



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

FENOTIPO CONDUCTUAL EN NIÑOS CON SÍNDROME
DE DOWN Y SU REPERCUSIÓN.

TESINA

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANA DENTISTA

P R E S E N T A:

MARTHA ANGÉLICA SÁNCHEZ GONZÁLEZ

TUTOR: Esp. PATRICIA MARCELA LÓPEZ MORALES

MÉXICO, D.F.

2015



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO



A Dios por poner en mi camino a todas esas personas que supieron guiarme por un buen camino y darme fuerzas ayudándome a llegar a este momento tan importante alejando todos los obstáculos.

A mi abuelita Senorina González, por los valores que me inculco, por su amor, sus apapachos y cuidados, por esas deliciosas comidas y postres que hacía para mi durante mi estancia en su casa, por enseñarme a tener fe, a no rendirme, a orar en las mañanas al levantarme y en las noches antes de dormir, por sus consejos sabios y reglas estrictas.

A mis padres, por darme la vida, a Blanca C. González, por su amor, enseñanza, comprensión, y todos los esfuerzos que hizo para sacarnos adelante a mi hermano y a mí y a Juan B. Sánchez, por todas las veces que fue mi paciente.

A mi hermano Oscar Sánchez, por ser mi compañero de juego y porque a pesar de hacerlo enojar e invadir su espacio nunca me negó nada de lo que necesitaba.



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO



A mis tíos, por motivarme a seguir estudiando, a José González y Vicente González por su fe, confianza y apoyo económico. A Juan Rodríguez y Rebeca Sánchez, por el consultorio, las asesorías odontológicas así como su apoyo emocional.

A mis amigos Cesar Benítez, por sus palabras de aliento, por sus buenos deseos hacia mí, por su apoyo en la carrera y por enseñarme a valorar a las personas, a Juan Carlos Malangón, por su paciencia, sus consejos sabios, por estar siempre que necesitaba ayuda urgente, a Alejandro Rojas por todas las veces que me levanto el ánimo y seco mis lagrimas en esos momentos de frustración.

A mis profesores de la carrera por compartirme todos sus conocimientos y técnicas. En especial a mi tutora de tesina Patricia Marcela López Morales por su tiempo, dedicación, conocimiento y compromiso. Al Dr. Alejandro Hinojosa Aguirre por todo su apoyo durante el seminario de odontopediatría y a la Dra. Rosina Pineda por su apoyo en clínica.

“El humanismo del hombre no es innato, es producto de la socialización... El hombre necesita de los efectos socializadores del grupo realmente humanizado para poder llegar a ser y permanecer humano”.

René Dubos



ÍNDICE

	Página
INTRODUCCIÓN.	5
1. INFORMACIÓN GENÉTICA.	6
1.1 Fenotipo.	6
1.2 Genotipo.	8
1.2.1 Alteración cromosómica.	9
1.3 Fenotipo conductual.	12
2. SÍNDROME DE DOWN.	14
2.1 Manifestaciones sistémicas.	20
2.2 Manifestaciones cráneo-faciales.	22
2.3 Manifestaciones bucales.	24
3. FENOTIPO CONDUCTUAL EN EL SÍNDROME DE DOWN	27
3.1 Rasgos conductuales	28
3.2 Coeficiente intelectual	38
3.3 Socialización	45
3.4 Medio ambiente	50
3.5 Alimentación	52
3.6 Repercusión de la conducta de los niños con Síndrome de Down	57
3.6.1 Socialmente	57
3.6.2 Emocionalmente	61
3.6.3 En la consulta dental	62
CONCLUSIONES	64
GLOSARIO	66
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	74



INTRODUCCIÓN

El fenotipo de un organismo individual, es la apariencia física y la constitución o manifestación específica de un determinado rasgo. El fenotipo conductual se define como, la conducta en sentido amplio (aspectos cognitivos e interacción social) asociada a un síndrome específico con etiología genética, en el cual no existe duda de que el fenotipo es el resultado de la lesión subyacente. Sin embargo, el estudio de los fenotipos conductuales es difícil, pues cada conducta está determinada por la interacción de diversos genes y factores ambientales que la modularán. El fenotipo conductual o patrón característico de las personas con Síndrome de Down no debe reducirse únicamente a la descripción estática de los signos y síntomas, pues es importante reconocer que la evolución de las personas con Síndrome de Down a lo largo del tiempo, también está regulada por los genes.

Generalmente, los niños con Síndrome de Down han sido descritos como sociales, amistosos, alegres, obedientes, con sentido artístico, que no tienden a ser violentos y con buena adaptación social. Investigaciones realizadas con relación a los problemas conductuales en personas con Síndrome de Down, han reportado que su inteligibilidad del habla deriva en incapacidad para ser comprendidos, lo cual originará en ellos, la frustración y mal comportamiento. Por tal motivo, el objetivo de este trabajo es conocer el fenotipo conductual de niños con Síndrome de Down para comprender mejor la convivencia con su entorno, y así saber cómo tratarlo durante la consulta odontológica, evitando las repercusiones conductuales negativas como agresividad o problemas de comunicación.



1.- INFORMACIÓN GENÉTICA

Todos los organismos son portadores de información genética codificada. A toda información heredada almacenada en los cromosomas se le llama genotipo, pero solo una parte de dicha información se presenta en el individuo constituyendo las características “visibles o demostrables”, a estas últimas se les da el nombre de fenotipo.¹ Los términos "genotipo" y "fenotipo" fueron creados por Wilhelm Johannsen en 1911.²

1.1 Fenotipo

Fenotipo es la manifestación y expresión del genotipo. En biología y Ciencias de la Salud, se denomina fenotipo a la manifestación visible del genotipo en un determinado ambiente. El fenotipo de un organismo individual es la apariencia física y la constitución, o manifestación específica de un determinado rasgo, como el tamaño o el color de ojos; esto varía entre los diferentes individuos, aunque puede ser similar en rasgos familiares. El fenotipo es, por lo tanto, cualquier característica detectable de un organismo (estructural, bioquímica, fisiológica o conductual) determinado por una interacción entre su genotipo y su medio ambiente. El medio ambiente es el conjunto de componentes físico-químicos, biológicos y sociales capaces de causar efectos directos o indirectos, a corto o largo plazo, sobre los seres vivos y las actividades humanas. El fenotipo es una característica bioquímica, fisiológica, o un rasgo físico específico. El conjunto de la variabilidad fenotípica recibe el nombre de polifenismo o polifasia. Así pues, todo fenotipo siempre es el resultado de una expresión genotípica y epigenética.³

En el fenotipo, por lo tanto podemos distinguir dos tipos de caracteres ⁴:

1. Los adquiridos: Producidos por diversos agentes del medio, pero no son transmitidos a los descendientes; por ejemplo, una cicatriz, el cortarse el cabello, el comer de más y engordar.
2. Los caracteres heredados: Transmitidos a los descendientes por medio de los genes localizados en los cromosomas, como el color de piel y ojos, el tipo de cabello, tipo de sangre, la estatura entre otros. (Figura 1).

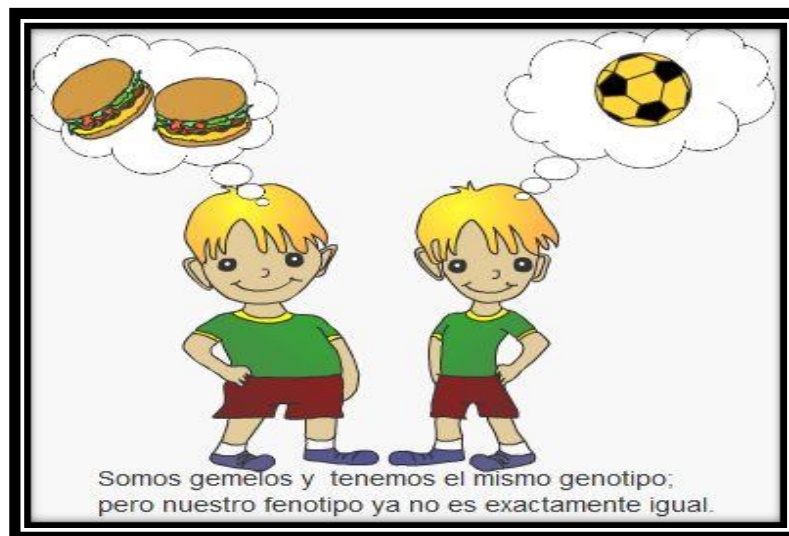


Figura 1. Diferencias entre fenotipo y genotipo ⁴

En los caracteres heredados encontramos dos tipos: "dominantes y recesivos" (Figura 2). Dominantes son aquellos que impiden que un carácter recesivo aparezca en el fenotipo. ⁵

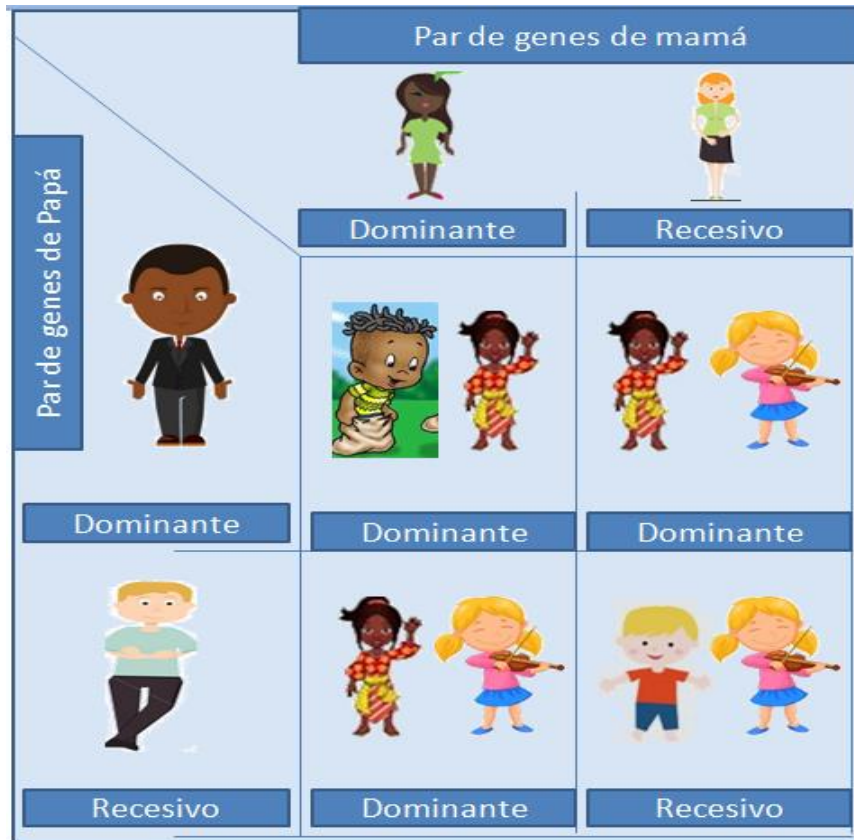


Figura 2. Caracteres dominantes y recesivos.⁵

1.2 Genotipo

La diferencia entre genotipo y fenotipo es que el genotipo se puede distinguir observando el ADN y el fenotipo puede conocerse por medio de la observación de la apariencia externa de un organismo. La relación entre el fenotipo y el genotipo es compleja, en donde entra en juego las relaciones entre alelos dentro de un gen (las relaciones de dominancia) y las interacciones entre genes.³

El genotipo está constituido por todos los genes y se localiza en los cromosomas de las células. Los seres humanos están conformados por células haploides (óvulo y espermatozoide) que al producirse la fecundación genera células diploides.² (Tabla 1).


Genes provienen de los progenitores			
Células Haploides.	Óvulo		50% Madre cromosomas y genes.
	Espermatozoide		50% Padre cromosomas y genes.

Tabla 1. Células haploides y formación de gametos⁶

1.2.1 Alteración cromosómica

Cromosomopatías de número: Son aquellas anomalías cromosómicas en las cuales se afecta el número de cromosomas, pudiendo alterar a todas las células corporales debido a la anomalía en las células sexuales previa a la fertilización, o en mosaico, originada posteriormente, con líneas celulares afectadas y otras no, la proporción del mosaicismo y los tejidos afectados determinaran la expresión clínica del defecto. Las alteraciones cromosómicas numéricas generalmente tienen un origen espontáneo y su riesgo de recurrencia es mínimo.⁷

Ejemplos de alteraciones cromosómicas numéricas:

- Trisomía 13 (Sx. Patau).
- Trisomía 18 (Sx. Edwards).
- Trisomía 21 (Sx. Down) (Figura 3).
- X0 (Sx. Turner).
- XXY o XYY.
- Triploidía.
- Mosaicismos.

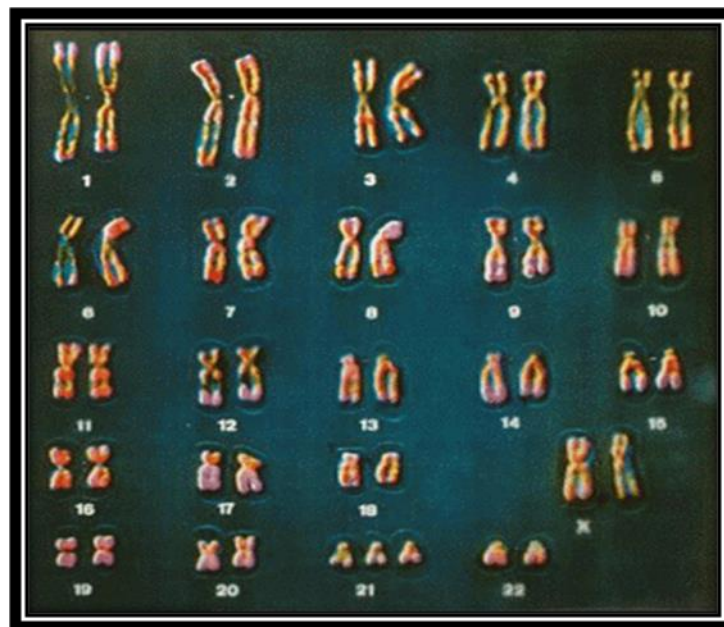


Figura 3. Representación del cariotipo 21.⁸

Las anomalías numéricas se subdividen en poliploidias y aneuploidias. La poliploidía es un incremento del número de cromosomas característico del complemento diploide; las células contienen un juego(s) extra de



cromosomas múltiples de 23 la más común es la triploidia = 69 por ejemplo, la no disyunción de los cromosomas en la meiosis lleva a la aparición de individuos ($4n$), los cuales se mantienen aislados reproductivamente de la especie, a pesar de poder reproducirse sexualmente. Esta irregularidad consiste en la existencia de más de los juegos cromosómicos, creando individuos u organismos poliploides. Se produce por defectos de la meiosis en la profase cuando los cromosomas homólogos se aparean en el proceso llamados sinapsis para formar tétradas, y no se separan durante la anafase I, esto da lugar a una célula con todo el complemento cromosómico y la otra con ninguno donde la primera pasa por la segunda división meiótica y produce gametos diploides. Por lo que si este gameto se une con otro normal producirá un cigoto triploide (estéril). Las poliploidías pueden ser, según el número de genomas completos que posee el individuo, triploidías (con $3n$ cromosomas), tetraploidías (con $4n$), hexaploidías (con $6n$).

Aneuploidias: Existe un número de cromosomas que no es múltiplo del número haploide de cromosomas=23, esta ganancia o pérdida de cromosomas puede suceder tanto en los autosomas como en los cromosomas sexuales, la adición de un único cromosoma se llama trisomía, y la pérdida de un único cromosoma se llama monosomía. Por lo tanto una célula con trisomía 18 se caracteriza por poseer 47 cromosomas incluyendo tres copias del cromosoma 18 y una célula con monosomía 6, tendrían 45 cromosomas teniendo solo una copia del cromosoma 6. Las aneuploidias se producen por una mala separación de los cromosomas en anafase de la división celular, la causa más frecuente de aneuploidia es la no disyunción meiotica, son muy frecuentes en los abortos espontáneos.⁷



1.3 Fenotipo conductual

Sigmund Freud publicó en 1895 un libro titulado *A project for scientific psychology*. En dicha obra, afirmaba: “Los mecanismos cognitivos de los fenómenos mentales, normales y anormales pueden explicarse mediante el riguroso estudio de los sistemas cerebrales”. Sin embargo, en los tiempos de Freud estaba por desarrollar la genética molecular, la neuroimagen funcional y el estudio de la bioquímica cerebral. Quizás si Freud hubiera tenido a su alcance estos medios no se hubiera aventurado a adentrarse en los intrincados y oscuros campos del psicoanálisis, como vía de abordaje unitario de la psicopatología, y su pensamiento quizás se hubiera aproximado a los conceptos actuales sobre los fenotipos conductuales, puesto que éstos representan la conducta entendida a partir de la biología. Se define el fenotipo conductual como la conducta en sentido amplio (aspectos cognitivos e interacción social) asociada a un síndrome específico con etiología genética, en el cual no existe duda de que el fenotipo es resultado de la lesión subyacente. Un concepto mucho más amplio es el de Harris, quien propone considerar fenotipo conductual todo trastorno de conducta que no sea aprendido.



En algunos casos, el fenotipo conductual constituye un trastorno psiquiátrico; en otros, puede comportar un conjunto de conductas que no se consideran trastornos. Aunque en la mayoría de los casos el fenotipo conductual no es específico para ninguna entidad, forma parte del perfil sintomático para un determinado síndrome. El concepto de fenotipo conductual es relativamente moderno y se ha desarrollado ampliamente a partir de los hallazgos en el campo de la genética molecular.⁹ (Figura 4).



Figura 4. La discapacidad no está reñida en absoluto con la felicidad¹⁰



2. SÍNDROME DE DOWN

En 1866, el médico inglés John Langdon Haydon Down, al referirse a un determinado tipo de discapacidad intelectual (conocido anteriormente como retardo mental), intentó describir el aspecto común que se presentaba como 10 signos cardinales en sus pacientes. Las hendiduras palpebrales hacia arriba y la facies aplanada lo llevaron a que utilizará el término “mongolismo”, por su similitud con ciertos rasgos asiáticos. En 1958, casi 100 años después de la descripción original, Jerome Lejeune, un genetista francés, descubrió que el síndrome de Down respondía a una anomalía cromosómica. El síndrome de Down o trisomía del cromosoma 21 (T21) fue entonces el primer síndrome de origen cromosómico descrito y es la causa más frecuente de discapacidad intelectual identificable de origen genético.¹¹ (Figura 5).

Es una condición genética en el ser humano, por una alteración del número de cromosomas (trisomía) y se presenta en tres formas:

1. Trisomía 21 libre 95% (47 cromosomas en lugar de 46).
2. Trisomía 21 por translocación 4% Durante el proceso de meiosis, un cromosoma 21 se rompe y un fragmento se une de manera anómala a otra pareja cromosómica, generalmente al 14. (Carga genética extra).
3. Trisomía 21 por mosaicismo 1%. La trisomía no está presente en todas las células, sino sólo en aquellas cuya estirpe procede de la primera célula mutada.



La actitud del profesional ante el recién nacido con síndrome de Down tiene una importancia capital en la aceptación y comprensión por parte de los padres.¹²



Figura 5. Niño que muestra los rasgos faciales característicos del síndrome de Down.¹³

Al momento de nacer se sospecha la presencia de trisomía 21 por presentar los 10 signos cardinales descritos por Hall.¹⁴ (Tablas 2, 3, 4, 5)



CRITERIOS CLÍNICOS PARA EL DIAGNÓSTICO NEONATAL DEL SÍNDROME DE DOWN		
CRITERIO	CLÍNICA	FRECUENCIA
Perfil facial plano		90%
Reflejo de Moro ausente o parcialmente ausente.		85%

Tabla 2. Criterios del Dr. Hall^{14,15, 16}




CRITERIOS CLÍNICOS PARA EL DIAGNÓSTICO NEONATAL DEL SÍNDROME DE DOWN		
CRITERIO	CLÍNICA	FRECUENCIA
Hipotonía muscular		80%
Fisuras palpebrales oblicuas		80%
Exceso de piel en parte posterior del cuello		80%

Tabla 3. Criterios Dr. Hall^{14, 17, 18}



CRITERIOS CLÍNICOS PARA EL DIAGNÓSTICO NEONATAL DEL SÍNDROME DE DOWN		
CRITERIO	CLÍNICA	FRECUENCIA
Hipermovilidad articular		80%
Pabellones auriculares pequeños y redondos	 <p>Pabellón auricular de desarrollo normal</p> <p>Tamaño, forma, rotación o ubicación anormal del pabellón auricular</p> <p><small>ADAM</small></p>	80%

Tabla 4. Criterios Dr. Hall^{13, 19, 20}


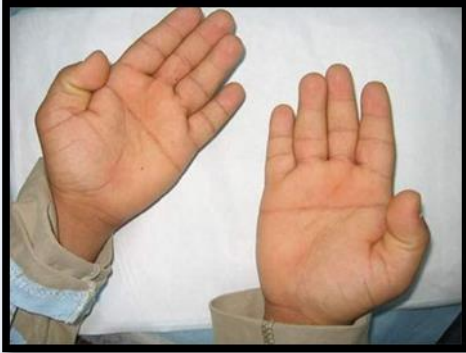
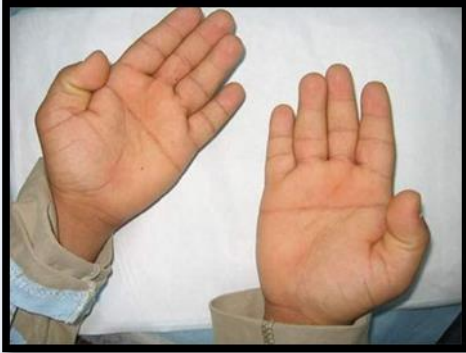
CRITERIOS CLÍNICOS PARA EL DIAGNÓSTICO NEONATAL DEL SÍNDROME DE DOWN		
CRITERIO	CLÍNICA	FRECUENCIA
Displasia de la pelvis		70%
Clinodactilia (hipoplasia de la falange media del quinto dedo)		60%
Presencia del surco de flexión palmar (Pliegue palmar simiano)		40%

Tabla 5. Criterios Dr. Hall^{13, 21, 22}



2.1 Manifestaciones sistémicas

Estos pacientes presentan un cuadro con distintas anomalías en los sistemas²³ que llegan a afectar distintos órganos. (Tablas 6, 7).

CONDICIONES SISTÉMICAS ASOCIADAS AL SÍNDROME DE DOWN	
SISTEMAS	CONDICIONES
Cardiovascular	Defecto septal ventricular. Defecto en el canal atrio ventricular. Ducto arterioso permeable. Prolapso de la válvula mitral.
Hematopoyético	Inmunidad deficiente. Neutrófilo defectuoso de corta duración. Riesgo de linfopenia. Riesgo de eosinopenia. Problemas de Inmunidad mediada por células. Patrones de inmunoglobulina de suero irregular. Mayor riesgo de leucemia. Un aumento en el riesgo de la hepatitis B estado de portador si se había institucionalizado.

Tabla 6. Afectación de sistemas en personas con síndrome de Down.²³



CONDICIONES SISTÉMICAS ASOCIADAS AL SÍNDROME DE DOWN	
SISTEMAS	CONDICIONES
Nervioso	Motricidad, retardada; afecta a la coordinación. Demencia similar a la enfermedad de Alzheimer. Habla. Retraso del lenguaje expresivo. Fonación distorsiona como resultado de un desequilibrio del sistema neuromuscular.
Comportamiento	Espontaneidad natural, genuina calidez, dulzura, paciencia y tolerancia. Algunos pacientes presentan ansiedad y terquedad.
Musculo esquelético.	Inestabilidad atlantoaxial. Tercio medio facial es subdesarrollado con prognatismo relativo. Vías aéreas nasales estrechas, parcialmente obstruidas y engrosamiento de la mucosa. Respirador bucal. Boca abierta con proyección lingual.

Tabla 7. Afectación de sistemas en personas con síndrome de Down²³



2.2 Manifestaciones cráneo-faciales

Las personas con síndrome de Down presentan una variedad de complicaciones médicas y de características odontoestomatológicas específicas (Figura 6, 7). Muchas de estas características pueden tener relación directa con la salud oral y con la calidad de vida del niño afectado, así como ciertas alteraciones orofaciales.²⁴ (Tabla 8).

Zona Anatómica	Características
Cráneo	Cabeza pequeña, tamaño reducido sin llegar a la microcefalia. Base craneal corta. Occipucio Plano. Senos para nasales hipoplásicos.
Cara	Presencia de pliegues epicánticos. Apertura palpebral sesgada oblicua y afuera. Manchas de Brushfield. Hipotelorismo o hipertelorismo Cabello lacio, fino y poco abundante Huesos propios de la nariz hipoplásicos. Labio inferior evertido. Cara redonda. Orejas de menor tamaño, implantación baja Conducto auditivo externo frecuentemente es estrecho. Sobre plegamiento del hélix.
Cuello	Corto. Ancho impresión de que le sobra piel en la parte posterior

Tabla 8. Manifestaciones cráneo-faciales.²⁵

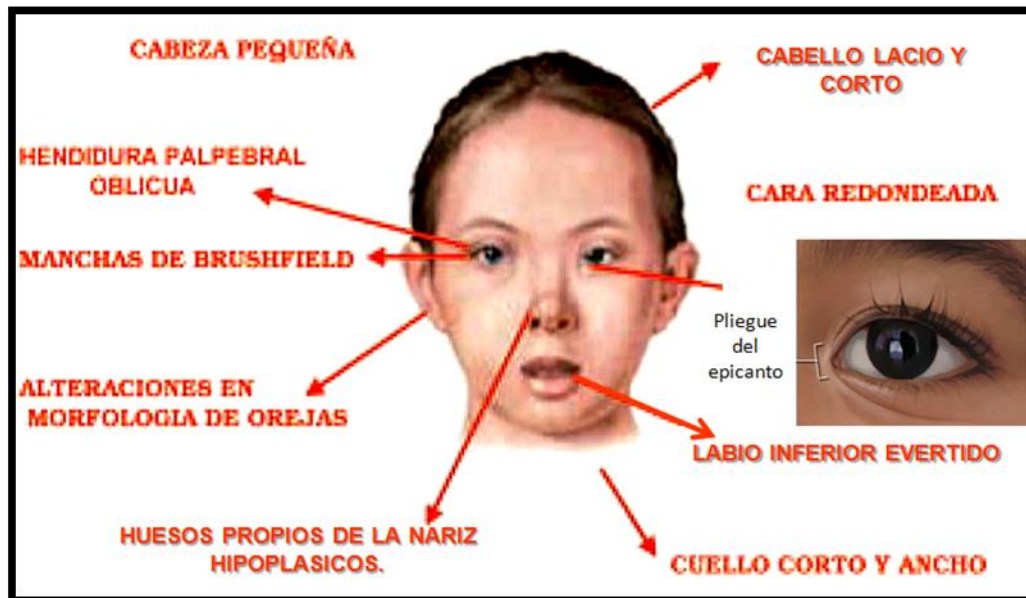


Figura 6. Rasgos cráneo-faciales en el niño con síndrome de Down.²⁶

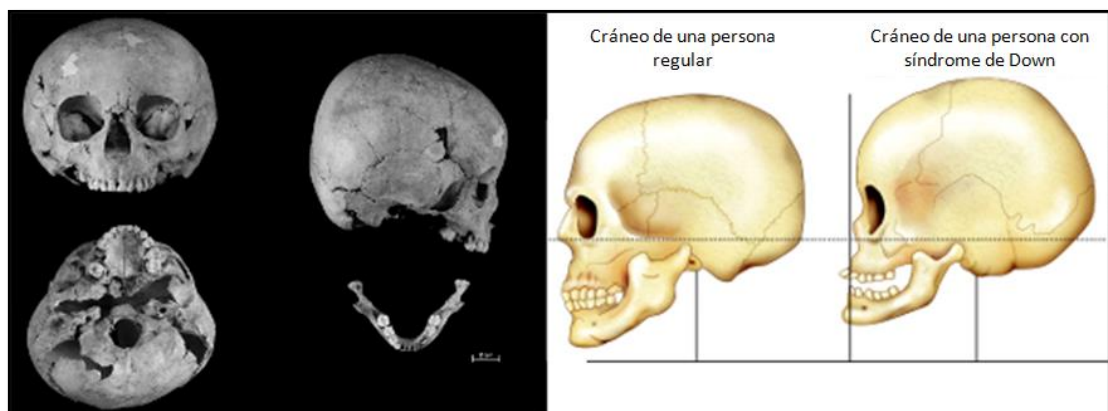


Figura 7. Diferencia entre un cráneo regular y uno de una persona con síndrome de Down²⁷



2.3 Manifestaciones bucales

Son diversas las manifestaciones que se pueden encontrar en la cavidad oral²⁴ de personas con síndrome de Down. (Tablas 9, 10, 11).

MANIFESTACION BUCAL	REPERCUSSIONES	TRATAMIENTO
ENFERMEDAD PERIODONTAL	Progresión severa y rápida. Pérdida de dientes anteriores permanentes. Halitosis, aumento del pH salival.	Uso diario de clorhexidina. Limpiezas profesionales frecuentes. Estimular para adquirir la autonomía en la higiene bucal diaria.
MAXILAR, HUESOS PROPIOS DE LA NARIZ, HUESOS DE LA REGIÓN MEDIA.	Son hipoplásicos. Prognatismo” Respiración bucal Seudo macroglosia.	Ortopédico: - Máscara de protracción - Expansores (tipo hyrax)
PALADAR DURO PALADAR OJIVAL. PALADAR EN V	Apiñamiento dental. Reducción del espacio que la lengua puede ocupar restringiendo la capacidad de hablar y masticar.	Ortodoncia Lugoterapia.
PALADAR BLANDO ÚVULA BÍFIDA	La única señal externa de una fisura submucosa es la úvula bífida.	Cirugía para restablecer la continuidad del músculo y el niño pueda alcanzar el tipo de función (control) y audición necesarios para lograr un habla.

Tabla 9. Relación de las manifestaciones bucales en pacientes con síndrome de Down y su tratamiento. ^{12, 28-32}



MANIFESTACIONES	REPERCUSSIONES	TRATAMIENTO
CARIES DENTAL S. mutans multifactorial.	Afectación a tejidos dentarios. Pérdida prematura de dientes y de espacio. Halitosis.	Alimentos no cariogénicos. Selladores, fluoruro, frecuente Ingesta de agua.
OCLUSIÓN	Mordida abierta, Clase III esquelética. Hipoplasia maxilar. Mordida cruzada unilateral o bilateral. Vestibularización de los incisivos superiores. Bruxismo.	Cirugía ortognática. Ortodoncia. Ferulas intraorales. Autorelajación. Fisioterapia. Electromiografía.
LABIOS	Labios grandes y gruesos, inferior evertido. No hay sellado labial Hipotonía que puede generar la respiración bucal. Queilitis angular por falta de control salival. Frenillo labial superior corto.	Operar el frenillo antes de la erupción de los dientes. Logoterapia. Terapia física.
LENGUA	Seudo macroglosia Fisurada. Protrusión.	Ortodoncia o cirugía. ortognática. Logoterapia.
ANOMALÍAS DENTÓ- MÚSCULO- ESQUELÉTICAS	Deglución atípica. Obstrucción parcial (hipopnea).	Reducción amigdalar con láser CO2

Tabla 10 Representación de las manifestaciones bucales en pacientes con síndrome de down y su tratamiento^{24, 28- 31, 33- 35}



MANIFESTACIONES	REPERCUSSIONES	TRATAMIENTO
ANOMALÍAS DENTALES	Erupción retardada e irregular en ambas denticiones. Dientes cónicos. ¹² Retención prolongada de la dentición temporal ¹⁴ Hipoplasia del esmalte Agenesias. Taurodontismo. Microdoncia Supernumerarios. Fusión. ¹² Reducción del espacio. Colapso de las arcadas. Malposiciones dentarias. ¹⁴	Seguimiento continuo del Recambio dentario, constatar los dientes existentes y las posibles agenesias. Ortopantomografía (8 Años). Fluoruro tópico en gel o barniz cada 6 meses y sellador en molares de la segunda dentición. ¹⁵ Placa palatina de acetato con boton de estimulación. ¹⁶ Ortodoncia Aparatología de elección es la fija ya que no interfiere con la dicción y no es necesaria la colaboración del niño. ¹⁴

Tabla 11. Representación de las manifestaciones bucales en pacientes con síndrome de Down y su tratamiento^{24, 28-30}



3. FENOTIPO CONDUCTUAL EN PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

El fenotipo conductual en los niños y adolescentes con síndrome de Down se caracteriza por discapacidad intelectual, acompañado de un déficit específico adicional en el desarrollo del lenguaje expresivo, especialmente la sintaxis, alteraciones en la inteligibilidad del lenguaje hablado, y alteraciones en la memoria verbal a corto plazo. Las habilidades de la conducta adaptativa concuerdan con su nivel de inteligencia general, aunque pueden variar en función de la particular puntuación de la escala y del papel de la persona que la utilice. La prevalencia de conducta mal adaptativa es inferior cuando se compara con otros grupos con discapacidad cognitiva, y no se aprecian en ella modificaciones en función de la edad.³⁶

Para determinar una conducta, el gen tiene un impacto, desde un punto de vista estructural o bioquímico, sobre el Sistema Nervioso Central. Los cambios modulados por los genes repercuten en los mecanismos básicos de funcionamiento cognitivo, los cuales, a su vez, modelan las conductas

Esta idea permite introducir los conceptos de influencia genética evocativa y activa. La influencia evocativa significa que las características del niño condicionan el tipo de interacción con las personas de su entorno, las cuales a su vez revierten sobre el niño. La influencia activa significa que el niño, de acuerdo con sus capacidades, selecciona las actividades que le facilitarán o limitarán su desarrollo cognitivo.³⁷ (Figura 8).



Figura 8. Misma carga genética, diferente comportamiento.³⁸

3.1 Rasgos conductuales

A pesar de su deseo innato de comunicarse, los niños con síndrome de Down a menudo tienen características físicas y cognitivas que hacen más probable que su habla y lenguaje tengan dificultades.

Será capaz por lo general de dominar todas las habilidades que necesita para comprender y utilizar el lenguaje; pero más lentamente.³⁹ (Tabla 12).



Habilidad	Edad	Investigadores (año)
Llanto	En torno a	Buckley S (2000); Buckley y Bird G (2001)
Contacto ocular/Mirada	los 12 meses	
Sonrisa		
Risa/risitas	En torno a	
Varía la intensidad y tono de las vocalizaciones	los 12 meses	Chamberley CE y Strode RM (2000)
Escuchar (a voces/sonidos)		
Vocalizar, arrullar, sonidos del tipo de vocales	En torno a	Chamberley CE y Strode RM (2000);
Alternar con otro en acciones o en vocalizaciones.	los 12 meses	Buckley S (2000); Buckley y Bird G (2001)
Balbuceo		
Atiende conjuntamente con otra persona hacia algo	En torno a	Buckley y Bird G (2001)Buckley S (2000)
Expresiones faciales, gestos, signos	los 12 meses	
	12-24 meses	Chamberley CE y Strode RM (2000); Buckley y Bird G (2001)Buckley S (2000);
Imita sonidos, acciones, sílabas, alguna palabra ocasional	12-24 meses	Chamberley CE y Strode RM (2000)
Señala cuando se le pide a 3 partes del cuerpo (ojo, nariz, boca)	13-25 meses	Buckley S y Sacks B (2001)
Farfuleo expresivo	12-30 meses	
Dice o señala la primera palabra	12-60 meses	Libby
Usa jerga en la que entremezcla algunas palabras correctas	24-36 meses	Chamberley CE y Strode RM (2000)
Señala figuras cuando son nombradas		
Inicia conversaciones: señala, pregunta	24-36 meses	Chamberley CE y Strode RM (2000); Buckley y Bird G (2001)
Entiende 50-100 palabras	24-36 meses	Chamberley CE y Strode RM (2000); Buckley S (2000)

Tabla 12. Desarrollo de las primeras habilidades de comunicación en niños con síndrome de Down.⁴⁰



Todos poseemos habilidades sensoriales y perceptivas; Las sensoriales comprenden la capacidad para ver, oír, tocar, gustar u oler los objetos y personas en el ambiente. Las perceptivas se refieren a la capacidad para dar un significado al estímulo sensorial.

Así, la capacidad del bebé para oír la voz es una habilidad sensorial; el reconocerla como la voz de mamá o de papá e interpretar los sonidos que hacen como palabras son habilidades perceptivas. Por desgracia, la mayoría de los niños con síndrome de Down tienen algún grado de pérdida auditiva, al menos en algún momento de su vida. Esto provoca un impacto sobre el desarrollo del habla y del lenguaje.

En tal caso puede todavía aprender a usar el habla como su principal método de comunicación. Sin embargo, puede que necesiten usar el lenguaje de signos como un sistema transitorio de comunicación durante más tiempo de lo habitual. Los estímulos visuales como: gestos, fotos, lecturas, ayudan a estimular el lenguaje, pero si el niño no ve claramente o tiene dificultades para centrarse en los objetos, tendrá lógicamente más dificultades para aprender a asignar palabras concretas a objetos concretos.

Muchos niños con síndrome de Down muestran dificultades visuales (AAP, 2011). Al menos el 50% tiene estrabismo, o problemas de equilibrio muscular que hacen que uno o ambos ojos se desvíen hacia adentro o hacia afuera. Son también frecuentes los problemas de visión cercana (hipermetropía) o lejana (miopía). Todos estos problemas de visión son fácilmente corregibles y no debería dejarse que interfirieran en el desarrollo de la comunicación del niño.⁴⁰



Es importante maximizar la visión del niño, porque el procesamiento visoespacial es uno de los puntos fuertes de los niños con síndrome de Down. Por lo general es mucho más fácil que aprendan de modelos o instrucciones visuales que de observaciones verbales que han de oír.

Resulta en ocasiones muy difícil para niños con sordera ligera o moderada captar lo que el maestro dice. Para poder medir si nivel de audición se utilizan diversos métodos de comprobación, según sean su edad y su capacidad para indicar lo que oye. (Tabla 13). Por ejemplo, la prueba de emisión otoacústica (OAE) y la prueba de respuesta auditiva del tronco cerebral (potenciales cerebrales) son test pasivos que no exigen respuesta voluntaria por parte del niño, y la prueba de sonido ambiental requiere escasa respuesta.⁴⁰

Niveles de pérdida auditiva

Leve: Los niños cuyos umbrales de sonido son de 15 a 30 decibeles (db) tienen una pérdida leve de audición. Podrán oír los sonidos de vocales claramente, pero pueden tener dificultades para oír los sonidos de algunas consonantes. Puede tener también dificultad para comprender el habla si hay ruido de fondo.

Moderada: Los niños cuyos umbrales de sonido son de 30 a 50 db tienen una pérdida moderada de audición. Tendrán dificultad para oír los sonidos a un nivel normal de conversación, y necesitan amplificación que les ayude a aprender los sonidos y el lenguaje.

Grave: Los niños cuyos umbrales de sonido son de 50 a 70 db tienen una pérdida grave de audición y necesitarán por lo general llevar prótesis para poder oír y aprender a hablar.

Profunda: Los niños cuyos umbrales de sonido son superiores a 70 db tienen dificultad para aprender a hablar y necesitan tratamiento permanente. A los niños con síndrome de Down que tienen sordera grave o profunda se les hace el diagnóstico dual de síndrome de Down y sordera.

Tabla 13. Niveles de pérdida auditiva en personas con síndrome de Down.⁴⁰



Chapman y Hesketh publicaron los principales rasgos conductuales de acuerdo a la edad y dominio (Cognición, Habla y Lenguaje).³⁶ (Tablas 14 y 15)

Edad	Dominio	Fenotipo conductual
<i>Infancia</i> (0-4 años)	Cognición	Retrasos en el aprendizaje entre 0 y 2 años, que se aceleran entre los 2 y 4 años
	Habla	No hay diferencias en los tipos de vocalización: más lentos en la transición del balbuceo al habla; peor inteligibilidad
	Lenguaje	Retrasos (en comparación con la cognición) en la frecuencia de peticiones no verbales, en la velocidad de desarrollo de vocabulario expresivo, en la velocidad con que aumenta la longitud media de emisiones verbales; pero no en la comprensión
<i>Niñez</i> (4-12 años)	Cognición	Déficits selectivos en la memoria verbal a corto plazo
	Habla	Período más prolongado de errores fonológicos y mayor variabilidad; peor inteligibilidad
	Lenguaje	Continúan los retrasos de lenguaje expresivo comparado con la comprensión
	Conducta adaptativa	Menos problemas de conducta si se comparan con otros grupos con discapacidad cognitiva; más problemas de conducta si se comparan con sus hermanos sin síndrome de Down. Hay una correlación positiva de la ansiedad, la depresión y el retraimiento con el incremento de edad

Tabla 14. Rasgos conductuales por edad y dominio en personas con síndrome de Down.³⁵



Edad	Dominio	Fenotipo conductual
<p style="text-align: center;">Adolescencia (13-18 años)</p>	Cognición	Déficits en la memoria verbal operacional o a corto plazo y en la evocación diferida
	Habla	Mayor variabilidad en la frecuencia fundamental, en el control de la velocidad y en la posición del énfasis dentro de la frase
	Lenguaje	El déficit de lenguaje expresivo en la sintaxis es mayor que el déficit de lenguaje expresivo en el léxico. La comprensión de las palabras es normalmente más avanzada que la cognición no verbal. La comprensión de la sintaxis comienza retrasarse con respecto a la cognición no verbal
	Conducta adaptativa	Menores problemas de conducta si se comparan con otros grupos con discapacidad cognitiva. Hay una correlación positiva de la ansiedad, la depresión y el retraimiento con el incremento de edad
<p style="text-align: center;">Adultez (de 18 años en adelante)</p>	Cognición	Empiezan a surgir síntomas conductuales de demencia (a los 50 años, hasta en un 50% según estadísticas)
	Habla	Mayor incidencia de tartamudez u otras disfluencias, e hipernasalidad
	Lenguaje	La comprensión de la sintaxis sigue por detrás de la cognición
	Conducta adaptativa	Menores problemas de conducta si se comparan con otros grupos con discapacidad cognitiva pero mayores tasas de depresión conforme aumenta la edad, sin embargo la demencia en el síndrome de Down no va asociada con tasas mayores de agresividad.

Tabla 15. Rasgos conductuales en personas con síndrome de Down por edad y dominio³⁶



El tacto y la sensación alrededor de la boca guardan especial relación con el desarrollo del habla.

Los niños con síndrome de Down pueden mostrar dificultades con la percepción o conciencia sensorial. Por ejemplo, si mastica una cracker o una galleta, con frecuencia no se dará cuenta de que se le queda algo de alimento entre sus labios, o en las mejillas y en los dientes. Generalmente no usará la lengua para limpiar esa área de forma automática como suelen hacer los demás niños, pero se le puede enseñar a hacerlo. Puede tener también dificultad con la propiocepción táctil, es decir, saber dónde está su lengua y dónde debería colocarla para emitir un determinado sonido. A veces muestran dificultad para procesar sensaciones en su boca, lo que llevará a la larga a tener dificultades para hablar. Algunos tienen disminuida la sensación al tacto en la boca (*hiposensibilidad*). En consecuencia, pueden no disfrutar explorando objetos con la boca y practicarán menos el movimiento de labios y lengua. El resultado será que tendrán más dificultad para sentir dónde está tocando su lengua cuando intentan hacer sonidos del habla. Otros, en cambio, son hipersensibles al tacto (defensivos táctiles) y se les puede hacer intolerable cualquier tacto alrededor de la cara o la boca. Si este es el caso, notarán que no le gusta ser tocado mientras lo bañan, lo visten, le cepillan los dientes o le cortan el cabello. Puede que no disfrute explorando los objetos con su boca, por lo que limitará la práctica de ejercitar labios y lengua.

Se presenta una lista más exhaustiva de las diferencias físicas que pueden influir sobre el retraso en el habla y lenguaje.⁴⁰ (Tablas 16, 17).



DIFERENCIAS FÍSICAS QUE AFECTAN EL HABLA Y LENGUAJE	
CARACTERÍSTICAS FÍSICAS	EFEECTO SOBRE HABLA/LENGUAJE
Hipotonía muscular de boca, lengua y faringe	Inteligibilidad; habla imprecisa; problemas de voz y resonancia
Menor desarrollo de los huesos faciales.	
Laxitud de ligamentos de la A.T.M.	Habla imprecisa
Labio evertido.	
Boca abierta	Problemas de articulación, especialmente para /p/, /b/, /m/, /t/, /v/
Mordida abierta	Problemas de articulación, especialmente para /s/, /z/, /t/, /d/
Bloqueo ligero de las vías nasales	Hiponasalidad (la voz suena como "obstruida") Afecta a los sonidos /n/ y /ñ/
Insuficiencia velofaríngea (dificultad para utilizar el velo del paladar y los músculos de la pared de la garganta que cierran la cavidad nasal para evitar que el aire/los sonidos pasen por la nariz)	Hipernasalidad (los sonidos tiene un tono demasiado nasal, gangoso; problemas de inteligibilidad)
Protrusión de la lengua	Problemas de articulación, especialmente para /s/, /z/, /t/, /d/, /l/, /n/, problemas de inteligibilidad
Macroglosia o pseudo macroglosia.	Problemas de articulación en especial para /s/, /z/, /t/, /d/, /l/, /n/; problemas de inteligibilidad

Tabla 16. Diferencias físicas que afectan el habla y el lenguaje en personas con síndrome de Down⁴⁰



DIFERENCIAS FÍSICAS QUE AFECTAN EL HABLA Y LENGUAJE	
CARACTERÍSTICAS FÍSICAS	EFEECTO SOBRE HABLA/LENGUAJE
Maxilar superior estrecho	Hipernasalidad, problemas de inteligibilidad
Paladar superior alto y estrecho: ojival	
Dificultades de procesamiento secuencial	Problemas para el procesamiento fonético, memoria auditiva, morfosintaxis
Apraxia o dificultades de movimientos bucales	Retrasos en el habla; vacilación y trabajo para formar sonidos; errores variados; problemas de inteligibilidad
Disartria o dificultades de movimientos bucales	Patrones constantes de errores; problemas de inteligibilidad
Otitis media con secreción y pérdidas auditivas fluctuantes	Retraso en el desarrollo del lenguaje; dificultades en la discriminación auditiva (decir palabras separadas) y en la localización de lo oído (decir de dónde vienen los sonidos)
Impacto de cerumen (tapón en el conducto externo)	Retraso en el desarrollo del lenguaje; dificultades para la asociación y localización auditivas
Sordera de percepción (neurosensorial)	Dificultades para percibir el habla y para el procesamiento fonético
Sordera de transmisión	Dificultades para el habla en nivel conversacional; dificultades para oír las instrucciones en la escuela sin medios de amplificación.

Tabla 17. Diferencias físicas que afectan el habla y el lenguaje.⁴⁰



Todos estos problemas afectan a la inteligibilidad del habla del niño por diversos motivos. Puede mostrar dificultad para:

1. La articulación, es decir, la capacidad de mover y controlar los labios, la lengua, las mandíbulas y el paladar, necesaria para formar los sonidos de forma correcta y clara;
2. La fluidez, o capacidad de hablar de forma seguida (sin interrupciones o bloqueos) y rítmica;
3. La secuenciación o integración fonológica, o capacidad de pronunciar los sonidos en el orden adecuado dentro de una palabra (p. ej., puede decir “efelante” en lugar de “elefante”).
4. La resonancia, o el tono y calidad de los sonidos del habla (sonidos nasales o “gangosos”, o no son lo suficiente y suenan como si la nariz estuviese obstruida)

Buena parte del aprendizaje del lenguaje implica la capacidad de procesar y organizar simultáneamente los estímulos que entran por más de un sentido. Por ejemplo, para imitar una palabra que dice su madre, el niño debe ser capaz de escuchar cada sonido de la palabra y después deducir cómo ha de mover sus labios, su lengua, para hacer esos sonidos. Y para aprender qué palabras corresponden a qué objetos de su entorno, debe ser capaz de ver de qué están hablando los adultos a su alrededor. Esta capacidad para organizar los estímulos a partir de diversos sentidos y aplicarlos a la vida diaria se denomina procesamiento sensorial o integración sensorial.⁴⁰



3.2 Coeficiente intelectual

La discapacidad intelectual es el signo más característico en el síndrome de Down. Habitualmente los adultos tienen un coeficiente intelectual (CI) de 25 a 50, pero se considera que el nivel que es capaz de alcanzar puede variar dependiendo de los estímulos que el paciente reciba de sus familiares y de su entorno. El CI varía durante la infancia, llega a su nivel máximo en relación con el normal entre los 3 y los 4 años, y luego declina de forma más o menos uniforme.⁴¹ Desde el punto de vista cognitivo, los niños y niñas con síndrome de Down presentan una discapacidad intelectual. Las dificultades que suelen mostrar se sitúan en los siguientes puntos: (Figura 9).

- Déficit en las funciones sensoriales: las alteraciones visuales y auditivas limitan la entrada de información al cerebro provocando respuestas más pobres.
- Déficit de atención: se mantiene durante cortos espacios de tiempo. Tienen dificultad para discriminar la información relevante.
- Falta de motivación: su interés por la actividad se sostiene por poco tiempo. Se frustran ante las dificultades.
- Tendencia a la impulsividad: comienzan a actuar antes de procesar la información.
- Memoria: la selección de información se altera con facilidad, lo que lleva a que la información relevante no llegue a la memoria a corto plazo y por consiguiente a largo plazo.
- Procesamiento de la información: debido a la alteración de información que proviene de los canales sensitivos, el procesamiento

no puede ser correcto y la respuesta se altera. Los canales visuales y motores son más exactos que los auditivos y verbales. Asimismo, existen problemas a la hora de la conceptualización, abstracción, transferencia de aprendizajes y generalización.⁴²

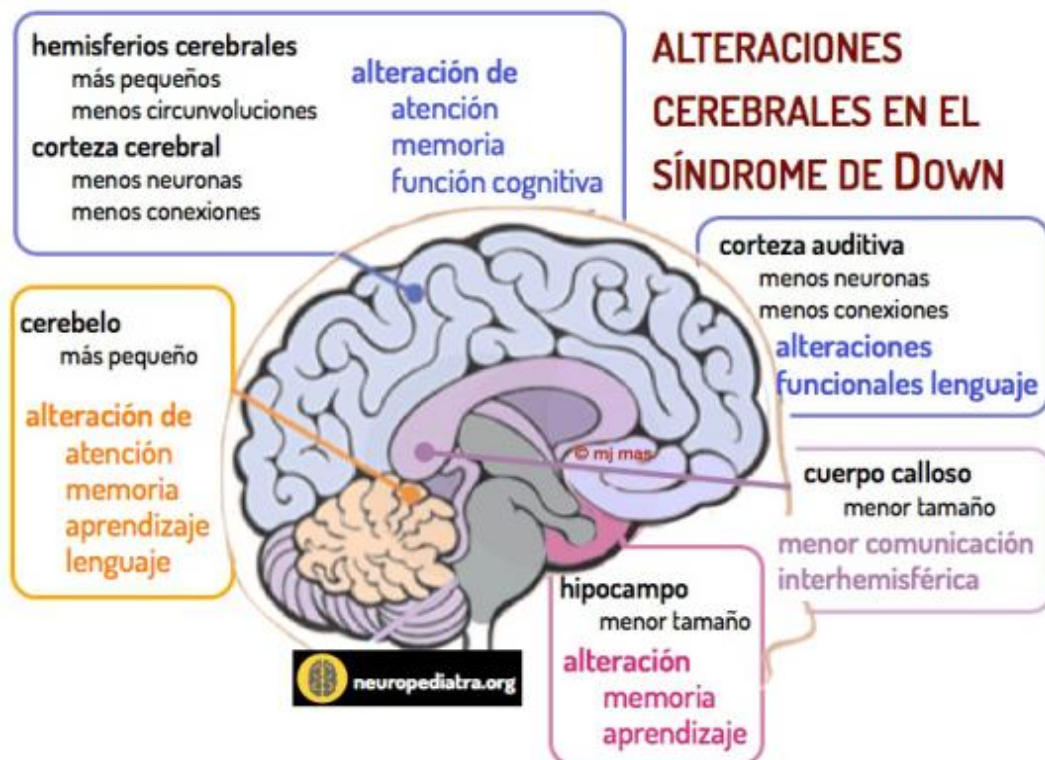


Figura 9. Alteraciones cerebrales en el síndrome de Down.⁴³

A continuación se exponen algunas de las habilidades cognitivas que suelen ser afectadas en la discapacidad intelectual

Generalización: es la capacidad para aplicar la información aprendida en una situación a otra nueva situación. Por ejemplo, un niño pequeño puede ser capaz de identificar el color verde en un conjunto de bloques de colores, pero tiene dificultad para identificar las muchas tonalidades de verde en los



árboles, la hierba, imágenes, anuncios. Un niño mayor que ha aprendido a formar el plural de “perro”, “pelota” y “galleta” añadiendo una /s/ al final de las palabras, puede no ser capaz de resolver de la misma manera cómo hacer el plural de una palabra nueva como “dinosaurio”. Los niños con síndrome de Down pueden aprender una habilidad en una determinada situación, pero no la generalizarán automáticamente a situaciones parecidas. Pero con entrenamiento y práctica, y con una diversidad de experiencias en la escuela y en la vida diaria, aprenden a generalizar.⁴⁰

Memoria: se define como la capacidad de almacenar y evocar la información, las acciones, los acontecimientos. Se puede dividir en memoria a largo plazo y memoria a corto plazo.

- **Memoria a largo plazo:** implica habilidades aprendidas con el tiempo, como el tocar un instrumento musical o el nadar, o el recuerdo de información o de acontecimientos pasados.
- **Memoria a corto plazo:** es la memoria operativa que empleamos cada día para procesar la información. La memoria a corto plazo es importante para el habla y para procesar el lenguaje. La memoria a corto plazo verbal es un área de especial dificultad para niños con síndrome de Down. En general, tienen mejor memoria para recordar lo que ven (memoria visual) que lo que oyen (memoria auditiva).
- **Memoria auditiva:** Es otro término de la memoria a corto plazo verbal, es decir, retener y recordar la información que se acaba de oír. El procesamiento auditivo y el recuerdo de los sonidos emitidos al hablar se conocen como bucle fonológico. Este bucle de actividad cerebral está implicado en la memoria a corto plazo de la información verbal. De manera ideal, la memoria auditiva nos



permite recordar palabras suficientemente largas una vez emitidas, de modo que las podemos procesar y responder a ellas. Pero los niños pueden tener problemas con esto. Por ejemplo, se pide al niño que tome la chaqueta de invierno y los guantes, puede que sólo recuerde lo primero, la chaqueta. Puesto que los niños con síndrome de Down responden bien a estímulos visuales, puede ser capaz de seguir las instrucciones más fácilmente si se señala a la puerta o al coche y se añade: “porque no vamos afuera” y si están ya con la chaqueta y los guantes, él seguirá el modelo de lo que los demás lleven puesto. La memoria auditiva es un área de especial dificultad para los niños con síndrome de Down.

- **Memoria visual.** La memoria operativa para las actividades visoespaciales parece ser más fuerte en los niños con síndrome de Down que la de las actividades verbales. Por ejemplo, si el niño ve que tomas los cereales de la tercera repisa, es más probable que recuerde dónde está que si se lo dices verbalmente: “los cereales están en la tercera repisa”. Pongámoslo de otro modo: los niños con síndrome de Down aprenden más fácilmente observando demostraciones que escuchando instrucciones verbales. Este es un importante descubrimiento que nos informa sobre las modificaciones que los maestros han de hacer en la escuela, y que los padres han de utilizar en casa para ayudar a que los niños aprendan. La utilización de imágenes, fotos, signos, modelos y lectura para representar palabras y conceptos ayudarán a los niños a aprender antes de que puedan aprender a decir las palabras.⁴⁰

Pensamiento abstracto: se refiere a la capacidad de comprender las relaciones, los conceptos, los principios y otras ideas que son intangibles



Estar seguros de usar lenguaje concreto al dar una instrucción. Por ejemplo: decir “siéntate” en lugar de “toma un asiento”, porque es capaz de tomar el asiento con las manos.

Las áreas en las que los niños con síndrome de Down muestran generalmente dificultad son áreas lingüísticamente abstractas, como la gramática o la metalingüística (analizar un poema, hablar sobre las partes de una charla por dar un ejemplo).

Habilidades de procesamiento: Nuestros cerebros están procesando constantemente la información que reciben de los sentidos. La recibimos, la interpretamos y respondemos con miradas, sonidos y otros tipos de estimulación sobre nuestro entorno.

- **Procesamiento visual.** Así como es más difícil para los niños con síndrome de Down recordar la información auditiva que la visual, les es también más difícil procesar la información auditiva que la visual. Esto se debe a que la información visual no es tan fugaz o huidiza como la auditiva, por lo que les da tiempo a los niños para darle sentido antes de que desaparezca. Este punto relativamente fuerte en el procesamiento visual es la razón de que el aprendizaje basado en el ordenador tenga tanto éxito en los niños con síndrome de Down. Les ofrece estímulos o pistas visuales que pueden repetirse cuantas veces desee. Quizá por similares razones, la lectura a menudo es otro de sus puntos fuertes. Eso significa también que los dibujos, o los sonidos escritos, o el lenguaje de



signos les ayudarán a aprender los conceptos más fácilmente que las palabras habladas.

- **Procesamiento auditivo.** Se refiere a la rapidez y eficiencia con que el niño interioriza, interpreta y responde a las palabras habladas, y puede ser un problema. Los niños con síndrome de Down por lo general necesitan más tiempo para procesar y comprender lo que se les dice, y por tanto pueden ser más lentos para responder a las preguntas o para seguir las instrucciones, incluso cuando no están experimentando problemas de memoria auditiva.
- **Discriminación auditiva,** o capacidad para percibir las diferencias entre sonidos, puede ser también difícil para los niños con síndrome de Down. Esto influye en si el niño entiende la palabra que se le dice, es decir, si distingue entre palabras que suenan parecido: “tren” y “ven,” “pato” y “gato”. No sorprende el hecho de que la otitis con líquido agrave el problema.
- **Evocación de palabras,** es la capacidad de seleccionar la palabra apropiada en una situación concreta. Es un problema en muchos niños con síndrome de Down, que puede afectar a la complejidad, precisión y longitud de las frases que han de utilizar. A veces, cuando tiene problemas para encontrar la palabra deseada, pueden usar otras que estén muy relacionadas con la que están pensando, por su construcción o por su significado, o recurrir al “ya sabes” o “lo que sea”. Les resulta a menudo frustrante, sean niños o adultos, cuando no pueden evocar la palabra en la que están pensando o desean decir.⁴⁰



Los niños con síndrome de Down entienden por lo general el lenguaje mejor de lo que lo expresan. Esto origina lo que se ha llamado “la brecha entre comprensión y expresión”. Por ejemplo, un niño con síndrome de Down de seis años que tiene habilidades de lenguaje receptivo o comprensivo que corresponden a un niño sin síndrome de Down de cuatro años, puede tener habilidades expresivas propias de un niño de dos o tres años. Esta grieta supone un problema si las personas que no lo conocen asumen que sabe menos de lo que en realidad conoce, por el hecho de que muestre dificultades para responder verbalmente a las preguntas. Deducen erróneamente que las personas con dificultades para hablar no entienden lo que están diciendo. A veces se espera más tiempo a que responda para averiguar si realmente entendió o no: puede necesitar una pista, o una ayuda, o simplemente más tiempo para organizar su respuesta. Una consecuencia del retraso en el lenguaje expresivo es que probablemente tendrá una *más corta longitud media de enunciados* (LME) que los demás niños. Esto significa que, como media, sus frases y enunciados contendrán menos palabras. Aunque esto puede suponer un problema en la escuela en relación con su aprendizaje académico, no tiene por qué serlo en la vida diaria. La mayor parte del tiempo nos arreglamos con frases cortas.

Pragmática o utilización social del lenguaje: Los bebés y niños pequeños son sociales e interactivos. La pragmática abarca habilidades como son la utilización apropiada de los saludos sociales y la comprensión de las reglas no escritas de la conversación (por ejemplo, generalmente no todos hablan a la vez sino que respetan su turno). Con práctica y experiencia, los niños con síndrome de Down lo hacen bien en estas áreas. Aprenden también por lo general a formular mensajes apropiados a las



personas que les escuchan. Por ejemplo, aprenden a dirigirse a su maestro usando un vocabulario y estructura sintáctica distintos a los que usaría con su primo de dos años.⁴⁰

El momento para ir conociendo las formas de aprender que tiene el bebé son sus primeros meses. ¿En qué canales sensoriales parece más interesado? ¿Está más alerta por la mañana o por la noche? ¿Cuándo le gusta emitir sonidos? ¿Le gusta jugar frente a un espejo? ¿Le gusta jugar en el baño? ¿Le gusta escuchar sonidos? ¿Le gusta mirar un objeto, o prefiere explorarlo tocándolo? ¿Qué texturas de alimentos le gustan y cuáles no? ¿Qué actividades resultan divertidas para él? Una vez que se ha determinado sus preferencias, se trabajara con sus puntos fuertes y con lo que le gusta. Por ejemplo, si le gusta la música, habrá que cantarle para ayudarlo a calmarse en sus momentos “quisquillosos”. Si parece que le gusta mirar por la habitación, pero no mira a la cara, se le acariciara y se le dará más tiempo para que aprenda a centrarse en la cara. Si parece que disfruta mirando su radio musical o su delfín de peluche rojo, usar frecuentemente esos mismos juguetes. Si le atrae la variedad, variarle los juguetes mientras inicia el proceso de comunicación.⁴⁴

3.3 Socialización

El nacimiento de una niña o niño con síndrome de Down lleva a una movilización psicoafectiva de los padres, sentimientos encontrados, búsqueda de culpables y un cambio en la mirada de la vida, pero si se mira a este nuevo ser como persona se lograra la aceptación.



Todos los bebés deben ser incorporados en programas de estimulación temprana a cargo de profesionales con experiencia y conocimiento del Síndrome de Down, donde, debe ser reunida la familia para entregarles un programa que se trabajara en casa.⁹ Intervención en las sesiones de atención temprana, teniendo en cuenta los déficits más importantes en el área cognitiva:

Desde el punto de vista conductual, se los describe como niños sociables, con sentido del ridículo, se ruborizan fácilmente.⁴⁵ Desde el punto de vista psicológico son alegres, obedientes, pueden tener sentido musical y no tienden a la violencia. Pero tienen una marcada hipersexualidad.²⁵

En conjunto, las personas con Síndrome de Down alcanzan un buen grado de adaptación social. Pero lo más importante es la normalización, es decir, un trato semejante a los demás en derechos y exigencias. Tanto la protección excesiva, como la dejadez y el abandono, son actuaciones negativas para ellos. Es fundamental el establecimiento de normas claras, de forma que sepan en todo momento lo que deben y no deben hacer. Los límites sociales bien definidos les proporcionan tranquilidad, seguridad y confianza (como a todos los niños).

El principal objetivo a largo plazo de un programa de atención temprana es desarrollar la capacidad de autonomía e independencia personal del niño, lo que le va a permitir afrontar por sí mismo las diversas situaciones que se le vayan presentando a lo largo de su vida.

El objetivo principal de la fisioterapia para los niños con Síndrome de Down no es acelerar la velocidad del desarrollo motor grueso, sino reducir el desarrollo de patrones de movimientos compensatorios anormales, a los que los niños con Síndrome de Down suelen ser propensos. Si confían en que el niño es capaz y lo trabajan, su evolución será positiva, al margen de las dificultades reseñadas.⁴² (Figura 10).



Figura 10. Cartel de sensibilización para resaltar que no existe diferencia entre las personas con síndrome de Down y la población general.⁴⁶

Para los niños con síndrome de Down, el comunicarse es tan urgente y esencial como para cualquier otro. Y ellos lo hacen mediante sus sollozos, sus sonrisas, sus gestos. Sin saber que están enviando mensajes y comunicándose con nosotros, pero nuestras reacciones y las de quienes les



rodean les ayudan a que sus expresiones, sus gestos y sus vocalizaciones tomen la forma de una comunicación.

Muchos no tienen problema para hacer llegar su mensaje a sus familiares y amigos, pero muestran mayor dificultad para hacerse entender por los extraños. Por lo tanto debe hacerse un gran equipo entre niño con síndrome de Down, familia y logopeda.

La logopedia se ha convertido en una prioridad desde la infancia, mediante la utilización de apoyos visuales como son las fotos, los signos, las palabras escritas y el software que compensen a las dificultades de la memoria operativa verbal. La mayoría de los niños con síndrome de Down están siendo educados en escuelas de integración. Durante los tres primeros meses después del nacimiento los logopedas pueden dar información sobre comunicación, habla y lenguaje. Pueden trabajar también junto con el audiólogo u ORL que evaluó la audición del niño y con el especialista en alimentación para reforzar los músculos orales. Puede informar sobre cómo la audición y habilidades masticatorias del niño afectarán el desarrollo del habla y del lenguaje.³⁹

La mejor forma de ayudar a un niño con síndrome de Down a desarrollar su intención de comunicarse es responderle. Cuando vea que está haciendo alguna señal y espera nuestra respuesta, o cuando parezca que está esperando a que le responda, sabe que entiende la intencionalidad comunicativa.



Está entendiendo que el emitir sonidos afecta su entorno. Demostrará su intención comunicativa señalando y emitiendo sonidos mucho antes de que empiece a usar palabras.

Alternancia de turnos Cuando los seres humanos se comunican, alternan sus turnos. Uno es el hablante y otro es el oyente, y pueden intercambiar sus roles comunicativos como hablante y oyente. La forma de enseñar a los bebés y a los niños pequeños a desarrollar esta habilidad, consiste en crear y modelar oportunidades de alternancia de turnos. Puedes comenzar a practicar el cambio de turnos con cosas simples, como tamborilear en un lado de la cuna. Si el bebé usa su sillita o su cuna como tambor, imitarle, luego esperar y darle su turno para que él vuelva a dar sus golpecitos. Puede que se trate de grititos o de susurros, o de cualquier otro sonido, y probablemente no serán sonidos verbalmente reconocibles ni palabras hasta pasando mucho tiempo. Después, esperar y darle tiempo para que tome su turno y emita más sonidos. Recalca los turnos diciendo: “le toca a mamá/papá”, o “el turno de Santi” (o “le toca a Santi”).

La finalidad de esta actividad que aprenda a alternar turnos. Hacer que tanto nuestros turnos como los suyos sean breves, para que él pueda aprender el cambio de turnos.

Involucrarse e Implicarse, se le enseña a un niño a involucrarse actuando nosotros como modelos de conducta. Cuando le mires, establece contacto visual a su nivel. A veces, debe agacharse para ello; otras veces tendrá que levantarlo hasta el nivel de nuestros ojos. Entonces, habla, saluda y señal cosas interesantes del entorno. Pronto observarás que comienza a



hacer lo mismo que nosotros. Mirará, sonreirá y emitirá sonidos. Cuando aprenda a desplazarse, atraerá la atención tocando, tirando de la pierna o brazo, y retendrá la atención sonriendo, haciendo muecas e intentando hacerlo saber, a través de sonidos y gestos como el señalar, lo que él quiere hacer.

Señales de comunicación social Los gestos sociales son movimientos corporales utilizados para comunicarnos. Normalmente, adoptan la forma de saludos, como hacer señales de hola y adiós, o movemos la cabeza para decir que sí o que no, o damos besos volados. La mayoría de los intentos de comunicación temprana de los bebés son no verbales e interactivos; pueden ser expresiones faciales, como la sonrisa, o emisiones de sonido, como la risa, el llanto o el gruñido. Los intentos de comunicación social temprana consisten normalmente en gestos y en movimientos corporales, que se usan para interactuar con los demás. Generalmente, los bebés y los niños pequeños con síndrome de Down sienten el deseo de interactuar con los demás y son socialmente receptivos.⁴⁷

3.4 Medio ambiente

Los niños prefieren los colores vivos, como el rojo, así como los contrastes entre el blanco y el negro, los niños pequeños prefieren mirar a la cara humana. Asegurarnos de que el entorno sea visualmente estimulante. Colgar figuritas móviles y dibujos de colores alrededor de la habitación. Animarle a que mire con los objetos. Mostrar el gusto por las cosas que ven juntos. Divertirse explorando el entorno visual. Observar y notar cuando él sigue con la vista. Observar su grado de atención a la música, tanto cuando ésta suena como cuando se silencia.



Para que el bebé aprenda que la emisión de sonidos influye en su entorno y da resultado, se tendrá que responder con rapidez a sus llantos y sonidos. Ayudarle a aprender que los sonidos tienen el poder de auxiliarnos. Cuando llore, Tomarlo en brazos, darle un biberón o cambiarle el pañal, dependiendo de lo que quiera. Responder a lo que él está interesado en ese mismo momento y hablarle sobre ello. “¿Oíste ese avión? Hizo mucho ruido.” O bien, “Estás mojado, ¿verdad? Tenemos que tomar un pañal enseguida y cambiarte”.⁴⁴

Con la creciente inclusión en la escuela y en la vida comunitaria, así como con las crecientes oportunidades para la interacción en la comunidad, la inteligibilidad del habla adquiere una importancia crucial. A medida que el círculo de amigos del niño, y el círculo de sus conocidos y compañeros de trabajo se va ampliando, él también va interactuando con muchas más personas a las que puede resultarles difícil entender su habla.

La inteligibilidad es importante no sólo porque facilita o entorpece la comprensión del mensaje de la persona, sino también porque juega un papel determinante en el juicio que hacemos del habla de esa persona, y a veces en el juicio que hacemos de sus capacidades. Cuando un niño con síndrome de Down tiene problemas para hablar de forma inteligible, es posible que los que le escuchan subestimen sus capacidades. Muchas personas con síndrome de Down tienen un habla que les hace parecer menos capaces de lo que son en realidad.

Más del 95 % de las casi 1000 familias que contestaron, comentaron que sus hijos mostraban dificultades para ser entendidos por personas

ajenas a su círculo más inmediato, y que esto sucedía a veces o frecuentemente.⁴⁸ (Figura 11.)



Figura 11. Factores que interfieren en el neurodesarrollo⁴³

3.5 Alimentación

La lactancia materna tiene una importancia fundamental para el futuro del niño o niña con síndrome de Down. Iniciarla de forma precoz será importante para favorecer el vínculo madre-hijo, el cual puede estar distante, es la primera estimulación y es el primer acto de amor. Se deben destacar las ventajas nutricionales, inmunológicas y psicoafectivas. La leche materna está disponible, la temperatura es la adecuada, es un momento en el que se puede trabajar en forma natural los cinco sentidos del niño o niña, porque huele, escucha cuando le hablan, siente cuando lo acarician, gusta la leche y



ve, la leche materna provee de factores antiinfecciosos y anticuerpos para defenderse de agresiones por agentes patógenos.

El acto de succionar favorece el desarrollo de los músculos de la masticación, lo que favorecerá que mejoren su tono y coordinación, evitara que tengan la protrusión lingual y boca abierta y será en beneficio de su futuro desarrollo del lenguaje.¹²

Sin embargo Los investigadores han descrito que los niños que tienen lactancia natural tienen menos infecciones de oído. Esto puede estar relacionado con las diferencias en las posiciones de alimentación, bien tomando el pecho o bien tomando el biberón. Los bebés que se alimentan en posición supina (yaciendo sobre su espalda) tienen mayor riesgo de padecer infecciones de oído, aparentemente porque en esta posición la leche o la fórmula refluye por la trompa de Eustaquio hacia el oído medio (Roberts, Wallace y Henderson, 1997). Sarah Rosenfeld-Johnson (1997) sugiere que, al dar leche a los niños, se les mantenga en una posición en la que sus cabezas estén erguidas, es decir, con la boca a un nivel inferior al del oído, para impedir que la leche fluya hacia las trompas de Eustaquio. Esto es posible con los biberones que tienen en su interior bolsitas desechables; el niño arrastra la leche hacia arriba en la tetilla utilizando la retracción de la lengua (movimiento de la lengua hacia atrás en la boca), movimiento que deseamos ejercitar en cualquier caso.⁴⁰ El bajo tono muscular hace que resulte más difícil succionar, tragar, o mantener.⁴⁴

Cuando comience a ingerir alimentos semisólidos, es importante que se les de alimentos de diversas texturas, para que continúe desarrollando la conciencia sensorial en su boca, así como circuitos de respuesta para los



diferentes tipos de texturas. Cuando empiece a tomar cereales y a alimentarse, se debe utilizar una cucharita plana y darle cucharaditas pequeñas de una en una. También hay algunos ejercicios que se pueden realizar para que aumente el tono muscular de su lengua. Primero intentar dar golpecitos en la lengua con ritmo musical: repiqueteado o dar golpecitos sobre la lengua con un dedo limpio, un chupete o una galleta de dentición. A medida que aumenta el tono muscular, se producirá un aumento en el movimiento de la lengua. Entonces golpear suavemente su lengua para formar un surco en el centro, o moverla de lado o hacia arriba.

En la boca se encuentran más fibras nerviosas sensoriales que en cualquier otra parte del cuerpo humano. Cuando el bebé explora el mundo llevándose objetos a la boca, está activando este sistema sensorial sensible. A medida que va adquiriendo muchas experiencias en la infancia a través del tacto, también desarrolla “circuitos de retroalimentación”, esto es, su cerebro va formando conexiones entre una acción y una sensación resultante. Cuando se lleva un juguete a la boca, o toca algo suave y blando, o duro y sólido, su cuerpo le envía información sobre esos objetos y sobre su boca. Estas experiencias táctiles le ayudan a forjar las habilidades táctiles necesarias para producir sonidos.

Una vez que el bebé esté listo para tomar alimentos sólidos, asegurarnos de ofrecerle alimentos que estimulen los movimientos laterales de la lengua y la masticación. Durante esta fase ir introduciendo alimentos como comida picada alimentos que exijan al niño practicar la masticación y los movimientos de la lengua.⁴⁴



Si el niño es hipersensible al contacto (táctilmente defensivo), esto podría exteriorizarse en forma de marcadas preferencias alimenticias. Con frecuencia no querrá comer alimentos con texturas mixtas, como los macarrones con queso y guisantes; querrá mantener sus alimentos separadamente, y quizás solo quiera comer un número limitado de ellos. Puede que también tenga marcadas preferencias de temperaturas, y que solo coma alimentos calientes o alimentos fríos.

Muchos niños con síndrome de Down tienen dificultades para pasar del biberón o del pecho materno al uso del vaso. La utilización del vaso conlleva movimientos diferentes y más complejos, y un mayor control muscular. Quizás al niño le resulte más fácil empezar a beber de un vaso utilizando líquidos más espesos.

También puede que le cueste beber cuando el vaso está casi vacío. Normalmente, inclinamos la cabeza hacia atrás para beber el líquido del fondo de un vaso. Este movimiento hacia atrás de la cabeza a algunos niños con síndrome de Down les atraganta. Un vaso recortado suele facilitar el acto de beber. Recortar un semicírculo de uno de los lados de un vaso de plástico, y hacer que beba por el lado no recortado; cuando incline hacia atrás el vaso para tomarse el líquido restante, la nariz le cabrá en el lado recortado, y así no necesitará inclinar la cabeza hacia atrás para beber.⁴⁴ (Tabla 18.)

Avanzando con la comida: Juego de Habilidades orales de motor y texturas de alimentos						
Tipo de comida.	Antes de los sólidos	Puré.	Amasado espeso	Molido o triturado	Comida picada	Los alimentos de mesa
Etapas de mascar o habilidades motoras orales	Mamar (presente al nacer)	Succionar o sorber	Succión fuerte o antes de masticar	morder	Comienza a mover la lengua para seguir los alimentos. Masticación de apertura y cierre.	Masticación rotatoria fuerte
Desarrollando o habilidades de alimentación	El enraizamiento (presente al nacer)	Intentos de mantener biberón. Disminución del reflejo nauseoso. Mover los alimentos de delante hacia atrás con la lengua. Comienza a sentarse con ayuda.	Muestra interés en la cuchara "guiar" viendo a los demás comen.	Disminución del reflejo nauseoso. Utiliza la taza con más frecuencia. Utiliza la cuchara y los alimentos para el juego sensorial, una parte importante de aprender a comer texturas.	"Ayuda" con la alimentación y al beber, aumentar la independencia. se alimenta por cuenta propia con los dedos. Empieza a tratar utensilios de forma independiente.	Desordenado al alimentarse uno mismo. Cambia de ida y vuelta entre los utensilios y los dedos.
Alimentos que ofrecen	La leche materna o de fórmula	Los cereales para bebé deben verse como un "pesado, espeso líquido" o compota de manzana. Introducir, colados, alimentos compuestos bebé (de fabricación casera o comercial).	Poco a poco aumentar el espesor de puré o alimentos colados agregando cereales de bebé, germen de trigo o hojuela de papa. Introducido alimentos duros.	Puré, verduras cocidas, huevos revueltos, puré de huevo pasado por agua, queso cottage. Introducir sólidos duros fundibles.	Picar de alimentos regulares de mesa en pequeños trozos finos. Introducir alimentos con los dedos que son fácilmente masticables. Introducir los alimentos en cubos tales como quesos.	Supervise los alimentos fáciles de construcción para su seguridad. Ver si es necesario modificar la lista de alimentos. Introducir alimentos crujientes y masticables como brócoli crudo para construir la fuerza de la mandíbula.
Las indicaciones para el siguiente Paso	El comienzo del movimiento de succión	Movimiento Fuerte, succión bien desarrollada. Aún puede tener problemas para mantener los alimentos hechos puré en boca.	Aprende a mantener purés espesos en la boca. Comienza a usar el movimiento sólo arriba y abajo al mascar	Movimiento de los alimentos con la lengua de lado a lado.	individualiza los alimentos que le gustan y disgustan y sus habilidades de alimentación	
Precauciones	De asfixia. En bebés que tienen tono muscular reducido y motricidad bucal baja pueden necesitar apoyos especiales de mama y alimentación con biberón	De asfixia. No añadir cereal al biberón. Siempre aferrarse a un extremo del duro comestible picado.	De asfixia. Permitir el desorden. Raspar los alimentos del rostro con una cuchara puede ser sensorialmente ofensivo.	De asfixia. No mezclar texturas, tales como espaguetis con salsa de carne o albóndigas, guisantes en puré de papas, y así sucesivamente.	De asfixia.	De asfixia. Proporcionar una forma segura y aceptable para el niño de remover los alimentos presentes en boca si resultan ofensivos.

Tabla 18. Habilidades orales motrices y texturas de alimentos.⁴⁹



3.6 Repercusion de la conducta de los niños con síndrome de Down

Son muchos los especialistas e investigadores que piensan que algunos de sus problemas conductuales derivan de su incapacidad para ser comprendidos, lo cual origina frustración y mal comportamiento.⁴⁸

3.6.1 Socialmente

Los niños con síndrome de Down tienen mucho que decirnos. Pero, muchas veces, no podemos saber lo que dicen debido a las dificultades en la inteligibilidad del habla; es decir, lo fácil o difícil que resulta al que escucha entender lo que está diciendo el que habla.

Los padres comparten la frustración del niño cuando no entienden lo que está intentando decirles. No menos difícil y angustiante es la situación que se produce cuando los padres le entienden pero el conductor del autobús escolar, el profesor o algún cuidador no pueden. Los padres se sienten impotentes cuando observan sus intentos para expresarse, y con frecuencia, tras algunos de estos intentos, optan por “traducir” ellos mismos. También se sienten impotentes cuando ven al niño rendirse. Es triste verle renunciar a comunicarse, cuando hacía apenas unos minutos tenía tanto que decir.⁴⁸

Un pequeño número presentan, además del síndrome de Down comportamientos problemáticos (hiperactividad, trastorno obsesivo compulsivo, trastorno del espectro autista, ansiedad o depresión) que les



provoca dificultades sociales y peor comprensión y comportamiento social, tienen un carácter difícil, son obstinados y caprichosos.²⁵ Llamam la atención las conductas de fuga, tendencia a la depresión en la adolescencia. Deben diagnosticarse y tratarse adecuadamente: ya que necesitan una ayuda adicional.⁴⁵

Aunque la mayoría de los niños con síndrome de Down tienen una disminución en sus habilidades del habla, también es cierto que normalmente encuentran otros medios para comunicar sus deseos y necesidades, y para localizar a quienes atiendan sus mensajes. Un niño que empieza a andar puede golpear la puerta del cuarto de baño y hacer ruidos para decirle a mamá que salga del baño, o elevar los brazos para decirle a papá que quiere que lo cargue. Es normal que un niño pequeño con síndrome de Down se sirva de gestos y pantomimas para ayudarse a que se entienda su mensaje. Estos intentos comunicativos suelen relacionarse directamente con lo que está sucediendo en el entorno del niño en ese momento.

Si un niño con síndrome de Down que no tiene suficientes habilidades de habla y de lenguaje no encuentra estas otras formas alternativas para interactuar y comunicarse con las personas, habremos de considerar si hay algún otro problema que esté impidiéndole su comunicación. También, si ha estado socializando y después empieza a retraerse y a no tener en cuenta a los demás, o parece que pierde su capacidad para usar signos o lenguaje verbal, habremos de considerar otros diagnósticos. La regresión no es normal en los niños pequeños con síndrome de Down.⁵⁰

Los problemas de procesamiento sensorial de esta naturaleza no sólo dificultan el aprendizaje de habilidades de la comunicación sino muchas otras



también. Se ha estimado que entre el 5 % y el 7 % de los niños con síndrome de Down tienen un diagnóstico dual, es decir, síndrome de Down y trastorno del espectro autista.⁵⁰

Los síntomas principales son:

1. Ausencia de o retraso severo en el uso del lenguaje hablado.
2. Carencia de comunicación interactiva por medio del habla o de los gestos.
3. Falta de iniciativa para entablar comunicación con los demás.
4. Pobre conexión social.
5. Repertorio limitado de actividades e intereses.
6. Escasas habilidades de lenguaje receptivo, que pueden dar la apariencia de que el niño no oye.
7. Hiperactividad, corto periodo de atención e impulsividad.
8. Conductas agresivas, rabieta o carencia extremada de docilidad.
9. Conducta auto lesiva.
10. Trastornos del sueño

Parece que existen dos patrones diferentes en los niños con síndrome de Down que presentan síntomas concurrentes de trastornos del espectro autista. El primer grupo muestra conductas “atípicas” desde su desarrollo temprano. Además de los síntomas descritos anteriormente, muestran muchas conductas motoras repetitivas (como agitación de las manos), rechazo intenso a los alimentos, y fascinación con las luces, los ventiladores de techo o los dedos. El segundo grupo inicia el patrón de desarrollo típico de los niños con síndrome de Down, pero después experimentan una drástica regresión en sus habilidades, o un estancamiento, normalmente entre los 3 y



los 7 años de edad (Capone, 2001). Un niño con autismo tiene muchos retrasos y diferencias en sus habilidades comunicativas. Puede repetir lo que tú dices, lo que se conoce como ecolalia. Por ejemplo, tú dices, “¿Cómo te llamas?”, y el niño dice “llamas”. Puede que no use gestos ni que señale para conseguir satisfacer sus necesidades. Parece que no te oye o que no te entiende, pero también puede sentirse incómodo cuando los sonidos de su entorno son altos. Puede que le resulte muy difícil tolerar ir a comercios donde haya mucha gente, luces fluorescentes y ruidos diversos. O que se balancee o que gire repetidamente. Puede mostrar preferencias muy marcadas por ciertos alimentos, y que pase por etapas en las que sólo comerá una o dos clases de alimentos distintos. Puede que no le guste la sensación de determinadas texturas de su ropa, de las toallas, mantas o de sus propios juguetes. Cuando tiene una fuerte reacción, puede resultar difícil saber ante qué está reaccionando. ¿Se trata de la actividad? ¿Son las luces? ¿Se trata de una persona específica? En síntesis, le resulta difícil responder a la estimulación sensorial que proviene de su entorno.

La combinación de síndrome de Down y autismo no se ve frecuentemente y es difícil de diagnosticar. Si el niño tiene uno de los trastornos del espectro autista (TEA), habrá que diseñar un programa de tratamiento individual, en el que probablemente se incluirá el sistema de comunicación aumentativa y alternativa. Los niños con TEA pueden tener dificultades para iniciar la comunicación, y necesitan que se les enseñe cómo comunicarse, y no sólo a usar el lenguaje o a hablar. El Sistema de

Comunicación por medio del Intercambio de Imágenes (PECS) es un método útil para enseñar a los niños a iniciar la comunicación.⁵⁰



Cuando te des cuenta de que el niño quiere algo, pero no hace gestos ni habla para mostrar lo que quiere, ayúdale a expresar sus intenciones. Por ejemplo no puede alcanzar su oso de peluche favorito, porque está en la repisa. Tú puedes ver cómo el niño lo mira, pero no lo señala. Dependiendo del nivel de sus habilidades, le tomas el dedo y señalas el oso, diciendo “Me estás demostrando que quieres el osito.” O le dices, “Dime osito.”, o “Enséñame lo que quieres”.⁵⁰

3.6.2 Emocionalmente

Los niños con síndrome de Down suelen ser auténticos expertos en la interpretación de las emociones de los demás. Pueden saber inmediatamente que te estás sintiendo triste. Sin embargo, a veces tienen dificultades para leer las expresiones faciales. Por ejemplo, cuando está jugando y bromeando con su hermano, e intervienes porque ya es la hora de prepararse para acostarse, puede que el niño siga jugando y bromeando, y se pierda vuestras sutiles expresiones faciales que delatan que se están empezando a enfadar. Se puede ayudar con una indicación verbal, diciendo, “Estoy empezando a enfadarme. Ya no es hora de seguir jugando; es hora de irse a la cama. ¿Puedes ver mi cara?”. La práctica le ayudará a afinar la detección de las expresiones faciales e interpretarlas.

Es muy importante que aprenda a entender o descodificar las expresiones faciales y las emociones, y a usar él mismo las expresiones faciales apropiadas que reforzarán sus mensajes verbales. Donde realmente se aprenden mejor las expresiones faciales es en casa, en las experiencias de la vida real, dentro del ámbito familiar.⁵⁰



3.6.3 En la consulta dental

El manejo de la conducta durante la consulta odontológica, es una situación de importancia, ya que no solo dependerá de los componentes genéticos del paciente, sino también de los estímulos que se le brinden. Es preciso señalar que un componente básico para la aplicación de técnicas de manejo de conducta es la comunicación. Es necesario seleccionar y aplicar técnicas de manejo conductual que favorezcan el vínculo de confianza y comunicación entre el paciente con Síndrome de Down y el odontólogo. Algunos pacientes con síndrome de Down pueden ser cooperadores ante tratamientos odontológicos de rutina, sin embargo, en algunas ocasiones pueden ofrecer resistencia, situación ante la cual el odontólogo se enfrentará ante un reto.

El odontólogo deberá demostrarle con acciones que ha escuchado al paciente con Síndrome de Down y que su comunicación puede tener resultados.⁴³ Ya que a menudo la comunicación con el paciente con Síndrome de Down se puede complicar sustancialmente, y es uno de los primeros objetivos para dirigir su conducta, el odontólogo debe desarrollar habilidades del lenguaje verbal así como de lenguaje corporal.

Actualmente existe una diversidad de recursos, los primeros fueron propuestos en los años setentas por el Dr. Chambers, un psicólogo interesado en la odontopediatría, quien participó activamente en publicar literatura para odontólogos. Sin embargo, existe una serie de habilidades que continúa siendo difícil enfrentar, algunas de las técnicas propuestas para el manejo conductual de pacientes con Síndrome de Down pueden ser



agradables y amables, otras se consideran gentilmente razonables y algunas más pudieran significar para algunos padres de familia muy rigurosas o autoritarias. Algunos pacientes con síndrome de Down pueden ser cooperadores ante tratamientos odontológicos de rutina, sin embargo, en ocasiones pueden ofrecer resistencia, situación ante la cual el odontólogo se enfrentará a un reto, pudiendo tornarse difícil el abordaje del comportamiento durante la atención odontológica. Las técnicas convencionales o tradicionales de abordaje conductual utilizadas en odontología, tienen como objetivo lograr un adecuado soporte afectivo en los pacientes con síndrome de Down, por lo que es necesario emplear un manejo muy puntual y cuidadoso de la comunicación. Utilizar caricaturas, como Mr. Smiley, y otras con caras tristes, para promover conversaciones sobre cuándo uno se siente contento tristes y enfadado, y sobre el aspecto que tenemos en estas situaciones.⁵⁰

La comunicación que se establece no es exclusivamente verbal, será necesario utilizar el lenguaje corporal y mostrar actitudes positivas y amables ante el paciente (sonreír, estrechar la mano al saludarlo, llamar al paciente por su nombre, estableciendo el contacto visual al mismo nivel del cuerpo del paciente).

Por lo tanto, es imprescindible que el odontólogo antes de aplicar cualquier técnica de manejo de conducta, se haya explicado perfectamente a los padres o tutores con antelación y haya solicitado el consentimiento informado por escrito, el cual se anexará a la historia clínica a fin de evitar sorpresas desagradables y hasta acciones de carácter legal por los padres del paciente con Síndrome de Down cuando no fueron informados oportunamente de los procedimientos a ser realizados.



CONCLUSIONES

La salud bucodental en los niños con Síndrome de Down es imprescindible, por lo que son muy importantes los hábitos de prevención desde muy temprana edad. Por esto, se debe brindar Educación para la Salud Bucal a los familiares de niños con Síndrome de Down, con tolerancia y paciencia, explicándoles las bondades de la lactancia materna, las principales manifestaciones cráneo-faciales y orales, técnicas para la limpieza bucal, control de placa bacteriana y principales enfermedades bucales.

Es importante que el odontólogo conozca el fenotipo conductual de las personas con síndrome de Down, ya que esto facilitará la selección y aplicación de las técnicas de abordaje conductual durante la consulta odontológica. La comunicación entre el odontólogo y el paciente es esencial para lograr el éxito en un tratamiento. En los niños con Síndrome de Down ésta comunicación puede verse afectada ya que su función de lenguaje oral se puede encontrar comprometida. Por lo tanto, es muy importante no subestimar a estos niños, pues entienden claramente los conceptos de lenguaje y comunicación, sin embargo, de manera general puede existir un retraso en el lenguaje expresivo. Aunque la mayoría de los niños con síndrome de Down tienen un retraso en sus habilidades del habla, también es cierto que normalmente encuentran otros medios para comunicar sus deseos y necesidades, y para localizar a quienes atiendan sus mensajes.

Ante la sospecha de que un niño con Síndrome de Down exhibe un comportamiento problemático (hiperactividad, trastorno obsesivo compulsivo,



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO



trastorno del espectro autista, ansiedad o depresión) es vital la interconsulta con profesionistas del área, para su correcto diagnóstico y apoyo adicional.

Es importante considerar el hecho, de que los niños con síndrome de Down estén afectados en sus habilidades de habla o lenguaje no significa necesariamente que sean portadores de TEA (trastorno del espectro autista). Esos retrasos en el lenguaje expresivo son comunes en los niños con síndrome de Down. Lo más probable es que no tenga trastorno del espectro autista si interactúa con los demás de muchas formas no verbales, como por ejemplo, sosteniendo el contacto visual, alternando turnos, y buscando la implicación y la interacción social en su entorno.



GLOSARIO

Anafase I: Los cromosomas se han separado y se mueven hacia los polos.

Aneuploidias: Las aneuploidias se producen por una mala separación de los cromosomas en la anafase de la división celular, la causa más frecuente de aneuploidia es la no disyunción meiótica, son muy frecuentes en los abortos espontáneos.

Atresia o estenosis duodenal (estrechez o falta de desarrollo de una parte del intestino)

Audiometría conductual. Es un método que evalúa la audición en el que los niños indican que han oído un sonido realizando una acción específica: p. ej., dejando caer un bloque en una caja. Se puede analizar cada oído independientemente si el niño es capaz de tolerar un casco de audífonos y escuchar los sonidos o la conversación en un solo oído.

Bucle fonológico: Es el procesamiento auditivo y el recuerdo de los sonidos emitidos al hablar.

Células diploides: Una célula diploide es la que contiene en su núcleo dos series de cromosomas, o sea, 2 pares de cromosomas homólogos y se representa como $2n$.

Células haploides: Solo tienen la mitad de cromosomas y genes, óvulos, espermatozoides.

Cigoto: Célula resultante de la unión de dos gametos (célula sexual masculina y célula sexual femenina) a partir de la cual se desarrolla el embrión de un ser vivo.

Clinodactilia: Es una condición congénita bastante común que provoca la curvatura de un dedo de la mano o del pie, usualmente el meñique hacia el anular.



Comunicación: La *comunicación* es el proceso por el que una persona formula y envía un mensaje a otra persona, la cual lo recibe y lo descodifica.

Cromosoma: Los cromosomas están formados por largas cadenas de moléculas de ácido desoxirribonucleico (ADN o DNA por sus siglas en inglés).

Decibelio. Es una medida del nivel de sonido, es decir, de su intensidad. Se abrevia como db. El habla de una conversación viene a tener unos 60 db. Sonidos de más de 130 db (p. ej., metro, ruidos de motores de propulsión, martillos perforadores) son dolorosos y pueden ocasionar sordera.

Defecto en el canal atrio ventricular: Es una afección cardíaca anormal que se presenta durante el desarrollo del bebé. En esta afección, no existe separación entre las cámaras del corazón. Sin la separación, la sangre oxigenada y la sangre desoxigenada se mezclan, haciendo que el corazón trabaje más duro. El defecto de relieve endocárdico está fuertemente asociado con varias anomalías genéticas.

Defecto septal ventricular: Normalmente, el lado derecho del corazón recibe sangre con poco oxígeno y la bombea a los pulmones, donde se llena de oxígeno. A continuación, la sangre vuelve a enviarse al lado izquierdo del corazón, que bombea sangre con alto contenido de oxígeno al resto del cuerpo. Pero con el VSD, el corazón bombea de forma ineficiente. La sangre con alto contenido de oxígeno vuelve a bombearse a los pulmones. El VSD puede producir el agrandamiento del corazón e hipertensión arterial en los vasos sanguíneos pulmonares (esto se denomina hipertensión pulmonar). Los VSD por lo general se diagnostican en la infancia, y muchos cierran por sí solos. Los VSD que no cierran pueden tratarse con cirugía.



Displasia: Anomalía en el desarrollo de un tejido, de un órgano o de una parte anatómica del organismo.

Displasia de la pelvis: Es una dislocación de la articulación de la cadera que está presente al nacer y es una afección que se encuentra en bebés o niños pequeños. En algunos recién nacidos, el receptáculo está demasiado superficial y el fémur puede salirse ya sea parcial o completamente. Una o ambas caderas pueden estar comprometidas.

Ducto arterioso permeable: El PDA es un problema cardíaco que se observa generalmente en las primeras semanas o meses de vida. Se caracteriza por una conexión entre la aorta y la arteria pulmonar que permite que la sangre rica en oxígeno (roja) que debería dirigirse al cuerpo vuelva a circular por los pulmones.

Ecolalia: Es un trastorno del habla que se caracteriza por la repetición automática de las últimas palabras o sílabas de otra persona. Este trastorno a menudo se produce en los niños y en las personas con trastornos dentro del espectro autista, el síndrome de Tourette y otras formas de discapacidades del desarrollo o condiciones psicopatológicas.

Eosinopenia: Disminución anormal del número de leucocitos (eosinófilos) en sangre. Puede ser producto de varias enfermedades o como resultado del tratamiento con adrenalina o corticoides. Un tipo de glóbulos blancos que juegan un papel clave en el sistema inmunológico del cuerpo. Ellos son responsables de combatir las invasiones de otros organismos, como los parásitos y virus.

Epigenética: Es la disciplina que se ocupa de investigar cómo los hijos pueden heredar y expresar lo que aparentan ser nuevos rasgos provenientes del comportamiento y entorno de sus padres sin cambios en el ADN



Fenotipo: Es la manifestación y expresión del genotipo.

Fenotipo conductual: El fenotipo conductual es un patrón característico de anomalías motoras, cognitivas, lingüísticas y sociales que se asocian consistentemente con un trastorno biológico”.

Genes: El gen es la unidad de almacenamiento y transmisión de información de la herencia de las especies.

Genomios: Un genomio es la cantidad de cromosomas distintos que se hallan en una célula. Es decir que en los organismos superiores que son diploides, heredan un genomio de su madre y uno de su padre. El número de cromosomas de un genomio se denomina X. Quiere decir que cuando hay alteraciones de número que afectan a todo el genomio, una célula puede poseer más de dos genomios o menos de dos.

Genotipo: Toda información hereditaria almacenada en los cromosomas.

Habla: Es el lenguaje verbal, proceso por el que se producen la voz y los sonidos y se combinan en palabras para comunicarse. Implica fuerza, coordinación y ritmo adecuado de movimientos musculares precisos así como la coordinación de muchos sistemas cerebrales para formular y producir después el mensaje hablado. Es el más fisiológicamente y neurológicamente complejo de los sistemas de comunicación.

Halitosis: También conocida como mal aliento, conjunto de olores desagradables que se emiten por la boca. Problema que afecta a una de cada dos personas. Se considera un problema de carácter social relacionado con una higiene bucal deficiente o con enfermedades de la cavidad oral, aunque en ocasiones puede ser una manifestación de alguna otra patología.

Hearing loss: La pérdida de audición es parcial o totalmente incapaz de escuchar el sonido en uno o ambos oídos.



Hélix: Sobreplegamiento en la parte interna de la concha del pabellón auricular.

Hipermovilidad articular: nos referimos al aumento exagerado de la movilidad de las articulaciones. Todos conocemos personas que son más “elásticas”, siendo el caso extremo el de los contorsionistas.

Hipertelorismo o hipotelorismo: Es cuando la distancia entre los ojos es más pequeña o más grande.

Hipopalsia: También llamada hipoplastia, la hipoplasia designa el crecimiento insuficiente de un tejido o de un órgano.

Hipotonía muscular: Es el término médico usado para describir una disminución del tono muscular. Las personas con hipotonía muestran una resistencia muy limitada al movimiento, lo que hace que su cuerpo sea muy flexible. En un ejemplo clásico de hipotonía, un niño cogido por las axilas se puede deslizar de las manos de los padres, ya que los brazos del bebé no tienen suficiente tono muscular para sostenerse a sí mismo. Esta enfermedad por lo general se produce como parte de otra afección médica, aunque también puede aparecer por si sola.

Laxitud: Estado en el que los tejidos se encuentran relajados. Las causas pueden ser fisiológicas, como la laxitud cutánea normal en personas de avanzada edad, o patológicas, como la laxitud de los ligamentos que causan las luxaciones.

Lenguaje: Es un sistema estructurado y arbitrario de símbolos que se usan para comunicar sobre objetos, relaciones, acontecimientos, en el marco de una cultura. Es un código compartido, comprendido por los miembros de una comunidad lingüística, y que los niños aprenden mediante la interacción social.



Linfopenia: Es un hallazgo común en un conteo sanguíneo completo, sobre todo en pacientes de edad avanzada.

Logopedia o terapia del habla-lenguaje: Es la evaluación y el tratamiento especializados de las dificultades en la comunicación, el lenguaje y el habla.

Manchas de Brushfield: Manchas blancas-grisáceas pequeñas situadas de forma concéntrica en el tercio más interno del iris (no se observan en ojos oscuros).

Meiosis: La meiosis es un proceso de división presente en las células germinales que genera gametos femeninos y masculinos haploides a partir de células diploides ($2n$), que experimentarán dos divisiones celulares sucesivas con la finalidad de generar cuatro células haploides ($1n$).

Monosomía: Es la pérdida de un solo cromosoma ($2n-1$), una persona monosómica tiene 45 cromosomas por lo tanto solamente le quedara una copia del cromosoma cuando en una situación de normalidad habrían 2, por ejemplo el Sx de Turner que se debe a una monosomía en los cromosomas sexuales XO. La monosomía puede producirse por una no disyunción en la meiosis.

Otitis: Inflamación del oído debida, generalmente, a una infección, que produce dolor intenso, fiebre y trastornos en la audición.

Poliploidía: Es un incremento del número de cromosomas característico del complemento diploide; las células contienen un juego(S) extra de cromosomas múltiples de 23 la más común es la triploidia = 69 por ejemplo, la no disyunción de los cromosomas en la meiosis lleva a la aparición de individuos ($4n$), los cuales estarán aislados



reproductivamente de la especie, a pesar de poder reproducirse sexualmente.

Polifasia: Se utiliza el término en neurofisiología para describir morfológicamente los potenciales.

Polifenismo: Es la capacidad de un único genoma para producir dos o más morfologías alternativas en respuesta a una señal del medio ambiente.

Poliploidía: Es un incremento del número de cromosomas característico del complemento diploide.

Procesamiento auditivo. Este término se refiere a la capacidad de dar sentido a lo que uno oye. Los niños con problemas de procesamiento auditivo tienen por lo general dificultad para comprender el habla en un ambiente ruidoso, seguir las instrucciones verbales o discriminar entre palabras que suenan de manera parecida.

Prolapso de la válvula mitral: en pacientes con prolapso de válvula mitral (PVM), una o ambas valvas se han agrandado y los músculos que las sostienen son demasiado largos. En lugar de cerrar correctamente, una o ambas valvas se abomban hacia la aurícula permitiendo a veces que pequeñas cantidades de sangre vuelvan a la aurícula. Al auscultar el corazón con un estetoscopio, el médico puede oír un sonido como un «clic» producido por el movimiento de las hojuelas.

Reflejo de Moro: consiste en que el bebé extiende los brazos y abre rápidamente las manos con las palmas hacia arriba y extendiendo los dedos con los pulgares flexionados en el momento en el que siente falta de apoyo (puede suceder ante un cambio brusco de posición).

Test de emisión otoacústica. La cóclea, en el oído interno, contiene las células ciliares que nos ayudan a oír los sonidos suaves y a inhibir los intensos. Las emisiones otoacústicas son señales generadas por el oído interno normal, espontáneamente o en respuesta a los sonidos. La



exploración de las emisiones otoacústicas no duele y puede investigar la audición y los problemas del oído medio incluso en recién nacidos o en personas con líquido o infección en el oído medio.

Test de respuestas auditivas en el tronco cerebral (potenciales evocados). Durante esta prueba, se emiten una serie de clicks a cada oído mediante un instrumento adecuado, y después se mide la actividad de ondas cerebrales en respuesta a los sonidos en los centros cerebrales de la audición. Este es un medio objetivo y no invasivo de medir la sensibilidad auditiva que se puede usar para investigar en recién nacidos, o para identificar las pérdidas de oído en bebés y niños pequeños.

Test de sonido ambiental. Es un método para evaluar la audición en bebés y niños que no pueden indicar si oyen los sonidos. Se emite lenguaje hablado, tonos puros y ruido a través de altavoces, y el examinador juzga si el niño los oye basándose en respuestas conductuales del niño: mirar hacia el sonido, agrandar o girar los ojos, cambios en el chupeteo o en la respiración, sonrisas.

Trisomía: La presencia de un cromosoma extra se denomina trisomía.

Pliegues epicánticos: Pliegue de piel en el ángulo interno del ojo.

Propiocepción: Es el sentido que informa al organismo de la posición de los músculos, es la capacidad de sentir la posición relativa de partes corporales contiguas. Regula la dirección y rango de movimiento, permite reacciones y respuestas automáticas, interviene en el desarrollo del esquema corporal y en la relación de éste con el espacio, sustentando la acción motora planificada. Otras funciones en las que actúa con más autonomía son el control del equilibrio, la coordinación de ambos lados del cuerpo, el mantenimiento del nivel de alerta del sistema nervioso central y la influencia en el desarrollo emocional y del comportamiento.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Higashida Hirose BY. Ciencias de la salud. 4^{ta} ed. México: McGraw-Hill; 2001.
2. Barbadilla Antonio. Ensayos sobre Genética. Conceptos básicos: Genotipo y Fenotipo. Disponible en: <http://www.bioinformatica.uab.es/base/base3.asp?sitio=ensayosgenetica&anar=conceptos&item=genotii>
3. Zerón A. Biotipos, fenotipos y genotipos. ¿Qué biotipo tenemos? (Segunda parte). Rev Mex Periodontología 2011; 2(1): 22-33
4. Vázquez V. Disponible en: <http://micacolegio6.blogspot.mx/2012/05/que-es-el-fenotipo.html>
5. Valverde VA. Herencia Mendeliana. Disponible en: <http://herenciamenteliana.blogspot.mx/p/genes-dominantes-y-recesivos.html>
6. Bettini Biológico. Disponible en: <http://bettinibiologico-lilian.blogspot.mx/2010/08/catalogo.html>
7. García de la Vega Mercedes en <http://mercedsmunigua.blogspot.mx>
8. Tumpenny Peter Disponible en: http://www.academia.edu/3882302/ALTERACIONES_CROMOSOMICAS_NUMERICAS
9. Pallarés J.A. Fenotipos conductuales. Rev Neurolo 2002; 34 (Supl 1): S38-S48
10. Mijares Blanca en: http://encuentra.com/comunion/la_primera_comunion_de_ninos_con_sindrome_de_down17336/



11. Kaminker Patricia, Armando Romina Síndrome de Down. Primera parte: enfoque clínico-genético Down syndrome. First part: clinical and genetic approach. Arch Argent Pediatr 2008; 106(3):249-259 / 249.
12. Moreno Vivot. El recién nacido con síndrome de Down Rev Esp Pediatr 2012; 68(6): 404-408
13. Felice Fernanda Disponible en:
http://discapacidadrosario.blogspot.mx/2014_10_01_archive.html
14. Taboada Lugo N, Lardoeyt Ferrer R. Criterios para el diagnóstico clínico de algunos síndromes genéticos. Departamento Provincial De Genética , 10 de Octubre del 2010
15. Actividades Para Niños Con Síndrome De Down En El Aula en:
http://moblog.whmsoft.net/related_search.php?keyword=actividades+para+niños+con+sindrome+de+down+en+el+aula&language=spanish&depth=3
16. Rubio Clara. Disponible en: <http://edu-in.blogspot.mx/2011/11/reflejos-arcaicos.html>
17. USC University of Southern California. Disponible en:
<http://keckmedicine.adam.com/content.aspx?productId=118&pid=5&gid=003298>
18. Miserocchi Isabella en: <http://www.miscromosomas.com/sindrome-de-down/>
19. Institut Ferran de Reumatología. Disponible en:
<http://www.institutferran.org/hiperlaxitud.htm>
20. ADAM. Disponible en:
<http://reidhospitalse3.adam.com/graphics/images/es/17281.jpg>



21. FAIRVIEW. Disponible en: <https://www.fairview.org/HealthLibrary/Article/89050>
22. YASALUD. Disponible en: <http://yasalud.com/clinodactilia/>
23. Sindoor SD, Fayetteville NY. Down syndrome. A review of the literature. Oral Surg Oral Med Oral Pathol. 84(3): 279-85.
24. Culebras Atienza, Silvestre-Rangil, Silvestre Donat. Alteraciones odonto-estomatológicas en el niño con síndrome de Down. Esp Pediatr 2012; 68(6): 434-39.
25. Jasso Gutiérrez Luis. El niño Down, mitos y realidades. México: El Manual Moderno 1991.
26. Márquez Paola. Disponible en: https://www.google.com.mx/search?q=cromosomas+21&client=opera&hs=Jd3&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=0CAcQ_AUoAWoVChMI66LDnfOMyAIVBVySCh02MQ3o&biw=1600&bih=763#tbm=isch&q=sindrome+de+down+fenotipo&imgrc=_
27. Orbe Isabel en: <http://downberri.org/2014/07/10/los-restos-de-un-ninode-hace-1500-anos-los-mas-antiguos-conocidos-con-sindrome-de-down/>
28. Mayoral T. Ángela. Atención Bucodental y Síndrome de Down. Fundación Catalana síndrome de Down
29. Molina Blanco JD. Atención y cuidados odontológicos para los niños con síndrome de Down Revista Síndrome de Down 22: 15-19, 2005.
30. Pardos María J, Barraza Evelyn, Brucher Constanza, Concha Erika, Delgado Verónica. Efectividad del uso de placas palatinas y de la estimulación Orofacial en el desarrollo oral en niños con síndrome de Down. Chil Pediatr 2010; 81(1):46-52



31. Fernandez Martinez Pilar Síndrome de Down. Alteraciones anatómicas y fisiológicas que repercuten en la comunicación, el lenguaje y el habla. Programa de intervención logopédica.. ISSN 1988-6047 DEP. LEGAL: GR 2922/2007 N°43 JUNIO DE 2011.
32. Gonzalez LG Guía de la fisuras labiopalatinas Una patología crónica. Disponible en: <http://www.afilapa.com/archivos/GuíaDeLasFisurasLabiopalatinas-aspainif.pdf>
33. Morales CC, Zacy Naukart. Prevalencia de maloclusiones en pacientes con Síndrome de Down. Oral 2010; 32: 537-39
34. Batista MC, J Pereira, L Ramos, Silva Leandro Prevalence and predictive factors of sleep bruxism in children with and without cognitive impairment. Braz Oral Res. 2011 Sep-Oct;25(5):439-45.
35. Alcover A.J.M Disponible en: <http://www.pediatriaintegral.es/numeros-antteriores/publicacion-2013-06/obstruccion-cronica-de-la-via-aerea-superior/>
36. Chapman R y Linda J. Hesketh Waisman. Fundación síndrome de down de Cantabria Fenotipo conductual de las personas con síndrome de Down, Universidad de Wisconsin-Madison. MADISON, WI (USA)
37. Pallarés J. Artigas- a, E. Gabau-Vila b, M. Guitart-Feliubadaló. Fenotipos conductuales en el retraso mental de origen genético; Rev Neurol. 2006; 42 (Supl 1): S15-S19
38. Fronteras del conocimiento en: <http://fronterasdelconocimiento.com/w3/?p=5826>



39. Libby Kumin, Lenguaje, habla y comunicación. En: Libby Kumin, editor. Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación: Una guía para padres y profesionales. 3^{ra}. ed. España: CEPE; 2014. p. 15-22
40. Libby Kumin, Características del habla y del lenguaje de los niños con síndrome de Down. En: Libby Kumin, editor. Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación: Una guía para padres y profesionales. 3^{ra}. ed. España: CEPE; 2014. p. 23-40
41. Martin Esther. Disponible en: <http://www.webconsultas.com/sindrome-de-down/caracteristicas-del-sindrome-de-down-2241>.
42. Fernandez Malea, García Ramos, Corbi Caro, Alemany Penarrubia, Fernandez O'Donnell, Castello Pomares. Neurología y síndrome de Down. Desarrollo y atención temprana. Rev Esp Pediatr 2012; 68(6): 409-414
43. José Mas M. en: <http://neuropediatra.org/2014/03/21/el-cerebro-en-el-sindrome-de-down/>
44. Libby Kumin, Bebé atareado – padres atareados En: Libby Kumin, editor. Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación: Una guía para padres y profesionales. 3^{ra}. ed. España: CEPE; 2014. p. 41-50
45. V Ruggieri, C.L. Arberas Fenotipos conductuales-Patronos neuropsicológicos biológicamente determinados. Rev Neurol 2003; 37 (3): 239-253.
46. García Montero Agustín L en: <http://blogs.lavozdegalicia.es/nomepidancalma/files/2013/03/down-Soy-como-tu.jpg>



47. Libby Kumin, Antes de emitir la primera palabra: elementos precursores del lenguaje En: Libby Kumin, editor. Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación: Una guía para padres y profesionales. 3^{ra}. ed. España: CEPE; 2014. p. 50-77
48. Libby Kumin, Problemas del habla y la inteligibilidad. En: Libby Kumin, editor. Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación: Una guía para padres y profesionales. 3^{ra}. ed. España: CEPE; 2014. p. 131-55
49. Guthrie MJ en: <http://www.ohsu.edu/xd/outreach/occyshn/training-education/upload/creating-successful-mealtimes-handout.pdf>
50. Libby Kumin, La pragmática: La comunicación en práctica. En: Libby Kumin, editor. Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación: Una guía para padres y profesionales. 3^{ra}. ed. España: CEPE; 2014. p. 131-55