard C, Mobley W, Hardy J et al. Dementia in Down's syndrome. *Lancet Neurol* 2016; 15: 622–636. DOI: 10.1016/s1474-4422(16)00063-6
- [2] McCarron M, McCallion P, Reilly E et al. A prospective 20-year longitudinal follow-up of dementia in persons with Down syndrome: 20-year longitudinal follow-up of dementia. *Journal of Intellectual Disability Research* 2017; 61: 843–852. DOI: 10.1111/jir.12390
- [3] DGN (Deutsche Gesellschaft für Neurologie e.V.), DGPPN (Deutsche Gesellschaft für Psychiatrie und Psychotherapie, Psychosomatik und Nervenheilkunde e.V.). S3-Leitlinie Demenzen. Langversion - Stand 28.11.2023. Version: 4.0. <https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/038-013> Published online February 25, 2025.
- [4] Lautarescu BA, Holland AJ, Zaman SH. The early presentation of dementia in people with Down syndrome: A systematic review of longitudinal studies. *Neuropsychology Review* Published online 2017; 31–45. DOI: 10.1007/s11065-017-9341-9
- [5] Prasher VP, Sachdeva N, Tarrant N. Diagnosing dementia in adults with Down's syndrome. *Neurodegener Dis Manag* 2015; 5: 249–256. DOI: 10.2217/nmt.15.8
- [6] Fonseca LM, Padilla C, Jones E et al. Amnesic and non-amnesic symptoms of dementia: An international study of alzheimer's disease in people with down's syndrome. *International Journal of Geriatric Psychiatry* Published online 2020 No Pagination Secified. DOI: 10.1002/gps.5283
- [7] Deb S, Hare M, Prior L, Bhaumik S. Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities. *The British Journal of Psychiatry* Published online 2007; 440–444. DOI: 10.1192/bjp.bp.106.024984
- [8] Deb S, Hare M, Prior L. Symptoms of dementia among adults with Down's syndrome: a qualitative study. *J Intellect Disabil Res* 2007; 51: 726–739. DOI: 10.1111/j.1365-2788.2007.00956.x

- [9] Fonseca LM, Mattar GP, Haddad GG et al. Frontal-subcortical behaviors during Alzheimer's disease in individuals with Down syndrome. *Neurobiology of Aging* Published online 2019; 186–194. DOI: 10.1016/j.neurobiolaging.2019.02.028
- [10] Krinsky-McHale SJ, Devenny DA, Kittler P, Silverman W. Selective Attention Deficits Associated With Mild Cognitive Impairment and Early Stage Alzheimer's Disease in Adults With Down Syndrome. *Conners F, ed. American Journal on Mental Retardation* 2008; 113: 369–386. DOI: 10.1352/2008.113:369-386
- [11] Fonseca LM, de Oliveira MC, de Figueiredo Ferreira Guilhoto LM, Cavalheiro EA, de Campos Bottino CM. Bereavement and behavioral changes as risk factors for cognitive decline in adults with Down syndrome. *NDT* Published online 2014; 2209. DOI: 10.2147/NDT.S68831
- [12] Dekker AD, Strydom A, Coppus AM et al. Behavioural and psychological symptoms of dementia in Down syndrome: Early indicators of clinical Alzheimer's disease? *Cortex* 2015; 73: 36–61. DOI: 10.1016/j.cortex.2015.07.032
- [13] Urv TK, Zigman WB, Silverman W. Psychiatric Symptoms in Adults With Down Syndrome and Alzheimer's Disease. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities* 2010; 115: 265–276. DOI: 10.1352/1944-7558-115.4.265
- [14] Anderson-Mooney AJ, Schmitt FA, Head E et al. Gait dyspraxia as a clinical marker of cognitive decline in Down syndrome: A review of theory and proposed mechanisms. *Brain and Cognition* 2016; 104: 48–57. DOI: 10.1016/j.bandc.2016.02.007
- [15] Rowe M. Will general practitioners be adequately prepared to meet the complexities of enhanced dementia screening for people with learning disabilities and Down syndrome: Key considerations. *British Journal of Learning Disabilities* Published online 2016; 43–48. DOI: 10.1111/bld.12108
- [16] Nübling G, Loosli SV, Wlasich E et al. Eine deutsche Fassung der Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities: Ein Diagnoseverfahren zur Erfassung von Demenz bei Menschen mit einem Down-Syndrom. *Zeitschrift für Gerontologie und Geriatrie* 2020; 53: 546–551. DOI: 10.1007/s00391-019-01591-7
- [17] Sinai A, Mokrysz C, Bernal J et al. Predictors of age of diagnosis and survival of Alzheimer's disease in Down syndrome. *Journal of Alzheimer's Disease* Published online 2018; 717–728. DOI: 10.3233/JAD-170624
- [18] Coppus AMW, Evenhuis HM, Verberne GJ et al. Early Age at Menopause is Associated with Increased risk of Dementia and Mortality in Women with Down Syndrome. *JAD* 2010; 19: 545–550. DOI: 10.3233/JAD-2010-1247
- [19] Nübling G, Wagemann O, Loosli SV et al. Diagnostik der Alzheimer-Demenz bei Menschen mit einem Down-Syndrom nach ICD, DSM-V und A/T/N-Klassifikation. *Fortschr Neurol Psychiatr* Published online March 23 2022; a-1771–a-6273. DOI: 10.1055/a-1771-6273
- [20] Bayen E, Possin KL, Chen Y et al. Prevalence of Aging, Dementia, and Multimorbidity in Older Adults With Down Syndrome. *JAMA Neurology* 2018; 75: 1399. DOI: 10.1001/jamaneurol.2018.2210
- [21] Elliott-King J, Shaw S, Bandelow S et al. A critical literature review of the effectiveness of various instruments in the diagnosis of dementia in adults with intellectual disabilities. *Alzheimers Dement (Amst)* 2016; 4: 126–148. DOI: 10.1016/j.dadm.2016.06.002
- [22] Koehl L, Harp J, Van Pelt KL et al. Longitudinal assessment of dementia measures in Down syndrome. *Alzheimer's & Dementia: Diagnosis, Assessment & Disease Monitoring* 2020; 12:. DOI: 10.1002/dad2.12075
- [23] Heller T, Scott HM, Janicki MP. Caregiving, intellectual disability, and dementia: Report of the Summit Workgroup on Caregiving and Intellectual and Developmental Disabilities. *Alzheimers Dement (N Y)* 2018; 4: 272–282. DOI: 10.1016/j.trci.2018.06.002
- [24] Kruse B, Heinrich M, Diefenbacher A et al. Dementia in adults with down syndrome: A frequent reason for admission to psychiatry. [German]. *Fortschritte der Neurologie, Psychiatrie* Published online 2018; 402–409
- [25] McCarron M, McCallion P, Watchman K et al. Quality care for people with intellectual disability and advanced dementia: Guidance on service provision. *Journal of Palliative Medicine* Published online 2018; 1344–1352. DOI: 10.1089/jpm.2017.0442
- [26] Dubois B, Villain N, Schneider L et al. Alzheimer Disease as a Clinical-Biological Construct—An International Working Group Recommendation. *JAMA Neurol* 2024; 81: 1304. DOI: 10.1001/jamaneurol.2024.3770
- [27] Fortea J, Zaman SH, Hartley S et al. Alzheimer's disease associated with Down syndrome: A genetic form of dementia. *The Lancet Neurology* Published online 2021; 930–942. DOI: 10.1016/S1474-4422(21)00245-3
- [28] Fagan AM, Henson RL, Li Y et al. Comparison of CSF biomarkers in Down syndrome and autosomal dominant Alzheimer's disease: a cross-sectional study. *The Lancet Neurology* 2021; 20: 615–626. DOI: 10.1016/S1474-4422(21)00139-3
- [29] Hartley SL, Handen BL, Tudorascu D et al. Role of tau deposition in early cognitive decline in Down syndrome. *Alzheimers Dement (Amst)* 2022; 14: e12256. DOI: 10.1002/dad2.12256
- [30] Fortea J, Carmona-Iragui M, Benjeam B et al. Plasma and CSF biomarkers for the diagnosis of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: A cross-sectional study. *The Lancet Neurology* Published online 2018; 860–869. DOI: 10.1016/S1474-4422(18)30285-0
- [31] Shinomoto M, Kasai T, Tatebe H et al. Plasma neurofilament light chain: A potential prognostic biomarker of dementia in adult Down syndrome patients. *PLoS One* 2019; 14: e0211575. DOI: 10.1371/journal.pone.0211575
- [32] Carmona-Iragui M, Santos T, Videla S et al. Feasibility of lumbar puncture in the study of cerebrospinal fluid biomarkers for Alzheimer's disease in subjects with Down syndrome. *Journal of Alzheimer's Disease* Published online 2017; 1489–1496. DOI: 10.3233/JAD-160827
- [33] Hartley D, Blumenthal T, Carrillo M et al. Down syndrome and Alzheimer's disease: Common pathways, common goals. *Alzheimer's & Dementia: The Journal of the Alzheimer's Association* Published online 2015; 700–709. DOI: 10.1016/j.jalz.2014.10.007
- [34] Du Y, Chen L, Jiao Y, Cheng Y. Cerebrospinal fluid and blood Aβ levels in Down syndrome patients with and without dementia: a meta-analysis study. *Aging* 2019; 11: 12202–12212. DOI: 10.18632/aging.102560
- [35] Mengel D, Liu W, Glynn RJ et al. Dynamics of plasma biomarkers in Down syndrome: the relative levels of Aβ42 decrease with age, whereas NT1 tau and NFL increase. *Alzheimer's Research & Therapy* 2020; 12:. DOI: 10.1186/s13195-020-00593-7
- [36] Alhajraf F, Ness D, Hye A, Strydom A. Plasma amyloid and tau as dementia biomarkers in Down syndrome: Systematic review and meta-analyses. *Developmental Neurobiology* Published online 2019; 684–698. DOI: 10.1002/dneu.22715
- [37] Montoliu-Gaya L, Strydom A, Blennow K et al. Blood Biomarkers for Alzheimer's Disease in Down Syndrome. *JCM* 2021; 10: 3639. DOI: 10.3390/jcm10163639
- [38] Strydom A, Heslegrave A, Startin CM et al. Neurofilament light as a blood biomarker for neurodegeneration in Down syndrome. *Alzheimers Res Ther* 2018; 10: 39. DOI: 10.1186/s13195-018-0367-x
- [39] Mullins D, Daly E, Simmons A et al. Dementia in Down's syndrome: An MRI comparison with Alzheimer's disease in the general population. *Journal of Neurodevelopmental Disorders* Published online 2013; 1–13. DOI: 10.1186/1866-1955-5-19

- [40] Landt J. Using Positron Emission Tomography and Carbon 11–Labeled Pittsburgh Compound B to Image Brain Fibrillar β -Amyloid in Adults With Down Syndrome: Safety, Acceptability, and Feasibility. *Arch Neurol* 2011; 68: 890. DOI: 10.1001/archneurol.2011.36
- [41] Sabbagh MN, Chen K, Rogers J et al. Flortetapir PET, FDG PET, and MRI in down syndrome individuals with and without Alzheimer's dementia. *Alzheimer's & Dementia: The Journal of the Alzheimer's Association* Published online 2015; 994–1004. DOI: 10.1016/j.jalz.2015.01.006
- [42] Neale N, Padilla C, Fonseca LM et al. Neuroimaging and other modalities to assess Alzheimer's disease in Down syndrome. *NeuroImage: Clinical* 2018; 17: 263–271. DOI: 10.1016/j.nicl.2017.10.022
- [43] Rafii MS, Lukic AS, Andrews RD et al. PET Imaging of Tau Pathology and Relationship to Amyloid, Longitudinal MRI, and Cognitive Change in Down Syndrome: Results from the Down Syndrome Biomarker Initiative (DSBI). *J Alzheimers Dis* 2017; 60: 439–450. DOI: 10.3233/jad-170390
- [44] Wagemann O, Brendel M, Franzmeier N et al. Feasibility and potential diagnostic value of [18 F]PI-2620 PET in patients with down syndrome and Alzheimer's disease: a case series. *Front Neurosci* 2025; 18: 1505999. DOI: 10.3389/fnins.2024.1505999
- [45] van der Vaart T, Overwater IE, Oostenbrink R et al. Treatment of Cognitive Deficits in Genetic Disorders: A Systematic Review of Clinical Trials of Diet and Drug Treatments. *JAMA Neurol* 2015; 72: 1052–1060. DOI: 10.1001/jamaneurol.2015.0443
- [46] de Oliveira LC, de Paula Faria D. Pharmacological Approaches to the Treatment of Dementia in Down Syndrome: A Systematic Review of Randomized Clinical Studies. *Molecules* 2022; 27: 3244. DOI: 10.3390/molecules27103244
- [47] Lott I, Osann K, Doran E, Nelson L. Down syndrome and Alzheimer disease: response to donepezil. *Archives of neurology* 2002; 59: 1133–1136. DOI: 10.1001/archneur.59.7.1133
- [48] Prasher V, Huxley A, Haque M. A 24-week, double-blind, placebo-controlled trial of donepezil in patients with Down syndrome and Alzheimer's disease--pilot study. *International journal of geriatric psychiatry* 2002; 17: 270–278. DOI: 10.1002/gps.587
- [49] Kondoh T, Kanno A, Itoh H et al. Donepezil significantly improves abilities in daily lives of female Down syndrome patients with severe cognitive impairment: A 24-week randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *International Journal of Psychiatry in Medicine*. Published online 2011; 71–89. DOI: 10.2190/PM.41.1.g
- [50] Boada R, Hutaff-Lee C, Schrader A et al. Antagonism of NMDA receptors as a potential treatment for Down syndrome: a pilot randomized controlled trial. *Transl Psychiatry* 2012; 2: e141. DOI: 10.1038/tp.2012.66
- [51] Eady N, Sheehan R, Rantell K et al. Impact of cholinesterase inhibitors or memantine on survival in adults with Down syndrome and dementia: clinical cohort study. *Br J Psychiatry* 2018; 212: 155–160. DOI: 10.1192/bjp.2017.21
- [52] Prasher VP, Mahmood H, Mitra M. Challenges faced in managing dementia in Alzheimer's disease in patients with Down syndrome. *Degener Neurol Neuromuscul Dis* 2016; 6: 85–94. DOI: 10.2147/dnnd.S91754
- [53] EU-Kommission lässt Wirkstoff Lecanemab gegen Alzheimer zu <https://www.aerzteblatt.de/news/eu-kommission-lasst-wirkstoff-lecanemab-gegen-alzheimer-zu-1e9d6703-8e47-4938-add5-735d82ed878d>
- [54] Cummings J, Apostolova L, Rabinovici GD et al. Lecanemab: Appropriate Use Recommendations. *J Prev Alz Dis* Published online 2023. DOI: 10.14283/jpad.2023.30
- [55] Head E, Lott IT, Patterson D et al. Possible compensatory events in Adult Down syndrome brain prior to the development of Alzheimer disease neuropathology: Targets for nonpharmacological intervention. *Journal of Alzheimer's Disease* Published online 2007; 61–76
- [56] Pape SE, Baksh RA, Startin C et al. The Association between Physical Activity and CAMDEX-DS Changes Prior to the Onset of Alzheimer's Disease in Down Syndrome. *J Clin Med* 2021; 10:. DOI: 10.3390/jcm10091882
- [57] Peven JC, Handen BL, Laymon CM et al. Physical activity, memory function, and hippocampal volume in adults with Down syndrome. *Front Integr Neurosci* 2022; 16: 919711. DOI: 10.3389/fn-int.2022.919711
- [58] Ringenbach S, Arnold N, Myer B et al. Executive Function Improves Following Acute Exercise in Adults with Down Syndrome. *Brain Sciences* 2021; 11: 620. DOI: 10.3390/brainsci11050620
- [59] Holzapfel SD, Ringenbach SDR, Mulvey GM et al. Differential effects of assisted cycling therapy on short-term and working memory of adolescents with Down syndrome. *Journal of Cognitive Psychology* 2016; 28: 990–1003. DOI: 10.1080/20445911.2016.1205592
- [60] Perrot A, Maillot P, Le Foulon A, Rebillat AS. Effect of Exergaming on Physical Fitness, Functional Mobility, and Cognitive Functioning in Adults With Down Syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities* 2021; 126: 34–44. DOI: 10.1352/1944-7558-126.1.34
- [61] Raj S, Stanley M, Mackintosh S, Fryer C. Scope of occupational therapy practice for adults with both Down syndrome and dementia: A cross-sectional survey. *Australian Occupational Therapy Journal* Published online 2020; 218–228. DOI: 10.1111/1440-1630.12645
- [62] Bevins S, Dawes S, Kenshole A, Gausson K. Staff views of a music therapy group for people with intellectual disabilities and dementia: a pilot study. *Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities* 2015; 9: 40–48. DOI: 10.1108/AMHID-04-2014-0005
- [63] Ward AR, Parkes J. An evaluation of a Singing for the Brain pilot with people with a learning disability and memory problems or a dementia. *Dementia* 2017; 16: 360–374. DOI: 10.1177/1471301215592539
- [64] Kiddle H, Drew N, Crabbe P, Wigmore J. A pilot memory café for people with Learning Disabilities and memory difficulties. *Brit J Learn Disabil* 2016; 44: 175–181. DOI: 10.1111/bld.12135
- [65] Crook N, Adams M, Shorten N, Langdon PE. Does the Well-Being of Individuals with Down Syndrome and Dementia Improve When Using Life Story Books and Rummage Boxes? A Randomized Single Case Series Experiment. *J Appl Res Intellect Disabil* 2016; 29: 1–10. DOI: 10.1111/jar.12151
- [66] Blake JM, Estrada Gomez D, Skotko BG et al. Pneumonia and respiratory infection in Down syndrome: A 10-year cohort analysis of inpatient and outpatient encounters across the lifespan. *Am J Med Genet A* 2021; 185: 2878–2887. DOI: 10.1002/ajmg.a.62355
- [67] Chenbhanich J, Wu A, Phupitakphol T et al. Hospitalisation of adults with Down syndrome: lesson from a 10-year experience from a community hospital. *J Intellect Disabil Res* 2019; 63: 266–276. DOI: 10.1111/jir.12572
- [68] Hennequin M, Mazille MN, Cousson PY, Nicolas E. Increasing the number of inter-arch contacts improves mastication in adults with Down syndrome: a prospective controlled trial. *Physiol Behav* 2015; 145: 14–21. DOI: 10.1016/j.physbeh.2015.03.034
- [69] Fahey-McCarthy E, McCarron M, Connaire K, McCallion P. Developing an education intervention for staff supporting persons with an intellectual disability and advanced dementia. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* Published online 2009; 267–275. DOI: 10.1111/j.1741-1130.2009.00231.x

- [70] De Vreese LP, Mantesso U, De Bastiani E et al. Impact of Dementia-derived Nonpharmacological Intervention Procedures on Cognition and Behavior in Older Adults With Intellectual Disabilities: A 3-year Follow-up Study. *Policy Practice Intel Disabi* 2012; 9: 92–102. DOI: 10.1111/j.1741-1130.2012.00344.x
- [71] MacDonald S, Summers SJ. Psychosocial interventions for people with intellectual disabilities and dementia: A systematic review. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* Published online 2020; 839–855. DOI: 10.1111/jar.12722
- [72] McCarron M, McCallion P, Coppus A et al. Supporting advanced dementia in people with Down syndrome and other intellectual disability: Consensus statement of the International Summit on Intellectual Disability and Dementia. *Journal of Intellectual Disability Research* Published online 2018; 617–624. DOI: 10.1111/jir.12500
- [73] Dekker AD, Wissing MBG, Ulgiati AM et al. Dementia in people with severe or profound intellectual (and multiple) disabilities: Focus group research into relevance, symptoms and training needs. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* Published online 2021 No Pagination Secified. DOI: 10.1111/jar.12912
- [74] Herron DL, Priest HM, Read S. Supporting people with an intellectual disability and dementia: A constructivist grounded theory study exploring care providers' views and experiences in the UK. *J Appl Res Intellect Disabil* 2020; 33: 1405–1417. DOI: 10.1111/jar.12768
- [75] Esbensen AJ, Mailick MR, Silverman W. Long-term impact of parental well-being on adult outcomes and dementia status in individuals with Down syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities* 2013; 118: 294–309. DOI: 10.1352/1944-7558-118.4.294
- [76] Mihaila I, Hartley SL, Handen BL et al. Leisure Activity and Caregiver Involvement in Middle-Aged and Older Adults With Down Syndrome. *Intellect Dev Disabil* 2017; 55: 97–109. DOI: 10.1352/1934-9556-55.2.97
- [77] Chapman M, Lacey H, Jervis N. Improving services for people with learning disabilities and dementia: Findings from a service evaluation exploring the perspectives of health and social care professionals. *British Journal of Learning Disabilities* 2018; 46: 33–44. DOI: 10.1111/bld.12210
- [78] Janicki MP, Zendell A, DeHaven K. Coping with dementia and older families of adults with Down syndrome. *Dementia: The International Journal of Social Research and Practice* Published online 2010; 391–407. DOI: 10.1177/1471301210375338
- [79] Covelli V, Raggi A, Paganelli C, Leonardi M. Family members and health professionals' perspectives on future life planning of ageing people with Down syndrome: a qualitative study. *Disabil Rehabil* 2018; 40: 2867–2874. DOI: 10.1080/09638288.2017.1362595
- [80] Shaw K, Cartwright C, Craig J. The housing and support needs of people with an intellectual disability into older age. *J Intellect Disabil Res* 2011; 55: 895–903. DOI: 10.1111/j.1365-2788.2011.01449.x