



Universidad Nacional Autónoma de México

Facultad de Estudios Superiores Iztacala

APORTES DE LA NEUROPSICOLOGÍA DEL SÍNDROME DE
DOWN A LA EDUCACIÓN ESPECIAL

T E S I S I N A
QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE
LICENCIADA EN PSICOLOGÍA
P R E S E N T A (N)

Karen Pamela Hernández Vázquez

Directora: Dra. **Irma Rosa Alvarado Guerrero**

Dictaminadores: Mtra. **Martha Alejandra Gómez López**

Mtra. **Martha Elba Alarcón Armendáriz**



Los Reyes Iztacala, Edo de México, mayo 2019



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.

Índice

INTRODUCCIÓN	1
I. DEFINICIÓN Y ASPECTOS GENÉTICOS DEL SÍNDROME DE DOWN	7
1.1 Definición	7
1.2 Genética y biología	8
1.3 Características físicas y del desarrollo	14
II. BASES NEUROANATÓMICAS DEL SÍNDROME DE DOWN	26
2.1 Neuroanatomía y fisiología del Sistema Nervioso	28
2.1.1. Principales estructuras comprometidas en el SD	28
2.2 Desarrollo cerebral	34
2.3 Neuroquímica	39
2.4 Funciones Cognitivas	43
3.1 Breve historia de la neuropsicología del SD	56
3.2 Perfil neuropsicológico	61
3.3 Atención temprana	69
CONCLUSIONES	73
REFERENCIAS	78

INTRODUCCIÓN

La discapacidad es entendida, de acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (2017), como una serie de limitaciones y restricciones que una persona tiene para participar en actividades de la vida cotidiana y desenvolverse en el medio social al que pertenece. A nivel mundial, según cifras de un estudio realizado en 2016, más de mil millones de personas padecen algún tipo de discapacidad, es decir un 15% de la población.

En México, de acuerdo con cifras del INEGI (2016), en el país habitan 120 millones de personas, de las cuáles, 7.1 millones tiene algún tipo de discapacidad, es decir el 6% de la población. En este sentido, es importante destacar que una persona puede tener más de un tipo de dificultad y, por lo tanto, las cifras que se presentan a continuación, correspondientes al porcentaje de prevalencia de cada uno, no suman un total de 100%. Con una incidencia de mayor a menor, se encuentran: 1) caminar, subir o bajar usando piernas, con un 64.1%, 2) ver (aún con el uso de lentes), 58.4%, 3) aprender a recordar y concentrarse, 38.8%, 4) escuchar (aunque use aparato auditivo) 33.5%, 5) mover o usar brazos o manos, un 33.0%, 6) bañarse, vestirse o comer, 23.7%, 7) problemas emocionales o mentales, 19.6%, y finalmente, 8) hablar o comunicar 18.0%.

De estos padecimientos, no existe evidencia de una causa definitiva, ya que son múltiples los factores que los podrían provocar, sin embargo, algunos son asociados a problemas ambientales y familiares, así como los que se llegan a presentar a lo largo de la gestación, por herencia o por genética, tal es el caso del Síndrome de Down (SD), el cual se define como un padecimiento generado a partir de una alteración genética en el individuo, durante la división celular, en el cromosoma 21.

La prevalencia en el país, de acuerdo a un estudio realizado por el Hospital Infantil de México, durante el período de 2008 a 2011, se detectaron 3,076 casos con Síndrome de Down, de los cuáles la mayoría, fueron asociados a la edad de la

madre, mayor a 35 años (Sierra, Navarrete, Canún, Reyes, Valdés, 2014), lo cual coincide con lo reportado por estudios anteriores (Ferrero, Alonso, Cendán, Roca, Pérez, Estévez, 1998), por otro lado, Nazer y Cifuentes (2011), mencionan que también se suele asociar a factores como agentes químicos, infecciosos y sociales. Sin embargo, a pesar de las numerosas investigaciones dedicadas al tema, no se ha logrado concluir el factor determinante del padecimiento.

El diagnóstico definitivo, se realiza a través de un estudio genético posterior al nacimiento, a pesar de la posibilidad de detectarlo en una ecografía prenatal que pueda mostrar la alteración presente en el cromosoma 21 (Rossel, 2014).

Las características físicas y conductuales particulares de las personas con SD, son detectadas a partir de una serie de evaluaciones del desarrollo, por ejemplo, para conocer su funcionamiento cerebral, se realiza una evaluación de los reflejos del recién nacido, la cual también puede considerarse como el primer paso para identificar la existencia de retraso en el desarrollo y generar estrategias que favorezcan la funcionalidad del niño, mediante estimulación recibida por el medio ambiente (Abad, Brusasca y Labiano, 2009).

El Síndrome de Down (SD), como ya se mencionó, es un padecimiento ocasionado por una alteración genética en el cromosoma 21 durante la división celular (Jasso, 1991; Anrranz, 2002 y Basile, 2008), donde una de las dos células resultantes, recibe un cromosoma extra, lo que se conoce como trisomía y la otra uno menos, generando que las siguientes multiplicaciones celulares no se lleven a cabo de forma adecuada y se presenten una serie de anomalías en el desarrollo del individuo.

Existen tres tipos de trisomía, dependiendo del momento en que ocurrió la alteración durante la división celular, los cuales determinan el grado de afectación de la persona, es decir, si se generó en la primera de ellas o antes de la fecundación del óvulo, entonces el daño será mayor, en cambio, si fue durante la segunda o en algunas de las siguientes, las repercusiones en el desarrollo serán menores. Los tipos que existen son tres: Trisomía regular, por traslocación y por

mosaicismo (González-Herrera, Pinto-Escalante, Ceballos-Quintal, & Mérida, 1998).

Trisomía regular, tiene una incidencia del 90% de los casos, en este, se presenta una distribución inadecuada de cromosomas en el óvulo o espermatozoide, es decir antes de la fecundación, o en la primera división celular.

Traslocación, se encuentra una ruptura en una parte del cromosoma del par 21, y se unen los fragmentos con los extras de los pares de los cromosomas 13, 14 y 15, en la mayoría de los casos. En este caso, uno de los padres es el portador de la traslocación del cromosoma, aunque éste no muestre ninguna alteración física o mental evidente. Se ha presentado en un 4% de los casos.

Mosaicismo: Se presenta un error en la distribución durante la segunda, tercera o cuarta división celular, donde una de las cuatro células resultantes, tiene tres cromosomas, otra sólo tiene uno y dos una distribución normal; por lo tanto, aquél que sólo tiene uno se considera inservible, de esta manera, el embrión se desarrolla con una mezcla de células normales (con 46 cromosomas) y de células alteradas (con 47 cromosomas), formando un tipo de mosaico por lo cual recibe esta nomenclatura. Tiene una incidencia del 1% en el registro de los casos.

Las características físicas de los niños con Síndrome de Down (Epstein, 2001), no son exclusivas de esta población y no se presentan de la misma manera en todos los que muestran esta condición, sin embargo, algunos estudios han comprobado que existen rasgos comunes, los cuales, no se agravan con el tiempo, así como tampoco generan un problema grave de salud (Jasso, 1991, Flórez, Anrranz, 2002).

Así mismo, gracias a las distintas investigaciones sobre las evaluaciones de índole neuropsicológico, se ha descubierto que las características del desarrollo neurológico, asociados a la trisomía, manifiestan alteraciones en diversos aspectos que pueden generar consecuencias en el desarrollo funcional del individuo con SD. En este sentido, Molero y Rivero (2013) y Gaete, Mellado, & Hernández (2012), mencionan que algunas de estas afectaciones, pueden ser:

corta estatura, hipotonía, microcefalia, discapacidad intelectual y disfunción cognitiva.

Una de las características neurológicas principales del SD es la neurona, la cual es más débil que la de una persona que no lo padece, su tiempo de vida es menor y sus propiedades neuroquímicas hacen referencia a una concentración elevada de proteínas, generando un desequilibrio en las proteínas que intervienen en la neurogénesis y la sinaptogénesis.

De igual forma, se han identificado neuropatologías relacionadas con el Síndrome de Down, las cuales se caracterizan por una atrofia en la corteza temporal y frontal, menos densidad de células granulares corticales, menor volumen de la formación hipocampal y ganglios de la base y cerebelo, déficit en la mielinización de fibras corticales asociativas, menor densidad sináptica en el área 17 de Brodmann y en los núcleos arqueado y ventromedial del hipotálamo y una menor producción hipotalámica de la hormona del crecimiento y espinas detriticas mal desarrolladas, lo que genera una ineficacia en la neurotransmisión.

Estas alteraciones en el neurodesarrollo limitan el desempeño cognitivo y funciones neuropsicológicas. Las alteraciones de tipo hipocampal afectan la memoria explícita; en los lóbulos frontales y temporales, impactan al aprendizaje, la memoria, la adquisición del lenguaje y las funciones ejecutivas (Troncoso, Cerro, y Ruiz, 1999); el menor desarrollo de los ganglios de la base, repercuten en la adquisición de destrezas motoras y el control del movimiento; la alteración cerebral, deteriora la coordinación motora y el condicionamiento palpebral.

En la adultez temprana existe una mayor probabilidad de que se presente demencia, debido a la formación de placas seniles y ovillos neurofibrilares, provocada por la neurodegeneración. Sin embargo, esto no es un indicador patológico objetivo para determinar la existencia de la demencia tipo Alzheimer, de acuerdo con Flórez (2005).

Por otro lado, el mismo autor plantea que respecto a la rehabilitación, se ha demostrado que la estimulación temprana provoca una serie de cambios en la

estructura cerebral, específicamente en la plasticidad cerebral del individuo, la cual, permite desarrollar nuevas habilidades, en especial en los primeros años de vida, siendo en este momento cuando es posible llevar a cabo aprendizajes significativos, ya que en ninguna otra edad se manifiesta de esta manera, y por lo tanto, es posible generar nuevas series de conexiones neuronales, nuevos brotes dendríticos y axónicos con nuevas ramificaciones.

Sin embargo, particularmente en el Síndrome de Down, existen diversos aspectos del neurodesarrollo a considerar, como el hecho de que la lesión cerebral que se presenta no se establece en un punto específico, sino que se encuentra difusa y por lo tanto afecta distintas áreas cerebrales y funcionales del individuo, así mismo, ya que la trisomía, dura toda la vida, implica la constante producción de elementos neurotóxicos en determinadas vías bioquímicas. De esta manera, a pesar de exponer el cerebro ante determinada estimulación ambiental, los resultados no son los completamente esperados, ya que las consecuencias de la alteración genética no permiten un desarrollo total de los aspectos del neurodesarrollo que se encuentran afectados. No obstante, la estimulación temprana en niños con SD permite recuperar funciones, mejorar la iniciación y el desarrollo de los procesos cognitivos, como, por ejemplo, el lenguaje (Hernández y Fisher, 1996; Flórez, 2005 y Fernández, Ramos, Caro, Peñarrubia, ODonnell, & Pomares 2012).

Las afectaciones en las capacidades intelectuales en individuos con SD, se deben al tipo de la trisomía y a su plasticidad cerebral, lo cual, de acuerdo con Flórez (2005), no implica una incapacidad para ciertos aprendizajes ni impide un adecuado desempeño cognitivo, ya que sus consecuencias funcionales pueden ser potenciadas mediante una oportuna intervención. Así mismo, debido a la alta incidencia de este padecimiento en el país es necesario la generación de estrategias que favorezcan su inclusión social, basadas en conocimientos científicos, que consigan mejores resultados en la intervención, la cual no sea en un solo momento de su vida, sino a lo largo de toda ella, ya que el Síndrome de Down, no será algo que se va a erradicar o a disminuir, debido a que la alteración

genética y lo que provoca en el neurodesarrollo del Sistema Nervioso, nunca dejará de existir.

De acuerdo a lo ya mencionado y en concordancia con Abad et al. (2009), el conocimiento neuropsicológico, es una herramienta indispensable y valiosa en las áreas de prevención, evaluación, terapia y rehabilitación, ya que es fundamental en la planeación de una intervención que pretenda adaptar a la sociedad a cualquier individuo con alguna necesidad especial, ya que mediante la evaluación, es posible identificar las funciones alteradas como consecuencia del daño de la alteración cromosómica, causa del Síndrome de Down, y que afecta su neurodesarrollo. Es así que, con un mayor conocimiento de este aspecto, la rehabilitación debe ir dirigida al aumento de la plasticidad cerebral, que posibilite al individuo con SD, la adquisición de nuevos aprendizajes que logren una adaptación social (Flórez, 2003). Sin embargo, en México, es un aspecto que poco se toma en cuenta en la formación de profesionistas de la psicología y que sería indispensable incluir en los planes de estudio, específicamente en el área de educación especial, con el fin de contribuir a que se lleve a cabo de forma adecuada su tarea profesional, tanto en el área de Educación Especial, cómo en las diversas áreas aplicadas que existen. Por lo tanto, el objetivo general de la presente tesina es describir de manera organizada los conocimientos neuropsicológicos que favorezcan los resultados de la rehabilitación con síndrome de Down, de manera que se abordarán temas como las características del individuo con Síndrome de Down, los aspectos del desarrollo del sistema nervioso y las repercusiones del funcionamiento cerebral en la conducta de las personas con dicho síndrome y finalizaremos con la descripción de los aspectos neurológicos más importantes a considerar en la rehabilitación de los infantes con SD.

I. DEFINICIÓN Y ASPECTOS GENÉTICOS DEL SÍNDROME DE DOWN

El presente capítulo será una presentación breve y concisa de los principales aspectos del Síndrome de Down; una discapacidad generada por un factor genético que se distingue por características físicas particulares, mismas que generan un desarrollo específico de cada individuo en su medio social. El objetivo es describir y señalar los aspectos más importantes de las personas con Síndrome de Down, sus generalidades y las cuestiones básicas sobre este tema dentro del área de Educación Especial, dirigido para cualquier persona interesada en el tema, creando información accesible y dinámica, con la presentación de tablas y gráficos que faciliten la lectura y el entendimiento del tema.

1.1 Definición

El Síndrome de Down (SD), es considerado como el principal síndrome de orden genético que genera retraso mental en las personas (Jasso, 1991), conocido como trisomía 21, es la denominación dada a la discapacidad generada por una alteración genética en el cromosoma 21, durante el proceso de reproducción de la célula, en donde una de las células resultantes de dicho par recibe un cromosoma extra y la otra uno menos, comenzando así con las diferencias en el desarrollo individual (Porres, 2012, Pineda y Gutiérrez, 2008).

Su denominación se debe al médico británico John Langdon Haydon Down, quien, en 1866, describió las características físicas que compartían las personas con esta discapacidad y que las distinguía del resto de las personas, sin embargo, no conocía la causa de éstas y fue el médico genetista Jerome Lejeune en 1958 quien descubrió que el SD se debe a la alteración genética en el par cromosómico 21 (Hernández y Fisher, 1996).

En el año 2008 la frecuencia de aparición era de 1 por cada 100 nacimientos (Basile, 2008), por otro lado, en un estudio realizado durante el

período de 2008 a 2011, los casos diagnosticados con Síndrome de Down a nivel nacional fueron 3,076 (Sierra, Navarrete, Canún, Reyes y Valdés, 2014).

El diagnóstico se puede realizar mediante distintos métodos, el conteo cromosómico, la amniocentesis, la biopsia de vellosidades coriónicas y una prueba diagnóstica desarrollada recientemente (Basile, 2008).

Conteo cromosómico: prueba que consiste en obtener una célula fetal, sin embargo, conlleva un riesgo para la madre y para el feto, por lo que sólo es recomendable en casos donde exista uno o varios antecedentes de riesgo para que se presente la condición del SD (edad de la madre o antecedentes familiares, padres con algún tipo de alteración cromosómica).

Amniocentesis: técnica en donde se realiza una punción ecoguiada (guiada con ayuda de una ecografía) para la extracción de líquido amniótico por vía abdominal. Es recomendable realizarla entre las semanas 14 y 17 del periodo de gestación, el riesgo para el feto y la madre es mínimo.

Biopsia de vellosidades coriónicas: método que implica extraer material de la placenta por medio del abdomen o por vía vaginal, se recomienda realizarse entre las semanas 8 y 11 del embarazo, debido a que aún no existe la cantidad suficiente de líquido amniótico como para llevar a cabo la técnica de la amniocentesis, el riesgo de estas dos técnicas es mínimo.

Prueba diagnóstica: test en el que se identifica el material genético del feto mediante la extracción de sangre de la madre. Sin embargo, debido a la poca presencia de ADN libre del feto en la madre, se complica su realización.

1.2 Genética y biología

El cuerpo humano está formado de millones de células, originadas durante el proceso de reproducción. De acuerdo con lo mencionado por Jasso (1991) y Kaminker (2008), se describirá este proceso, donde es generada la alteración genética que da pie al SD. Comienza con la primera etapa, conocida como

mitosis, su producto final es la división de las células madre en dos células hijas y se divide en cinco etapas: interfase, profase, metafase, anafase y telefase:

Interfase, en esta primera etapa, la célula se conforma de la membrana nuclear, el centrómero, nucléolo, citoplasma, membrana celular y cromosomas y se empieza a formar el huso a un costado de la membrana celular con la separación del centriolo.

Profase, se presenta un enroscamiento de los cromosomas y una compactación de estos, también, una ruptura de la membrana celular y la separación del nucléolo y centriolo y finalmente, se establecen conexiones entre centrómeros y los polos.

Metafase, donde los cromosomas se aíslan hacia el centro de la célula en forma vertical y el centriolo y nucléolo se dirigen hacia los polos.

Anafase, se separan en dos los cromosomas y se dirigen hacia los polos.

Telefase, en esta última fase, se presenta un desenroscamiento de los cromosomas y la formación de membranas nucleares, dando lugar finalmente a la división de la célula.

Por otro lado, la meiosis es un proceso de división de células germinales, las cuáles se caracterizan por su finalidad de mezclar el material genético de los padres, la división de cromosomas y la producción de cuatro células con 23 pares de cromosomas, cada una.

Los cromosomas están formados por ácido desoxirribonucleico (DNA) donde se encuentra la información genética. Están formados por dos pinzas cada extremo (q), denominados brazos largos y brazos cortos (p). Componen las células de nuestro cuerpo, las cuáles contienen 23 pares de cromosomas que se pueden enumerar siete grupos, correspondientes a las primeras letras del abecedario.

Cada gen que forma al cromosoma se encarga de producir las proteínas específicas para cada ser humano y desde su formación intervienen con el desarrollo del individuo y cómo será éste a lo largo de toda su vida. Se conoce como genotipo a la suma de todos los genes y fenotipo a la expresión física de esos genes.

En el SD, durante la división celular, una de las dos células resultantes, recibe un cromosoma extra y la otra uno menos, en el par 21, por lo tanto, las personas con esta característica se desarrollan a lo largo de toda su vida con esta alteración, es decir, en cada momento de su vida, sus experiencias y crecimiento estará marcado por la presencia de un cromosoma extra en cada célula de su cuerpo.

Históricamente, el SD, ha sido descrito de acuerdo con los alcances de la época, el primero en estudiar su genética fue Davenport en 1932 quién planteó que, al presentarse diferencias cromosómicas, es probable que se generen discapacidades intelectuales, como el caso de esta discapacidad, años después, en 1970 Capersson postuló que el cromosoma que está de más se encuentra en el par 21.

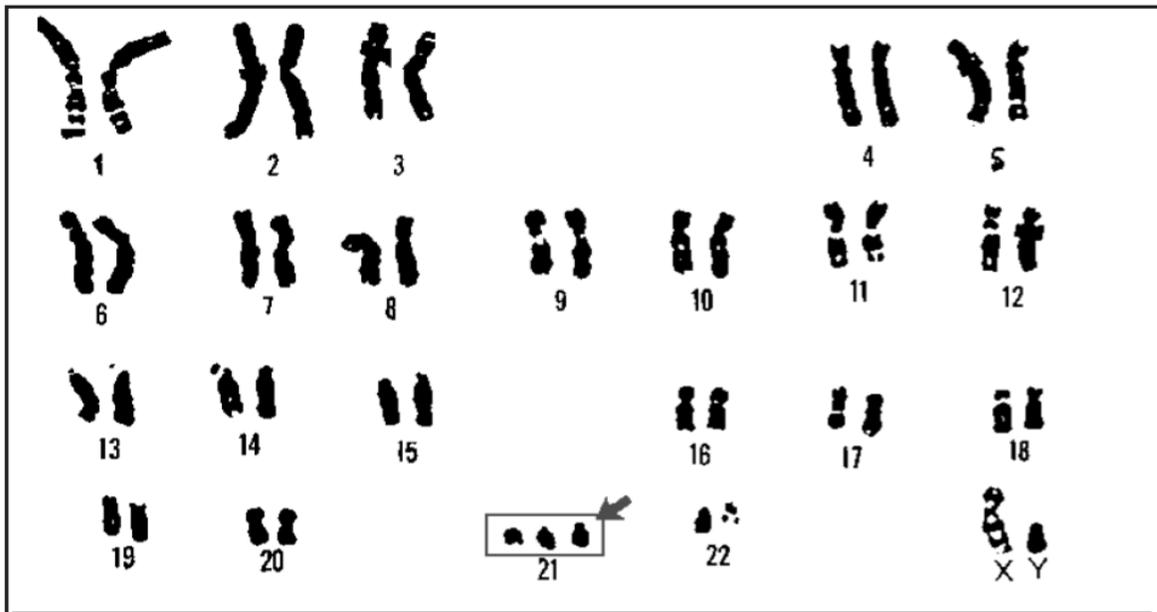


Figura 1. Cariotipo de una persona con trisomía (Patterson y Costa, 2005)

Los pares de cromosomas se describen en función de su tamaño, de mayor a menor, es decir, del 1 al 22, más el par sexual. El cromosoma 21 es el más pequeño, por lo que debería ser en realidad el 22, sin embargo, durante la convención de 1960 se planteó que era el 21 y es la denominación que se ha mantenido hasta la actualidad.

El momento en el que se lleva a cabo la alteración genética determina el tipo de trisomía y la gravedad de sus características. Existen tres tipos de Síndrome de Down: Trisomía regular, por traslocación y por mosaicismo, clasificados por el momento en el que sucedió dicha anomalía durante la reproducción celular.

Trisomía

La Trisomía regular tiene una incidencia del 90% de los casos, donde antes de la fecundación o en la primera división celular, se presenta una distribución inadecuada de cromosomas en el óvulo o espermatozoide (Jasso, 1991 y Basile,

2008), es decir, en donde cada progenitor debería transmitir la información de uno de los cromosomas de cada par, uno de ellos transmite ambos cromosomas.

No existe ninguna causa determinante de esta condición, el único aspecto que se ha relacionado es el deterioro del material genético de la madre ocasionado por el paso del tiempo.

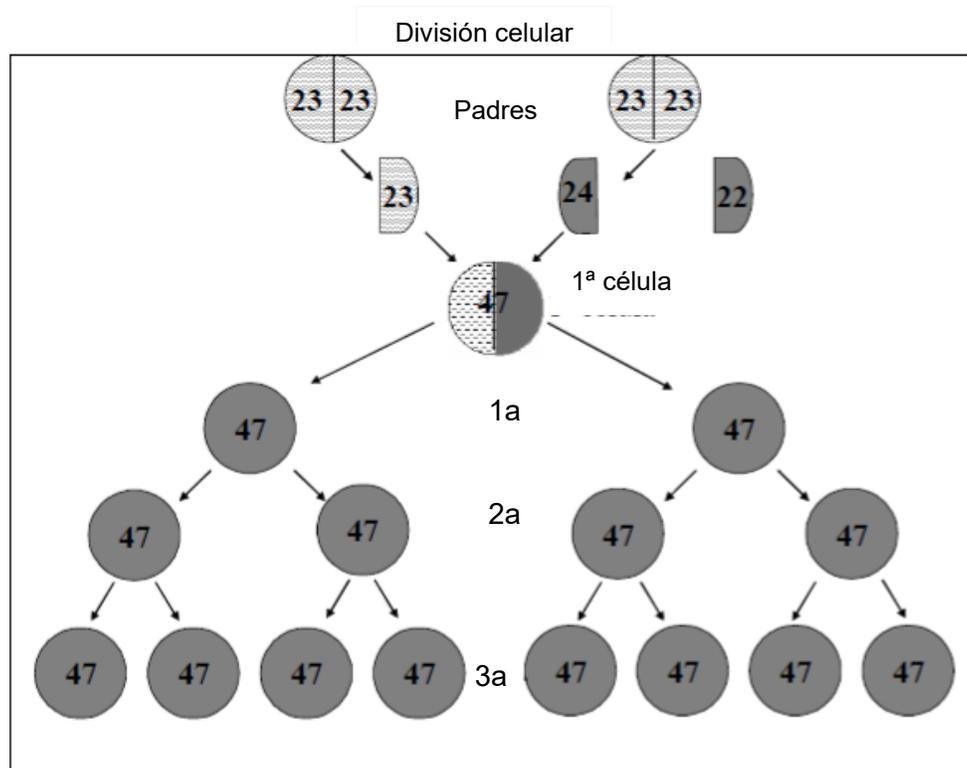


Figura 2. Mapa cromosómico en trisomía regular. La primera célula del hijo/a tiene 47 cromosomas (García, 2010).

Mosaicismo

Por mosaicismo, en este caso, se presenta un error en la distribución durante la segunda, tercera o cuarta división celular, es decir, después de la concepción (Basile, 2008) donde una de las cuatro células resultantes, tiene tres cromosomas, otra sólo tiene uno y dos una distribución normal y por lo tanto aquél que sólo tiene uno se considera inservible. El embrión se desarrolla con una mezcla de células

normales (con 46 cromosomas) y de células alteradas (con 47 cromosomas). Tiene una incidencia del 1%.

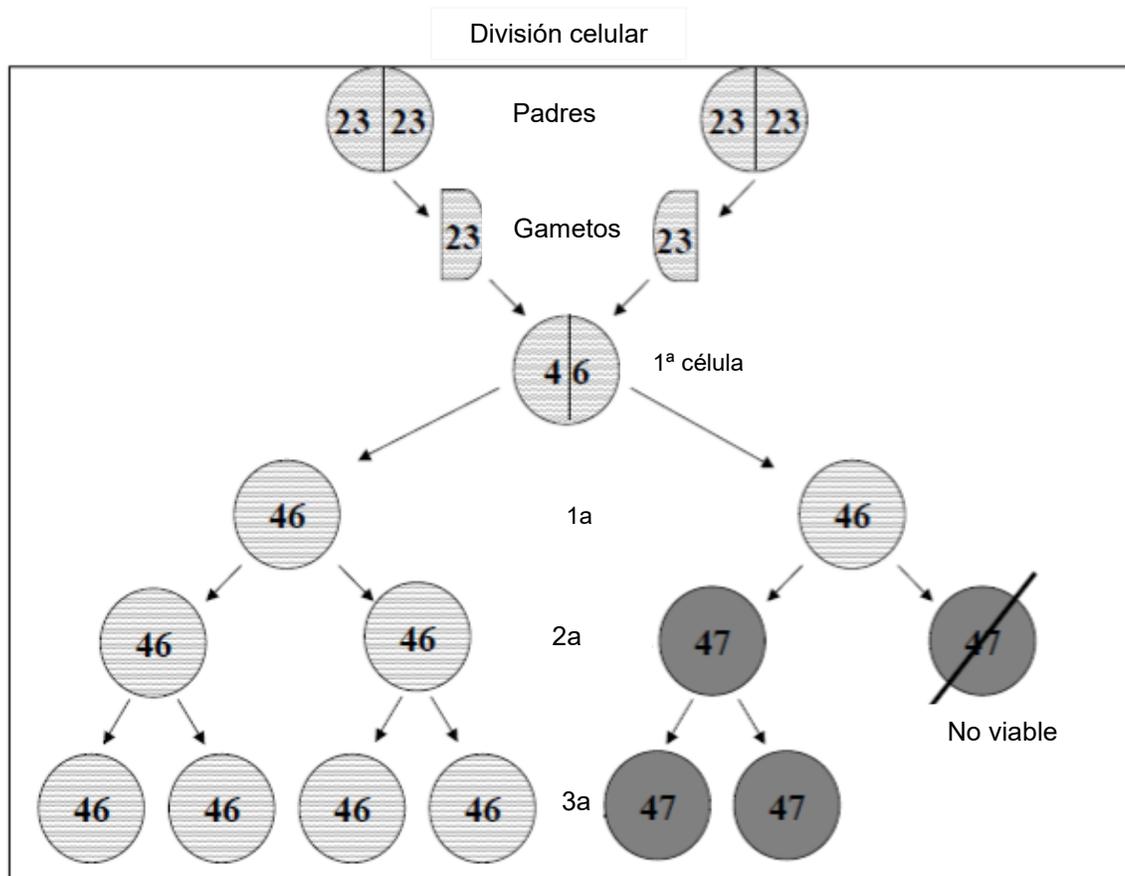


Figura 3. Mapa cromosómico en mosaicismo (García, 2010).

Translocación

Se presenta una ruptura en una parte del cromosoma del par 21, y se unen los fragmentos con los extras de los pares de los cromosomas 13, 14 y 15 (casi siempre), por ello, el recuento genético arroja una cifra de 46 cromosomas en cada célula, a pesar de que no existe un problema con la disyunción cromosómica, uno de los padres es portador del fragmento extra, aunque este no muestre ninguna alteración física o mental (Basile, 2008).

1.3 Características físicas y del desarrollo

Las características físicas de los niños con Síndrome de Down no son exclusivas de esta población y no se manifiestan de la misma manera en todos, (Lizama, Retamales, Mellado, 2013). De acuerdo con Jasso (1991) y Rossel (2004), se repiten y no se agravan con el tiempo ni generan un problema grave de salud. Sin embargo, es importante señalar que, así como existen semejanzas físicas entre ellos, también hay diferencias predeterminadas por la herencia y el ambiente cultural en el que se desenvuelven.

En este sentido, en la tabla 1 se resumen las investigaciones de Jasso (1991), Rossel (2004), Basile, (2008), Lizama, Retamales, Mellado (2013) respecto a las características de las personas con SD, como el reducido tamaño de ciertas áreas de la cara. Su cráneo se caracteriza por tener una circunferencia pequeña, así como el diámetro anteroposterior, el crecimiento de los huesos de la cara es menor y por consecuente tienen ojos, nariz y boca pequeños. Los ojos se encuentran colocados de forma oblicua y tienen piel abundante en el párpado y se distingue hipetelorismo o hipotelorismo; la nariz se nota levemente respingada, haciendo los orificios hacia el frente; la lengua sobresale de la boca, por su gran tamaño, a pesar de contar con encías, amígdalas y adenoides amplios, tienen paladar estrecho.

En cuanto a las orejas, son pequeñas y se ubican más abajo en comparación con la norma, su cuello es corto y ancho y con el paso del tiempo tiene la apariencia de piel sobrante; tienen 11 costillas de cada lado y su esternón está hundido y exacerbado y el abdomen es agrandado y tienen una alta probabilidad de tener hernia umbilical.

Los huesos de las extremidades superiores son más pequeños, lo que las hace acortadas, los dedos de las manos son cortos y anchos y el menique encorvado y difícil de flexionar, respecto a los dedos del pie, hay una amplia separación entre los primeros dos. La piel tiene gran elasticidad y es de un tono marmórea.

Los aspectos relacionados con el sexo se clasifican en mujeres y hombres. Ellas se caracterizan en tener los labios vaginales y clítoris más grandes que el promedio, así como una baja frecuencia de reproducción y cuando se presenta, el riesgo de tener un niño con la misma discapacidad de la madre es de un 35%, con algún tipo de malformación 20% y un 10% de posibilidad que no se concluya el embarazo. Los hombres son propensos a tener sólo un testículo, el inicio de la presencia del vello púbico inicia después del promedio y su posición es horizontal, el pene es de corta longitud y en contraste los testículos son más grandes; por otro lado, existe una baja producción de la hormona foliculoestimulante y luteinizantes, encargados de la producción de espermatozoides, lo que genera una anomalía en este proceso, así como impotencia.

Tabla 1

Características físicas de las personas con Síndrome de Down

Características físicas	
Cráneo	Pequeño en su circunferencia y en el diámetro anteroposterior. Crecimiento menor en los huesos de la cara, en la base del cráneo y los senos paranasales. Ojos, nariz y boca pequeños. Hueso maxilar poco desarrollado. Anormalidades en el hueso esfenoidal y silla turca. Región occipital plana (braquicefalia)
Ojos	Colocados de forma oblicua. Fisura palpebral muy estrecha. Con piel abundante en el párpado. Hipertelorismo o hipotelorismo (mayor o menor distancia entre los ojos). Manchas de Brushfield (tejido conectivo en la capa anterior del iris). Posibilidad de estrabismo.

Nariz	<p>Hundimiento del puente de la nariz, conocido como puente nasal deprimido.</p> <p>Respingada ligeramente y por lo tanto los orificios hacia el frente.</p> <p>Desviación del tabique nasal.</p>
Orejas	<p>Tamaño pequeño.</p> <p>Ubicación más abajo que el promedio.</p> <p>Oreja redonda.</p>
Boca	<p>La lengua sobresale de la boca, provocando que ésta se encuentre entreabierta.</p> <p>De gran tamaño.</p> <p>Paladar estrecho (paladar ojival).</p> <p>Encías, amígdalas y adenoides amplios.</p> <p>Manifestación de lengua geográfica después de los 4 o 5 años.</p> <p>Dientes pequeños (microdoncia).</p>
Cuello	<p>Corto y ancho.</p> <p>Apariencia de piel sobrante que desaparece con los años.</p>
Tórax	<p>En su mayoría cuentan con 11 costillas de cada lado, dando una apariencia corta del tórax.</p> <p>Esternón hundido o exacerbado.</p>
Abdomen	<p>Agrandado y distendido (diástasis de músculos abdominales)</p> <p>Frecuente aparición de la hernia umbilical.</p>
Extremidades	<p>Extremidades cortas.</p> <p>Huesos de un 10 a 30% más pequeños.</p> <p>Dedos de las manos cortos y anchos, hipoplasia en la falange y media del quinto dedo.</p> <p>Dedo menique pequeño y encorvado, con poca flexión.</p> <p>Surco transversal en la palma de la mano.</p> <p>Amplia separación entre los primeros dos dedos del pie.</p> <p>Falta de tono muscular adecuado (hipotonía)</p>
Piel	<p>Piel laxa, es decir, con mayor elasticidad (hiperlaxitud ligamentosa)</p>

	y de un tono marmórea. Con pliegues en los dedos, palmas de las manos y de los pies (dermatoglifos atípicos)	
Genitales	Mujeres	Hombres
	Labios y clítoris más grandes. Baja reproducción.	Posible ausencia de un testículo. Presencia de vello púbico en forma horizontal. Retardo en la aparición del vello pubiano. Longitud menor del pene (genitales hipotróficos). Mayor tamaño de los testículos. Baja producción de la hormona foliculoestimulante y luteinizantes, provocando una falla en la producción de espermatozoides. Alta producción de testosterona. Impotencia.

Fuente: elaboración propia

El retraso mental, el retraso en el crecimiento y la hipotonía son identificados en todos casos de SD, aunque con un nivel de gravedad distinto de cada uno. En cuanto al peso y la talla se caracterizan por el sobrepeso, desde la primera infancia hasta la edad adulta, presentándose variaciones a partir de la edad escolar, por lo cual no es posible establecer un promedio del peso (Lopes, Ferreira, Pereira, Veiga & Marins, 2008).

Distintos autores plantean que, debido al exceso de proteínas sintetizadas por el cromosoma de más, las personas con SD, tienen una alta probabilidad de padecer una serie de patologías: del corazón, del sistema digestivo y del sistema endocrino (Núñez, López, 2012, Andrés, Fernández y Fernández Delgado, 2012, Morales-Angulo, Obeso y González, 2012, Culebras, Silvestre, Silvestre-Rangil 2012 y Alpera, Morata y López, 2012).

Desarrollo del Lenguaje

El desarrollo del lenguaje, de acuerdo con Jasso (1994), es un proceso que implica el uso de habilidades cognitivas, sensoriales y perceptivas, que hacen posible la adquisición de nuevas palabras y así como de recordar aquellas que han sido aprendidas. Durante este proceso, el medio ambiente tiene un papel activo en la comunicación, lo que favorece el aprendizaje del lenguaje, que se desarrolla en diferentes etapas planteadas por dicho autor, así como el desarrollo cognoscitivo, ligado al desarrollo integral del ser humano.

A continuación, se explicará cada una de las tres etapas descritas en la Tabla 2, con base en lo reportado por Jasso (1994). Comenzando con la primera infancia, en el área de lenguaje el bebé con SD empieza a escuchar palabras sencillas y reconocer su significado, muestra agrado por canciones entonadas por su madre, emite sonidos cortos e inicia con movimientos con la lengua que posteriormente favorecerán el desarrollo de habilidades lingüísticas, en cuanto a la producción de sonidos, empieza con el balbuceo, aunque principalmente utiliza gestos para expresarse y después de los 18 meses con la pronunciación de vocales. En la segunda infancia, también conocida como etapa preescolar por el momento en que sucede, el niño realiza imitaciones espontáneas del lenguaje materno de palabras que antes no conocía y por lo tanto le parecen nuevas, de esta manera, interactúa con mayor frecuencia con sus papás o su grupo social, al querer llamar su atención y buscar su aprobación, su vocabulario aumenta cuando los padres se comunican con él con mayor vocabulario. En la tercera etapa o etapa escolar es posible que mejore su comprensión del lenguaje y su capacidad para distinguir entre palabras en singular y plural y de esta manera, a partir de los 10 años haber desarrollado casi la totalidad de su lenguaje oral.

Tabla 2

Características del Desarrollo del Lenguaje del Síndrome de Down (Jasso, 1994).

Etapa	Lenguaje
Primera infancia	<p>Reconocimiento de palabras sencillas.</p> <p>Preferencia de ritmos infantiles y canciones cantadas por la madre. Esto se presenta hasta los 18 meses.</p> <p>Producción lenta de sonidos</p> <p>Conductas básicas con la lengua, favorecidas por el desarrollo psicomotor.</p> <p>Mayor producción de gestos y un ligero balbuceo de palabras.</p> <p>A partir de los 18 meses, se presenta una producción de vocales.</p>
Segunda infancia o preescolar	<p>Se presenta una simple imitación espontánea del lenguaje materno de palabras poco conocidas.</p> <p>Aumentan las interacciones con sus padres, al descubrir que éstas llaman su atención, generando aceptación social.</p> <p>Aumenta su léxico cuando los padres ocupan un lenguaje total.</p>
Etapa escolar	<p>Mayor comprensión y capacidad para pronunciar el singular y plural.</p> <p>Entre los 8 y 10 años, se presenta un máximo desarrollo del lenguaje oral.</p>

Fuente: elaboración propia

Desarrollo afectivo y social.

El vínculo que se crea entre la madre y el hijo es inmediato a partir del nacimiento y desde ese momento inicia el desarrollo afectivo del niño, proceso por el que pasan todas las personas, y varía dependiendo de diversos factores, como la cultura en la que se encuentran, las creencias, el entorno familiar. Rossel (2004), ha planteado tres etapas de este proceso:

Primera etapa: implica las expectativas que se tienen hacia el bebé y el ambiente en el que se lleva a cabo el embarazo.

Segunda etapa: comienza inmediatamente después del nacimiento, momento en el que todos los sentidos de la madre colaboran para formar el sentimiento de propiedad y pertenencia hacia el bebé, así mismo, se producen descargas de oxitocina a nivel cerebral que implican el incremento de los niveles plasmáticos de opiodes endógenos, provocando en la madre que el dolor del parto disminuya. Por otro lado, el padre, experimenta diversos sentimientos de acuerdo al grado de su participación durante el embarazo y el parto.

Tercera etapa: se lleva cabo durante el crecimiento del niño, mediante las interacciones de los padres con el niño, lo que reforzará los lazos construidos en las primeras etapas.

Sin embargo, la discapacidad es un factor que afecta este proceso, diversos estudios plantean el impacto que tiene la noticia de la llegada de un hijo con discapacidad para la familia, modificando, en algunos casos, el trato que se le da al niño, existiendo la posibilidad de presentar rechazo (Ponte, Perpiñán, Mayo, Millá, Pegenaute y Poch- Olivé, 2012) y de esta manera repercute en el proceso del desarrollo afectivo.

La familia juega un papel fundamental en el desarrollo de los niños con Síndrome de Down, como un sostén a lo largo de toda su vida y es quien les da las herramientas para enfrentar el contexto en el que se desenvuelven, al ser el

primer sistema con el que tienen contacto, guiando su desarrollo e integración social.

De esta manera, la importancia de establecer y fortalecer el vínculo de apego entre padre e hijos con esta condición tiene demasiada importancia, ya que beneficiará el desarrollo social que tendrá a lo largo de toda la vida, tomando en cuenta que la familia es el primer grupo de socialización.

Desarrollo Motor en relación con el Sistema Sensorial.

El desarrollo motor es retardado, y por lo tanto todas las habilidades que lo engloban se retrasan y aparecen en edades posteriores a las de los niños pertenecientes a la norma. De acuerdo con Palissano, Walter, Russell, Rosenbaum, Gémaus, Galuppi & Cunningham (2001) la habilidad de caminar se logra en promedio a los 24 meses, la de girar entre los 5 y 6.4 meses, la edad para sentarse, se ubica entre los 8 a 12 meses y el gateo se da entre los 12 meses y los 17 meses de edad. A continuación, se presenta una tabla con esta información, así como los rangos y promedios de habilidades motoras específicas.

Tabla 3

Características del Desarrollo Motor Síndrome de Down

Hito	Rango de edad (meses)	Edad promedio (meses)
Giro	4 a 11	8
Sentarse sin apoyo	8 a 16	11
Intenta pararse	10 a 24	17
Se pone de pie por si solo	16 a 36	22
Camina sin ayuda 3 pasos o más	16 a 42	24
Toma el cubo	4 a 10	7
Intenta imitar objetos	10 a 21	16
Recoge objetos oponiendo el pulgar y el índice	12 a 36	20

Realiza encaje con figuras	17 a 36	23
----------------------------	---------	----

Fuente: elaboración propia, a partir de Godoy y Campo (2012)

Algunos autores plantean que el retraso en el desarrollo motor en las personas con SD puede aumentar con el paso del tiempo (Candel 2003, Palissano, Walter, Russell, Rosenbaum, Gémaus, Galuppi & Cunningham, 2001).

Por otro lado, se describirá la motricidad en relación con el sistema sensorial, compuesto por el tacto, la propiocepción y el sistema vestibular. En el tacto, se tiene una mayor sensibilidad en manos y pies. En cuanto a la relación que perciben respecto a las partes de su cuerpo, la propiocepción hiporreactiva, ocasiona una falta de identificación de la posición de su cuerpo, así como un uso promedio de la fuerza en todas las actividades que realizan sin diferenciar una de otra.

El sistema vestibular, encargado de dirigir las respuestas motoras relacionadas con el equilibrio del cuerpo, en las personas con SD, se caracteriza por la ausencia de conocimiento sobre la rapidez de los movimientos, así como un poco separación de sus miembros al caminar (Jasso, 1991).

Desarrollo sexual.

La sexualidad es el aspecto biológico, psicológico, ético y social que engloba la forma de expresar la masculinidad y la femineidad, tomando en cuenta las necesidades corporales, físicas emocionales y sociales y sus expresiones respecto a la genitalidad, la afectividad, la conducta y los sentimientos (Porres, 2012, Pineda y Gutiérrez, 2009).

En las niñas con SD, la edad promedio del comienzo de la menstruación es a los 12 años, en mayoría con ciclos ovulatorios regulatorios y la posibilidad de un embarazo (Lizama, Retamales y Mellado, 2013), en cuanto a los varones, su desarrollo es similar a los adolescentes sin algún tipo de discapacidad. El significado de la sexualidad para estas personas tiene el mismo principio que para

el resto (Campo, 2003) con la posibilidad de la expresión de sentimientos, la comunicación y el amor.

Los estudios de la sexualidad de personas con SD indica que pueden existir limitantes en la elaboración de fantasías y en la autoestima sexual debido a su apariencia e imagen corporal que es afectada por los cánones de belleza (Barrio y Moreno, 2014). Por otro lado, la probabilidad de la mujer de heredar la alteración genética es del 50% y al hombre se le presupone estéril, ya que las tasas de fertilidad se reducen a contados casos (Lizama, et. al, 2013).

Desarrollo cognitivo.

El desarrollo cognitivo involucra los procesos ejecutivos superiores, como la memoria, el lenguaje, el pensamiento, la atención. En este sentido, los niños con SD se caracterizan por déficits de atención, baja velocidad de procesamiento de información y de análisis, problemas en la resolución de problemas y fallas en la memoria a largo plazo y declarativa, también tienden a distraerse con facilidad y a presentar dificultades para concentrarse (Calero, Robles y García, 2010). Basile (2008), menciona que el promedio de su coeficiente intelectual es menor al de la media entre 25 y 50 puntos.

Respecto al desarrollo cognitivo Jasso (1994), se plantea tres etapas. En la primera de ellas, el niño utiliza objetos con lentitud, y refleja gusto al lograr alguna tarea; en la segunda etapa, sus actividades son repetitivas y juega con los materiales que tiene cerca e intenta realizar acciones que observa, y en la última etapa, tiene problemáticas para recordar las enseñanzas que le son dadas de forma verbal.

Tabla 4

Características del Desarrollo Cognitivo del Síndrome de Down (Jasso, 1994).

Primera etapa	Segunda etapa	Tercera etapa
Manipula objetos	Manipula	objetos Muestra dificultades para

lentamente.	lentamente.	recordar habilidades que
Muestra gran satisfacción de sus logros	Muestra gran satisfacción de sus logros.	le son enseñadas verbalmente.
	Realiza actividades repetitivas y estereotipadas en el juego.	
	Juega únicamente con lo que tiene a su alcance.	
	Tiene la capacidad de observar distintas actividades e intentar realizarlas.	

Fuente: elaboración propia, a partir de Jasso (2004)

Como puede verse el desarrollo cognitivo es consecuencia de las alteraciones a nivel cerebral que se presentan a causa de la alteración genética, por lo que este aspecto se continuará desarrollando a lo largo de los siguientes capítulos.

El presente capítulo cumplió con el objetivo de resaltar los aspectos más importantes del Síndrome de Down, buscando ofrecer con claridad los contenidos y fácil acceso a la información básica del tema.

Como hemos visto, el SD es una condición genética que puede expresarse de tres maneras diferentes: trisomía regular, mosaicismo, traslocación, de acuerdo al momento de la alteración el división celular, se puede diagnosticar mediante distintos métodos, sin embargo, es importante considerar la presencia de factores de riesgo para realizar alguna de las pruebas, esta discapacidad genera múltiples retrasos en el desarrollo, así como características físicas específicas que los distinguen de otra y otros aspectos importantes en el lenguaje, la cognición, motricidad y la sexualidad. De esta manera, en el siguiente capítulo, se explicarán

atribuciones neuroanatómicas para poder comprender las características neuropsicológicas implicadas en el Síndrome de Down.

II. BASES NEUROANATÓMICAS DEL SÍNDROME DE DOWN

El presente capítulo tiene el objetivo explicar de forma clara y precisa las características anatómicas del cerebro, así como las correlaciones que existen con éstas y las funciones ejecutivas de las personas con Síndrome de Down, comenzando con una descripción de la neuroanatomía básica con el fin de contextualizar

El Síndrome de Down (SD) como ya se dijo, es la condición genética que a partir de la alteración del cromosoma 21 implica una serie de anomalías en el desarrollo del individuo. Tomando en cuenta que los genes actúan como un todo organizado en armonía, al presentarse una alteración cromosómica, como en el SD, surge una desorganización en todo el ser humano.

Sin embargo, el cerebro humano es el órgano más afectado al ser la sede del desarrollo, en el SD debido al exceso de genes presentes en las células del sistema nervioso central que modifican la vida de una neurona, sus conexiones y el funcionamiento de sus redes, manifestándose en discapacidad intelectual.

De esta manera, es necesario resaltar la importancia de conocer los aspectos neurológicos que se ven afectados, ya que éstos se presentan en todas las personas con SD y son factor del nivel de autonomía que tendrán a lo largo de su vida (Dierssen, Herault y Estivill, 2009).

Las alteraciones a nivel genómico son conocidas como aneuploidías y hacen referencia al exceso o reducción de cromosomas, por lo que el SD pertenece a esta categoría, debido al cromosoma que tienen de más las personas con esta discapacidad, y de acuerdo con Flórez (2009) más de 400 genes están comprometidos y las consecuencias a nivel cerebral del SD están condicionadas por diversos aspectos internos de la persona: la diversidad celular, asimetrías anatómicas, conexiones interregionales, plasticidad estructural y funcional,

sensibilidad para responder a los cambios ambientales; así como cuestiones de tipo cognoscitivo como el lenguaje, la conciencia, el uso de los objetos, el pensamiento simbólico, la autoconciencia y por otro lado, el coeficiente intelectual se localiza entre los 45 y 71 puntos en los niños y conforme va aumentando la edad, éste se disminuye (Stagni, Giacomini, Emili, Guidi, Ciani y Barteshagui, 2017).

Sin embargo, es importante recordar que a pesar de que el SD tiene la característica fundamental de un cromosoma extra, todas las personas que viven con esta condición son diferentes y su nivel de afectación y grado de repercusiones en el desarrollo son variables, ya que la aneuploidía, al ser determinante en el número de genes que conforman el cerebro, afecta las cogniciones de las personas, el habla, la conciencia, el pensamiento simbólico, y la autoconciencia.

Hay una diversidad de estudios, de acuerdo con Jiménez (2016), que dan pauta a afirmar que el surgimiento de diferencias en el cerebro de una persona con SD es a partir de los primeros 4 meses de gestación, en dónde se empiezan a producir un menor número de neuronas que dan pie a anomalías sinápticas, no obstante, después de nacer y durante los primeros años de vida, las características del neurodesarrollo son más notorias.

Las consecuencias del funcionamiento cerebral son: sensoriales, motrices, conductuales y cognitivas, a pesar de que la forma en que se expresen y la intensidad de la misma sean únicas. Las alteraciones en el desarrollo comienzan en la edad fetal y continúan a lo largo de la vida, así como también pueden aumentar con el paso de los años, llegando a la demencia tipo Alzheimer.

En este sentido, cabe mencionar, que existe una estrecha relación entre el SD y el Alzheimer, ya que la sobredosis genética que implica la trisomía, así como el exceso de la producción de oxitocina son factores que pueden determinar la tendencia a desarrollar este tipo de demencia.

2.1 Neuroanatomía y fisiología del Sistema Nervioso

A través de estudios post mortem se hicieron los primeros descubrimientos neuroanatómicos del cerebro de las personas con Síndrome de Down (Fernández-Alcaraz & Carvajal-Molina, 2014), posteriormente, gracias a la resonancia magnética y otros estudios de neuroimagen han demostrado la existencia de hipotrofia, es decir, la reducción del tamaño del cerebro en las regiones del cerebelo, la corteza frontal y el hipocampo (Flórez, 1995, 1999, Shatz y Brown, 1990), información que se conoce gracias a los datos obtenidos de la exploración del material fetal y de los modelos murinos de SD, en los que se genera poca cantidad del número de neuronas y, por lo tanto, un mal funcionamiento de los individuos.

En este sentido, hay una reducción en el peso cerebral total, también en el tamaño del hipocampo, la amígdala, el giro superior temporal estrecho y un decremento en el número y profundidad del surco cortical y la circunvolución, por otro lado, las estructuras subcorticales no muestran una distinción en particular. El tamaño de la amígdala permanece reducido a lo largo de toda la vida del individuo.

Las imágenes de resonancias magnéticas en alta resolución facilitan la identificación de las anomalías neuroanatómicas en la corteza cerebral, correlacionadas con el perfil cognitivo de los pacientes con SD, así como la neuroimagen funcional, misma que favorece el entendimiento del funcionamiento cerebral.

2.1.1. Principales estructuras comprometidas en el SD

Como ya se dijo, a nivel general, el tamaño del cerebro en el SD es menor entre un 30% y 50%, así como su peso. El volumen del cuerpo caloso y del plano temporal es menor y mayor en el giro parahipocampal y el lóbulo parietal; y se presenta una reducción del número y la densidad neuronal de la corteza cerebral II, IV y de neuronas piramidales de la capa cortical III (Lott & Dierssen, 2010).

Las afectaciones que se presentan en las principales estructuras del cerebro de las personas con SD son las responsables del perfil neuropsicológico mismas que se describirán a continuación y que se han podido conocer a través de estudios de neuroimagen.

Hipocampo.

El hipocampo es la estructura prosencéfalica del lóbulo temporal (ver figura 4) que forma parte del sistema límbico (Carlson, 2006), se encarga del procesamiento de la información que es recibida del medio, la cual transfiere a áreas de asociación neocorticales, en donde se procesan las funciones verbales en los dos hemisferios, la corteza parahipocámpica codifica la localización espacial o estímulos visuales, por lo tanto, está implicado en tareas de memoria que implican una discriminación visual y en la detección de estímulos nuevos y exploración espacial (Flórez, 2016).

Es la estructura cerebral con una importante participación en el proceso de aprendizaje, en la memoria declarativa y en el recuerdo. En el SD, a través de estudios de neuroimagen, se ha identificado que el tamaño del hipocampo es menor (Flórez, 2000, Sylvester, 1986), en este sentido, muestra una reducción de la densidad de sustancia gris, y por lo tanto, una alteración de su microestructura, una disminución de las ramificaciones dendríticas y retraso de la mielinización. A nivel conductual presenta una afectación en el procesamiento de la información visual recibida, alteraciones en la memoria, específicamente con la evocación de recuerdos de la ubicación de objetos o la memoria de acontecimientos o de la lista de objetos vistos o el reconocimiento de objetos en distintos contextos (Flórez, 2016).

Las alteraciones que se presentan en esta estructura persisten a lo largo de toda la vida, específicamente en la región parahipocámpica las alteraciones se reducen durante la adolescencia y aumentan en la edad adulta, reduciendo de nuevo durante la vejez.

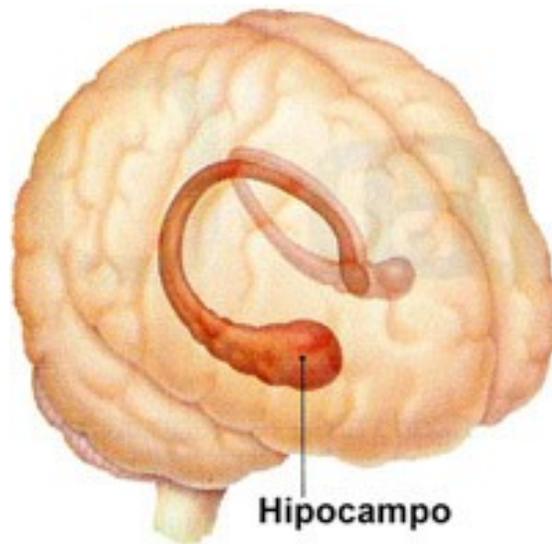


Figura 4. Localización cerebral del hipocampo. (Orbe, 2015)

Cerebelo.

El cerebelo (ver figura 5), anatómicamente, de acuerdo con Barr (1974) está constituido en tres partes. La primera de ellas, la sustancia gris, misma que tiene una forma irregular por sus numerosas hojas transversas que la componen; la segunda de ellas, la sustancia blanca, la cual contiene fibras aferentes dirigidas a la corteza, específicamente a los núcleos cerebelosos y las fibras que conectan a diferentes partes de la corteza; por último, la tercera parte, hace referencia a cuatro pares de núcleos centrales que están incrustados en la sustancia blanca.

A nivel funcional, existen tres divisiones, (1) vestibulocerebelo/arquicerebelo o arquicerebelo, el cual está relacionado con el equilibrio, (2) espinocerebelo/paleocerebelo, influye en el tono muscular y unión de los movimientos de los músculos para lograr una posición y la marcha, (3) pontocerebelo/neocerebelo, involucrado en los ajustes delicados del tono muscular para permitir la realización de movimientos especializados, los cuáles no son estereotipados y participan en el aprendizaje (Barr, 1974).

Una lesión en esta estructura afectaría la postura, la locomoción o la ejecución de movimientos coordinados, esto lo hace, recibiendo la información del medio, ya sea visual, auditiva, vestibular y somatosensorial, integrándola y coordinando y modulando los movimientos (Carlson, 2006).

En el SD, el tamaño del cerebelo es reducido y presenta una pérdida de volumen, específicamente en la fosa posterior (Jernigan & Bellugi, 1990). El desarrollo de éste se ve afectado en la última parte de la gestación y después del nacimiento, hasta un 30% en relación con el promedio. Así mismo, la producción de células neurales es más lenta. Estas características se presentan en la niñez y son preservadas en la edad adulta por la afectación en las células granulares (Flórez, 2016).

Se relaciona con funciones motoras como el equilibrio y el tono muscular. En este sentido, la reducción del tamaño del cerebelo puede corresponder a la hipotonía muscular característica del SD y la lenta adquisición del equilibrio postural, así como a las limitaciones en la agilidad y coordinación de los movimientos corporales de los dedos (Flórez, 2016). Así mismo, también participa en la función del lenguaje, la cognición visoespacial y la memoria operativa. Siendo que el hemisferio anterior del cerebelo está relacionado con las funciones motoras y el posterior con las funciones cognitivas.

Las afectaciones en esta área del cerebro provocan que las personas con SD muestren poca iniciativa para interesarse en realizar alguna tarea en específico, siendo pasivos la mayor parte del tiempo, en algunos casos, siempre tomando en cuenta que no se debe hacer una generalización de la información, ya que cada individuo expresa características diferentes.

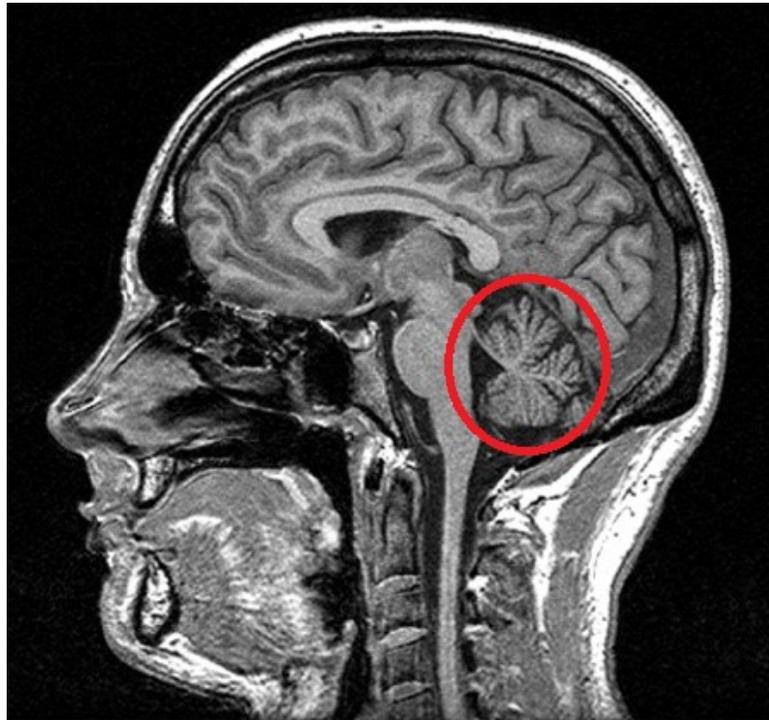


Figura 5. Localización cerebral del cerebelo (Asensio, 2017).

Lóbulo frontal.

El lóbulo frontal es la subdivisión del cerebro, que incluye todo lo que se encuentra delante del surco central. En la región posterior el lóbulo frontal se ubica la corteza motora primaria (ver figura 6), que contiene neuronas que controlan el movimiento de los músculos esqueléticos, de piernas y brazos (Carston, 2006).

Está relacionada con la planeación y elaboración de estrategias, así como de conservar y mantener la memoria operativa verbal, así mismo, se relacionan con procesos como la memoria operativa verbal y el procesamiento sintáctico (Flórez, 2014).

Específicamente, la corteza prefrontal está relacionada con la capacidad de manipular la información recibida del medio, la planificación de tareas y la adaptación a las exigencias del medio.

En este sentido, en el SD se encuentran comprometidas las funciones ejecutivas, la memoria operativa, al retener la información en la mente y manipularla, la inhibición de acciones de acuerdo con el contexto, y de cambiar de forma flexible un tipo de respuesta a otra (Flórez, 2016).

Lóbulo parietal.

El lóbulo parietal corresponde a la región de la corteza cerebral, caudal al lóbulo frontal y dorsal al lóbulo temporal (Carslon, 2006) (ver figura 6). Tiene una gran participación en las funciones cognitivas superiores en el cerebro, es receptor de las señales somatosensoriales entrantes del medio, se encarga del procesamiento de las modalidades sensoriales y transmite la información a las áreas de asociación correspondientes al lóbulo frontal (Clark, Boustros, Méndez, 2012).

En el SD, el lóbulo parietal se mantiene de un tamaño normal durante la adolescencia y se reduce conforme pasan los años, por ello, las funciones de las que se encarga esta subárea se pueden ir deteriorando (Ramos y Salgado, 2015).

Lóbulo temporal medial.

El lóbulo temporal es la subárea cerebral, rostral al lóbulo occipital y ventral a los lóbulos parietal y frontal (Carslon, 2006) (ver figura 6). Se divide en dos regiones, dorsolateral y ventromedial. La primera de ellas, la región dorsolateral, es la base de las funciones cognitivas asociadas con varios sistemas sensoriales (Clark, Boustros, Méndez, 2012) por lo tanto, está relacionado con la memoria y la percepción que involucra los cinco sentidos: vista, tacto, olfato, oído y el gusto (Flórez, 2016). Por otro lado, la región ventromedial contiene partes del sistema límbico, contribuyendo al aspecto emocional.

En el SD, los procesos cognitivos como la memoria y el lenguaje que están implicados en esta subárea cerebral están comprometidos de forma significativa (Flórez, 2015), lo cual se describirá más adelante.

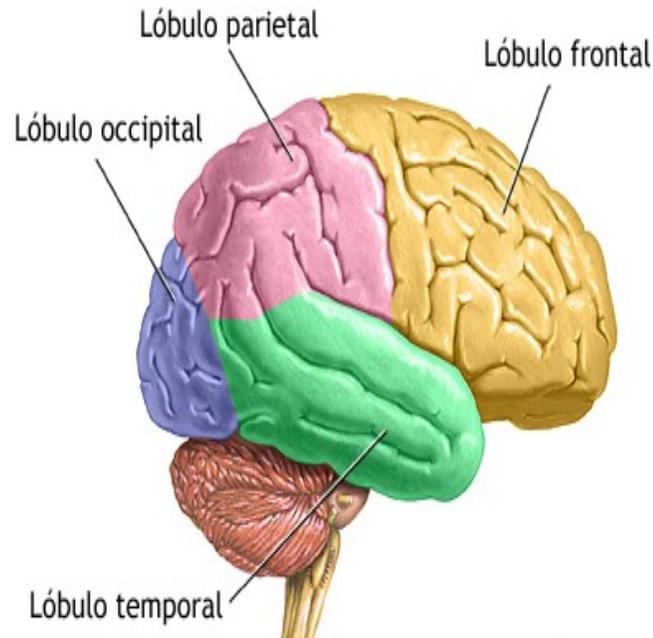


Figura 6. Ubicación de los lóbulos cerebrales (Levy, 2018).

2.2 Desarrollo cerebral

El desarrollo ontogenético general del individuo comienza en la tercera semana de gestación, cuando el tejido embrionario da lugar a la formación de la placa neural, la cual, mediante la neurulación, desarrolla el cerebro y la médula espinal. En una parte de ella se forma la cresta neural, en donde gracias a la diferenciación de células, se forma el ganglio de la raíz dorsal de la médula espinal, los ganglios sensitivos craneales, la cadena ganglionar simpática de SNA (Molero, 2013).

El cierre del tubo neural forma tres vesículas diferentes (vesícula del cerebro anterior, vesícula mesencefálica y vesícula del cerebro posterior), las cuáles se transforman en las siguientes estructuras (Carlson, 2006):

- 1) Prosencéfalo, se divide el telencéfalo y diencefalo. El primero, su desarrollo termina con la formación de la corteza cerebral, los ventrículos laterales y los ganglios de la base y del sistema límbico. El segundo finaliza con el tercer ventrículo, el tálamo, hipotálamo y subtálamo.

- 2) Mesencéfalo, se divide en tectum y tegmentum.
- 3) Romboencéfalo, se compone del metencéfalo y mielencéfalo. El primero de ellos se conforma por el cerebro y el cuarto ventrículo. En el segundo sólo se forma el bulbo raquídeo.

En la tercera semana, de las células del extremo del tubo caudal, se forman los primeros neuroblastos y glioblastos de lo que será la médula espinal. Los primeros de ellos, a partir de la quinta semana, se agruparán en dos regiones bilaterales: alar y basal, las cuáles formarán las neuronas sensitivas y motoras de la sustancia gris de la médula espinal y la anatomía de la sustancia blanca.

Todos los procesos del desarrollo están determinados por factores genéticos y epigenéticos, los cuáles pueden provocar alteraciones en la evolución del Sistema Nervioso y sus funciones. Uno de ellos es el Síndrome de Down, uno de los principales trastornos genéticos que se conocen, en el cual los factores genéticos comprometen el desarrollo del Sistema Nervioso en los siguientes aspectos (Molero, 2013):

- Pliegue del epicanto (pliegue de la piel que cubre el ángulo interno del ojo)
- Dermatogliafía anormal (alteración de la piel de las manos y los pies)
- Hipotonía (bajo tono muscular)
- Microcefalia (tamaño reducido del cráneo)
- Disfunción cognitiva

Dentro de la alteración genética del SD, se presenta un índice de neuropatología similar a la causa de la demencia tipo Alzheimer. De igual manera, se ve afectada la maduración de las células prenatales, lo que genera una alteración del desarrollo cerebral, y por lo tanto una displasia cortical, es decir un número reducido de neuronas y un proceso deficiente de sinaptogénesis.

Se han identificado neuropatologías relacionadas con el Síndrome de Down, las cuales se caracterizan por una atrofia en la corteza temporal y frontal, menos densidad de células granulares corticales, menor volumen de la formación hipocampal y ganglios de la base y cerebelo, déficit en la mielinización de fibras corticales asociativas, menor densidad sináptica en el área 17 de Brodmann y en los núcleos arqueado y mentromedial del hipotálamo, así como una menor producción hipotalámica de la hormona del crecimiento y espinas detriticas mal desarrolladas, ocasionando una ineficiencia en la neurotransmisión que estará presente a lo largo de la vida de las personas (Flórez, 2014).

Estas alteraciones en el neurodesarrollo limitan el desempeño cognitivo y funciones neuropsicológicas de las personas con SD. La alteración hipocampal afecta la memoria explícita; en los lóbulos frontales y temporales afecta el aprendizaje, la memoria, la adquisición del lenguaje y las funciones ejecutivas; el menor desarrollo de los ganglios de la base, afectan la adquisición de destrezas motoras y el control del movimiento; la alteración cerebral, afecta la coordinación motora y el condicionamiento palpebral.

Por otro lado, en la adultez temprana existe una mayor probabilidad de que se presente demencia, como ya se mencionó, debido a la formación de placas seniles y ovillos neurofibrilares, lo que provoca la neurodegeneración.

Neuronas.

En el SD, de acuerdo con Flórez (2014), la proliferación de células progenitoras de neuronas va a una velocidad significativamente menor, es decir, el surgimiento es lento, por lo tanto, existe un trastorno en este aspecto durante las fases tempranas de la neurogénesis.

Estudios postmortem han mostrado que las personas con SD inician su vida con un crecimiento detritico normal, ya que a lo largo del período de máximo crecimiento dendritico y diferenciación que va de los 2 a los 5 meses, no hay

diferencias significativas en la diferenciación dendrítica en las neuronas piramidales de la capa IIIc de la corteza prefrontal, así mismo, bebés de 6 meses han mostrado mayor ramificación dendrítica y longitud que en los demás niños.

Sin embargo, en niños con SD de más de dos años, el número de dendritas es menor y empieza el surgimiento de cambios degenerativos, la explicación de esto se basa en las moléculas que afectan a las propiedades estructurales o funcionales del citoesqueleto de actina, ya que ésta tiene un papel primordial en todas las etapas de la neuritogénesis y de la plasticidad cerebral, por lo tanto, sus reordenamientos dirigen la longitud y el camino a seguir de los axones y dendritas en crecimiento.

Los sistemas de neurotransmisión afectados son el de norepinefrina, glutamato y las áreas perjudicadas son el hipocampo, la corteza cerebral, locus coeruleus.

Distintas investigaciones han afirmado que el SD tiene una disfunción ejecutiva característica de un desarrollo deficiente del córtex prefrontal (Lanfranchi, Jerman, Dal Port, Alberti y Vianello, 2010).

El cerebro en el SD cuenta con alteraciones morfogénicas, debido a la naturaleza de la condición, sin embargo, también pueden ser a causa de una alteración en la plasticidad neuronal y en su potencial de remodelado, como heterotopias neuronales, anomalías en la migración y diferenciación neuronales, reducción en la densidad neuronal que genera problemas en las células granulares de la corteza cerebral y anomalías de las dendritas que afectan a las neuronas piramidales.

De forma general, se han realizado estudios para determinar la actividad de la neurona, manteniendo en cultivo una neurona sencilla obtenida de la corteza cerebral de un feto con SD, dejando que se desarrolle de forma espontánea a lo largo de los días, y lo que se ha demostrado es que después de 7 días, se inicia

un proceso de degeneración y muerte neuronal, mostrando así signos de debilidad en comparación con una neurona normal en la misma situación, la que desarrolla prolongaciones para conectar con otras neuronas próximas durante mínimo 14 días (Flórez, 2005).

Plasticidad cerebral.

La plasticidad cerebral o neuroplasticidad, es la capacidad del Sistema nervioso de adaptarse a las modificaciones que provienen de su entorno (Flórez, 2005), es decir, la modificación que puede hacer de su propia estructura, en cuestión de organización y funcionamiento a partir de los estímulos recibidos del medio.

Los cambios que se pueden presentar en la plasticidad cerebral se presentan en dos aspectos: anatómico y fisiológico, en el primero de ellos, a partir de la estructura la neurona, las redes y sistemas neuronales del encéfalo y la médula espinal; a nivel fisiológico, en los cambios en las respuestas de comunicación de estas. Este último es en el primero en el que se presentan los cambios, y si la presencia del estímulo persiste y genera una constante activación, entonces los cambios estructurales se refuerzan y aparecen a nivel anatómico (Flórez, 2005).

El desarrollo del individuo se puede dividir en tres etapas para comprender cómo evoluciona la plasticidad cerebral en las primeras etapas de vida, en las primeras dos, el individuo está en su desarrollo embrionario. En la primera etapa, la programación es casi en su mayoría genética y la posibilidad de cambios plásticos es poca, en la segunda etapa, la experiencia inicial controla la riqueza de las conexiones entre neuronas, por último, en la tercera etapa, los estímulos y las experiencias generan nuevos brotes dendríticos y axónicos con nuevas ramificaciones y así se refuerzan o establecen nuevos contactos sinápticos.

En este sentido, en el SD, las funciones cerebrales están comprometidas de forma diferente en cada caso, y la afectación en las funciones con las que nace es

única, por lo que al hablar de estimulación se debe conocer el caso específicamente, así mismo, esta va a promover una restauración funcional en donde la neurona generará una serie de adaptaciones para hacer cambios en la plasticidad cerebral, los cuáles pueden estar permeados por una alteración predispuesta por la trisonomía y finalmente, la alteración del cromosoma 21 produce elementos neurotóxicos a lo largo de la vida de la persona, que no pueden evitarse (Flórez, 2005).

De esta manera, el sistema nervioso central, promueve el desarrollo y ayuda a la creación de nuevos aprendizajes que el medio nos exige, gracias a la plasticidad cerebral la que permite que las características genéticas con las que nacen las personas sean modificadas, a través de la creación de redes neuronales que generen nuevos aprendizajes, esto a través de estímulos recibidos del medio, y guiados, como lo es la estimulación temprana (Flórez, 2005). En este sentido, en los últimos años, se realizaron estudios que demuestran la posibilidad de mejorar las alteraciones del neurodesarrollo del cerebro con SD.

2.3 Neuroquímica

La neuroquímica, como parte de una de las disciplinas que se ha interesado por estudiar el SD, ha descrito las sustancias químicas presentes en el desarrollo cerebral y sus cambios implicados a lo largo de la edad de las personas (Fernández-Alcaraz & Carbajal-Molina, 2014).

Las alteraciones en la neuroquímica afectan en la formación, instauración y mantenimiento de redes y circuitos funcionales de las funciones cerebrales (Flórez, 2014). Así mismo, el análisis neuroquímico sistemático que se ha realizado demuestra que los niveles de concentración de proteínas derivadas de los genes del cromosoma 21, se afectan de forma distinta, ya que se pueden encontrar con una concentración normal, excesiva o disminuida (Flórez, 2005) y por lo tanto cada una interviene de forma distinta. A continuación, se describen los neurotransmisores que se encuentran principalmente comprometidos.

Serotonina.

Neurotransmisor considerado en la categoría de indolaminas, relacionado con el estado de ánimo, el control en la ingesta de alimentos, así como los estados de sueño, el nivel de activación y la regulación del dolor.

En el SD, distintos estudios (Berger-Sweeney & Hohmann, 1997; Brezun & Daszuta, 1999) han demostrado que existe una pérdida de la serotonina en el cerebro, la sangre y el fluido cerebro espinal. El decremento de los niveles de esta sustancia química durante la etapa embrionaria ocasiona que se presente un retraso en el inicio de la neurogénesis, así como reducciones en la densidad sináptica y en la plasticidad cerebral.

En la edad adulta, se presentan alteraciones en la serotonina, los niveles aumentan en la región frontal y occipital y se reducen en el tálamo, núcleo caudado, cerebelo y el corte temporal (Gulesserian, Engidaworck, Cairns & Lubec, 2000).

Sin embargo, estudios como el de Hiramaya, Kobayashi, Fujita & Fujino (2004, citados en Fernández-Alcaraz & Carbajal-Molina, 2014) sugieren que la utilización de tratamientos farmacológicos que impliquen el uso de agentes asociados a la serotonina puede reducir el comportamiento agresivo y mejorar la función cognitiva, así como reducir los estados de depresión (Whittle, Simone, Dierssen, Lubec & Singewald, 2007).

Ácido gamma aminobutírico (GABA).

Sustancia química que se produce de forma dominante en el hipocampo y, por lo tanto, puede llegar a afectar la memoria y el aprendizaje. La actividad de sus antagonistas (GABA-A) han demostrado que mejoran la actividad cognitiva de los individuos con SD, sin embargo, la desventaja de la implementación de este, es que debido a que se distribuye por todo el cerebro y no sólo en el hipocampo, se pueden llegar a producir algunas otras alteraciones como las convulsiones,

ansiedad e insomnio, por lo que el producto que se ha demostrado (Martínez, 2013), puede utilizarse es el Ro-4938581 selectivo para $\alpha 5$, el cual realiza esta acción sin mostrar afectaciones en otras áreas cerebrales.

Dentro del grupo de aminoácidos con los que cuentan las personas con SD, los niveles de GABA y de taurina son los que se encuentran con alteraciones, al presentar niveles bajos en la corteza frontal durante la edad embrionaria, lo cual no se presenta en la edad adulta. En este sentido, estudios *in vitro* muestran una activación de los receptores GABA que promueven la proliferación y diferenciación neural y sus antagonistas relacionados con reducciones de ramificaciones neurales (Barbin, Pollard, Gaiarsa & Ben-Ari, 1993), lo que se relaciona con problemas para comprender y percibir la información recibida del medio.

Por otro lado, la taurina, está asociada con una reducción atípica de la arborización dendrítica durante el desarrollo de la corteza cerebral (Whittle, Simone, Dierssen, Lubec, & Singewald, 2007).

Dopamina.

La dopamina es un neurotransmisor, que se clasifica dentro de la familia de catecolaminas, produce potenciales postsinápticos excitatorios e inhibitorios, de acuerdo con el receptor postsináptico (Mann & Esiri, 1989). Está involucrado con el movimiento, la atención, el aprendizaje y los efectos de las drogas (Carlson, 2006).

En el encéfalo, hay varios sistemas de neuronas dopaminérgicas, los tres más importantes surgen en el mesencéfalo: en la sustancia negra y en el área tegmental ventral.

En el SD, hay una reducción de la producción de dopamina durante la edad adulta, lo que se puede traducir en una característica de los primeros signos de la demencia tipo Alzheimer (Flórez, 2015).

Noradrenalina.

La noradrenalina es un neurotransmisor perteneciente a la familia de las catecolaminas, se encuentra en el encéfalo y en la división simpática del sistema nervioso neurovegetativo.

Durante la niñez, los niveles de noradrenalina en el SD no muestran ninguna alteración, sin embargo, durante la edad adulta, hay daños en el sistema noradrenérgico ascendente, lo cuál puede ser a causa la pérdida de neuronas en el locus coeruleus, ocasionando que los niveles de esta sustancia se reduzcan en el hipotálamo, apareciendo así, otro de los signos del comienzo del Alzheimer (Whittle et al., 2007).

Acetilcolina.

De acuerdo con Carlson, (2006), es el principal neurotransmisor del Sistema Nervioso Central, encargado de los movimientos musculares. La liberación de este neurotransmisor en el encéfalo son facilitadores en su mayoría, lo que quiere decir que permite la ejecución de distintos procesos.

Los neurotransmisores colinérgicos de la protuberancia dorsolateral son responsables de producir la mayoría de las características del sueño REM (estado más profundo del sueño en donde se presentan las ensoñaciones). En el prosencéfalo, su liberación está relacionada con la activación de la corteza cerebral y en la facilitación del aprendizaje perceptual. En el septum medial, modulan las funciones del hipocampo, por lo tanto, se involucran en función de la memoria (Carlson, 2006).

En el SD, la acetilcolina influye en el bajo tono muscular característico de este síndrome y un deterioro en la función cognitiva de la memoria (Fernández-Alcaraz & Carcajal-Molina, 2014).

A continuación, en la tabla 6 se resumen las características conductuales principales de cada neurotransmisor en la conducta del SD de acuerdo con las investigaciones de Mann & Esiri (1989), Barbin, Pollard, Gaiarsa & Ben-Ari (1993), Carlson (2006), Whittle et al. (2007), Martínez, (2013) Fernández-Alcaraz & Carbajal-Molina (2014), Flórez (2014, 2015).

Tabla 6

Repercusiones de los neurotransmisores en la conducta del SD

Neurotransmisor	Conducta
Serotonina	Comportamiento agresivo, aumento de depresión
Gaba	Problemas de percepción y comprensión
Dopamina	Signos de demencia tipo Alzheimer
Noradrenalina	
Acetilcolina	Déficit en la memoria

Fuente: elaboración propia

2.4 Funciones Cognitivas

Las funciones cognitivas y ejecutivas se encuentran afectadas en distintos aspectos y niveles, sin embargo, de forma general, se puede decir que existe una alteración intelectual, presentando problemas principalmente en la memoria, la atención y el lenguaje (Ronda y Ling, 2006).

Atención.

De acuerdo con Estévez, García y Junqué (1997), la atención es un estado neurocognitivo cerebral de preparación que precede a la percepción y a la acción, se encarga de filtrar la información que es recibida del medio y activar las zonas cerebrales encargadas de emitir una respuesta, están implicadas una serie de

conexiones corticales y subcorticales de predominio del hemisferio derecho. Existen diferentes tipos de atención descritas por los mismos autores:

- 1) Vigilia o alerta, que corresponde al nivel de conciencia de una persona.
- 2) Amplitud de atención, es decir número de estímulos a los que se dirigen los sentidos.
- 3) Atención selectiva o focal, se refiere al estímulo al que se le enfocará la atención.
- 4) Atención de desplazamiento, se define como aquella que es necesaria para focalizar la atención sobre un área del campo visual específico.
- 5) Atención serial, es decir el mecanismo atencional necesario para realizar la búsqueda de un estímulo entre otros.
- 6) Atención dual, es aquella que se utiliza para realizar dos tareas al mismo tiempo.
- 7) Atención de preparación, hace referencia al proceso que se lleva a cabo para poder realizar una operación de tipo cognitivo.
- 8) Atención sostenida, es decir la capacidad de enfocarse en un estímulo por determinado tiempo (concentración).
- 9) Inhibición, este tipo de atención implica atender a dos estímulos y responder sólo al que se solicita.

Las estructuras cerebrales implicadas en este proceso se concentran en el sistema reticular activador, el tálamo, el sistema límbico los ganglios basales, el córtex parietal posterior y el córtex prefrontal (Estévez, García y Junqué, 1997).

En este sentido, en el SD, se presentan dificultades en la atención sostenida auditiva, atención visual selectiva, categorización visual (Constanzao, Varuzza, Menghini, Addona, Giancesini y Vicari, 2013), el cambio verbal (shifthing) y visoespacial, categorización verbal y visoespacial e inhibición verbal, así como en el cálculo numérico. Así mismo muestran facilidad de distracción, cuando se encuentran en alguna tarea, con el más mínimo estímulo que se encuentre a su alrededor (Vived, 2004).

Memoria.

De acuerdo con Baddeley (1999), la memoria es un proceso de retención de información con distinta duración de almacenamiento.

Memoria de trabajo.

Se define como la memoria explícita a corto plazo que implica retener y manipular la información que es recibida, temporalmente (Baddeley, 1999), es decir, un proceso de consciencia y evocación voluntaria (Ronda y Ling, 2006) que está relacionado con el aprendizaje, el razonamiento y la comprensión. Las dificultades en la memoria de trabajo surgen cuando se plantean problemas que se encuentran en la vida cotidiana cuando se necesita que la persona busque en la información que ya tiene almacenada para realizar una tarea complicada que implique unir la información con otra (Carney, Brown y Henry, 2013, Chapman y Hesketh, 2001).

En el SD, se presenta un nivel significativamente bajo de memoria de trabajo. (Dunhauer y Fidler, 2012). Sin embargo, el déficit en la memoria a corto plazo es mayor en el aspecto auditivo que en el visual (Jarrold, Hewes, & Baddeley, 2000).

Memoria visual.

La memoria de trabajo visoespacial se ve afectada provocando una mala coordinación óculo-manual, es decir, ojo-mano en comparación con niños sin discapacidad intelectual (Arraiz, 2001). Está relacionada con estructuras como el hipocampo y el lóbulo temporal medial.

Memoria semántica y memoria episódica.

Nadel (2000) afirma que las personas con SD tienen alterados los tipos de memoria que corresponden a los significados y a los contextos. Sus alteraciones están relacionadas con la corteza temporal (Ronda y Ling, 2006).

Memoria verbal a corto plazo u operativa.

De acuerdo con Baddeley (1999), la memoria operativa es un componente central en la mayoría de los modelos cognitivos, ya que implica un proceso que incluye habilidades de pensamiento en general y de procesos cognitivos específicos. Se define este tipo de memoria como la expresión lingüística de una presentación de ítems en un determinado orden.

La que muestra un mayor deterioro es la memoria explícita, ya que existe una pobre codificación de la información, sin embargo, si la información es almacenada correctamente puede perdurar en los individuos y ser recuperada posteriormente (Almanza, Camacho y Romero, 2015).

Las tareas utilizadas para evaluar este tipo de memoria son la repetición de dígitos o palabras, y en este sentido, en el SD al encontrarse afectado el lenguaje expresivo, esta tarea se dificulta, ya que implica codificar, recordar y reproducir información verbal de forma secuencial (Fernández, García, 2014, Flórez, 2001).

Neuroanatómicamente, está relacionada con la corteza prefrontal dorsolateral y la corteza cingulada anterior, ésta última para tareas que requieran la resolución de estímulos conflictivos (Flórez, 2016).

El bajo volumen de la zona cortical temporal y las regiones subcorticales, es decir, la amígdala, el hipocampo, y el lóbulo temporal, están relacionada con las dificultades en la comprensión verbal y en los problemas referentes a la memoria a largo plazo y los procesos de la percepción de color y forma (Krasuski, Alexander, Horwitz, Rapoport & Schapiro, 2002; White, Alkire, y Hair, 2003). Así mismo, la reducción de tamaño del cuerpo calloso, surgen las lesiones relacionadas con el Alzheimer y el deterioro de la memoria episódica y los principios de la demencia que avanzan con la edad (Prasher, Cumella, Natarajan, Rolfe, Shah & Haque 2003; Teipel, Shapiro, Alexander, Krasuski, Horwitz & Hoehne, 2003).

Lenguaje.

El lenguaje se define como una tarea que implica combinar las intenciones comunicativas (Rondal, 2009). En las personas con SD es una de las funciones cognitivas que se encuentra más comprometida, ya que tiene una deficiencia a nivel fonológico y de morfosintaxis, así como limitaciones en el funcionamiento gramatical y fonológico del lenguaje, esto último relacionado con las afectaciones del lóbulo frontal (Rondal y Ling, 2006), sin olvidar las características físicas del aparato fonoarticulador que ya se mencionaron en el primer capítulo, que también limitan el desarrollo óptimo del lenguaje.

Lenguaje expresivo.

El lenguaje expresivo hace referencia a la capacidad de expresar pensamientos, deseos o necesidades (Stein, 2017). Se muestra gran dificultad en la elaboración y construcción morfosintáctica, en la dicción y fluidez del habla, así como en la adquisición de palabras nuevas, por lo tanto, la habilidad de decodificar palabras es afectada, ya que en caso de conocer la palabra no logran separarla en sus fonemas, siendo éste un proceso ligado a la afectación de las áreas correspondientes a la memoria auditivo verbal a corto plazo y con la corteza de la circunvolución temporal superior, implicada en el proceso de descodificación, por lo que comunica sus necesidades señalando con el dedo.

En este sentido, el bajo volumen en el área frontal y el cerebelo están relacionados a las dificultades para una adecuada pronunciación y fluidez verbal (Pinter, Eliez, Schmitt, Capone & Reiss, 2001).

Por otro lado, de acuerdo con Rodríguez (2015) existe una alteración en lóbulo frontal, lo que provoca una disminución en la capacidad del habla, presentando dificultades para elaborar y emitir el lenguaje oral.

Lenguaje receptivo.

De acuerdo con Stein (2017), el lenguaje receptivo, es la capacidad de comprender lo que dicen los demás.

En el SD el procesamiento del lenguaje receptivo se ve afectado, en comparación con jóvenes adultos sin discapacidad, como lo demostró Jacotela (2013), quien comparó grupos de desarrollo de la misma edad cronológica mental de edades entre los 12 y 26 años, y encontró que en los grupos sin discapacidad intelectual, la actividad neural sigue un patrón definido, mostrando una fuente de activación de la corteza auditiva en ambos hemisferios, lo que refleja el procesamiento inicial de la recepción de la información auditiva, así como en el proceso de lateralización de la información, hacia el hemisferio izquierdo en las regiones frontal y parietal, desarrollándose después en el lóbulo frontal conforme la edad avanza. Sin embargo, en el SD, no se vio actividad en el lóbulo frontal izquierdo durante el procesamiento de la información verbal recibida, lo que sugiere que la maduración de esta área pueda tener retraso (Flórez, 2014) y, por lo tanto, mostrar alteraciones en la rapidez y fluidez verbal de la información verbal que reciben, afectando el habla.

No obstante, a pesar de lo mencionado anteriormente y las afectaciones que las personas con SD pueden presentar en el lóbulo frontal, lo más destacable del estudio de Jacotela (2013) es que los resultados de neuroimagen demuestran una importante actividad en las regiones de la línea media del lóbulo frontal y en la

corteza cingulada, cuestión que no se presentó en el grupo sin discapacidad intelectual y por lo tanto, se puede entender como una forma de compensación por parte de las personas con SD para realizar una tarea que implica un reto para ellos, ya que a pesar de que la organización de las redes neuronales encargadas de recibir la información auditiva tienen una organización distinta, la información llega y se hace consciente.

Funciones visoespaciales.

Se definen como funciones visoespaciales a la capacidad de interactuar con el entorno, tomando en cuenta su sistema visual y motor, percibiendo a los objetos y actuando sobre ellos. Esto implica la maduración de diversos sistemas cerebrales que permiten que se puedan planear y ejecutar las acciones motrices (Rosselli, 2015).

En este sentido, neuroanatómicamente, las alteraciones en el lóbulo parietal y occipital se relacionan con los problemas en la coordinación motora-visual y los procesamientos visoespaciales que se puedan llegar a presentar (Krasuski et al., 2002; Pinter, Eliez et al., 2001).

Estas funciones en el SD se encuentran preservadas, mostrando facilidad para la realización de tareas que impliquen una construcción visoespacial (Ronda y Ling, 2006).

Funciones ejecutivas.

Las funciones ejecutivas son una serie de habilidades que forman la base de los procesos cognitivos y marcan la mayor diferencia entre los seres humanos y otros seres vivos (Portellano, 2005), favorecen la adaptación de las personas ante situaciones nuevas y complejas, desafiando las conductas automáticas.

También permiten planificar y organizar, así como determinar la velocidad de procesamiento de la información, por lo que un óptimo desarrollo de estas

funciones permite que las tareas se terminen en un determinado tiempo, así como seguir una secuencia de pasos o actividades y se puede realizar una toma de decisiones (Stein, 2017).

Cuando el desarrollo de estas funciones es adecuado a lo largo de la infancia y la adolescencia, el pensamiento, la planeación de acciones y las emociones se desarrollan adecuadamente (García-Molina, Enseñat-Cantallops, Tirapu-Ustarroz y Roig-Rovura, 2009).

Se localizan en el lóbulo prefrontal (Ronda y Ling, 2006) los ganglios basales, el núcleo talámico dorsomedial, el cerebelo y el mesencéfalo ventral (Golberg y Bougakov, 2005). Por lo que el bajo volumen del área frontal y el cerebelo están ligados con los problemas de las funciones ejecutivas (Pinter, et al. 2001).

En el SD, las funciones ejecutivas se encuentran comprometidas debido a las alteraciones anatómicas del lóbulo frontal, sin embargo, de acuerdo con Stein (2017), estas funciones se continúan desarrollando a lo largo de toda la vida del individuo.

Alguna de las características que demuestran estas alteraciones en las funciones ejecutivas son la impulsividad y la necesidad de los pasos a seguir para realizar una tarea (Stein, 2017).

De esta manera, la discapacidad intelectual del SD está asociada con la morfología genética y la funcionalidad del Sistema Nervioso Central y los individuos que tienen un deterioro en áreas de la cognición relacionadas con los lóbulos temporales y parietales generan una deficiencia en las tareas de función ejecutiva.

Los mecanismos de comunicación neuronal sustentan los cambios plásticos en las conexiones sinápticas que afectan los problemas de aprendizaje, debido a la reducción del tamaño del árbol dendrítico de las espinas dendríticas y serios

cambios en la forma de las espinas dendríticas, que repercute en dicha comunicación y por lo tanto hay deficiencias en el funcionamiento cerebral.

A continuación, se presenta la Tabla 8, con el fin de resumir de forma clara y precisa las características neuropsicológicas relacionadas con las áreas cerebrales descritas anteriormente, con base en lo reportado por Jarrold, Hewes, & Baddeley (2000), Flórez (2001), Pinter, et al. (2001), Krasuski et al. (2002), Prasher, et al. (2003), Teipel, et al. (2003), White, et al. (2003), Portellano (2005), Rondal y Ling (2006), Rondal (2009), Dunhauer y Fidler (2012), Constanza, et al. (2013), Jacotella (2013), Fernández, García (2014), Flórez (2014, 2016), Rodríguez (2015), Rosselli (2015), Stein (2017).

Tabla 8

Correlaciones neuroanatómicas con las funciones cognitivas del SD

Funciones cognitivas	Estructura cerebral
Atención	Tálamo Sistema límbico Ganglios basales Córtex parietal posterior Córtex prefrontal Lóbulo frontal
Memoria	Corteza prefrontal dorsolateral Corteza Cingulada anterior Regiones subcorticales: amígdala hipocampo lóbulo temporal
Lenguaje	Corteza cingulada Corteza de la circunvolución temporal superior

	Lóbulo frontal
	Cerebelo
Habilidades visoespaciales	Lóbulo parietal
	Lóbulo occipital
Funciones ejecutivas	Lóbulo frontal:
	ganglios basales
	núcleo talámico dorsomedial
	cerebelo
	mesencéfalo ventral

Fuente: de elaboración propia.

Por lo tanto, a partir de lo revisado en el Capítulo II, se pueden identificar los aspectos neuroanatómicos característicos de las personas con SD, es decir, la afectación de las principales estructuras que son el cerebelo, el hipocampo y lóbulo frontal, la cual surge de las alteraciones en las sustancias químicas implicadas en el desarrollo cerebral y de las neuronas y su morfología, cuestiones que debido a la trisomía celular tienen repercusiones. Es importante tomar en cuenta que el ser humano está compuesto y predeterminado para contar con 23 pares de cromosomas y en el SD, esto es modificado genéticamente, provocando una serie de cambios en la persona y todo lo que la compone, incluyendo el órgano responsable de su adecuado funcionamiento, el cerebro.

Así mismo, es importante ver a la plasticidad cerebral como un elemento clave en las intervenciones, ya que ésta promueve el desarrollo del SNC y permite que los aspectos genéticos que estaban comprometidos puedan modificarse, generando cambios expresados a nivel conductual, tomando en cuenta los límites que existen por la simple presencia de la alteración cromosómica (Flórez, 2005).

Los aspectos estructurales a nivel cerebral también pueden llegar a generar cambios en la conducta de las personas con SD, provocando una repetición de conductas específicas, terquedad, poca iniciativa y baja capacidad de exploración

(Rodríguez, 2015), así como una mayor habilidad de razonamiento social, logrando identificar, comportamientos adecuados e inadecuados, socialmente (Flórez y Cabezas, 2010).

En este sentido, la atención temprana, aprovecha la neuroplasticidad cerebral y activa el desarrollo eficiente de algunas estructuras cerebrales, atendiendo a los problemas que se presentan en una edad temprana, sin embargo, es importante tomar en cuenta que, a lo largo de la vida, estarán presentes las afectaciones a nivel cerebral, por lo que la estimulación temprana no es la solución, sino parte del proceso de atención dirigido a estas personas.

III. NEUROPSICOLOGÍA DEL SÍNDROME DE DOWN

El objetivo del presente capítulo es establecer el perfil neuropsicológico de las personas con SD y la importancia de establecer una relación entre la Educación Especial y la Neuropsicología en una intervención que incluya una atención completa de la persona.

De acuerdo con Molero (2013) la psicología del desarrollo estudia los procesos psicológicos que caracterizan el desarrollo psicológico en distintas etapas del desarrollo individual u ontogenético y la neurociencia, da una explicación de los mecanismos biológicos que se desencadenan a partir de procesos conductuales, cognitivos, emocionales y motivacionales de cada etapa del desarrollo.

El objetivo de la psicología del desarrollo es definir las características psicológicas de los estadios del desarrollo, desde el nacimiento hasta la senectud, sin embargo, los teóricos más representativos de esta vertiente, Piaget y Vigotsky, se han dedicado a describir las primeras etapas de vida (Molero, 2013).

El primero de ellos, Piaget, elaboró un esquema del desarrollo de las distintas etapas por las que pasa el individuo, desde las respuestas motoras a las perceptivas, describiendo de igual manera las funciones semióticas y simbólicas del niño en el pensamiento.

La teoría comienza con la etapa de la infancia (nivel sensoriomotor) en la que Piaget, considera que existe un grado de inteligencia antecedente al lenguaje, con el fin de la resolución de problemas que requieren cierta acción. Posteriormente el niño comienza con una construcción de lo real y por lo tanto de operaciones del pensamiento donde surgen las funciones semióticas y simbólicas. A partir de los siete años, el autor plantea que se identifican los primeros procesos de interiorización y se completan las operaciones concretas del pensamiento, mediante las relaciones interindividuales, así mismo comienza la evolución afectiva, relacional y moral del niño. Entre los once o doce años, desarrolla

habilidades para transformar la realidad percibida, lo cual permite un razonamiento de lo concreto, sin que el estímulo esté presente. Esta teoría, está sustentada biológicamente, en la maduración de la corteza cerebral, donde la formación del pensamiento se localiza en la corteza prefrontal.

Por otro lado, Vygotsky, plantea el papel del significado del lenguaje, el cuál es independiente de las palabras que lo representen, entendiendo, el pensamiento y el lenguaje como una sola unidad y representado como pensamiento verbal, estableciendo así que los procesos mentales se relacionan con el lenguaje, y la forma en que el individuo se apropia conceptos (Molero, 2013).

De esta manera, de acuerdo con Molero (2013), la psicología del desarrollo estudia los procesos psicológicos que caracterizan el desarrollo psicológico en distintas etapas del desarrollo individual u ontogenético y en este sentido, puede ser una forma de abordaje del SD.

Por otro lado, el SD, también puede ser visto desde la educación especial, campo multidisciplinario dedicado al trabajo con personas con alguna discapacidad o trastorno grave de la conducta, es decir, niños con necesidades educativas especiales (NEE) (Ángulo, Rodríguez, Salvador, Luna, Prieto, 2008). La educación especial surge de acuerdo con Abad et al. (2009), ante la necesidad de responder a las diferencias individuales y las necesidades educativas de cada persona, llevando a cabo una enseñanza adaptativa, sistemática que considera las características individuales de cada persona, y así proporcionar los apoyos para una escolaridad y una vida exitosa.

Así mismo, la neurociencia, da una explicación de los mecanismos biológicos que se desencadenan a partir de procesos conductuales, cognitivos, emocionales y motivacionales de cada etapa del desarrollo, siendo este último el eje principal en el presente trabajo. En este sentido, a partir de lo revisado en este capítulo, se establecerá la relación de la educación especial con la neuropsicología del SD, reconociendo la importancia de la información que nos proporciona esta última en la ejecución de estrategias de intervención.

3.1 Breve historia de la neuropsicología del SD

La frenología, fundada por Franz Gall (1758-1828), fue la primera disciplina en estudiar la relación que existe entre el cerebro (cráneo) y las habilidades de cada persona, de acuerdo con Eusebio y Paterno (2006), quién consideraba que el cráneo se dividía en 27 características psicológicas, siete de ellas, puramente humanas, las cuales son: el cálculo, el lenguaje, la memoria verbal, la razón, la combatividad, gusto por los riesgos, la lucha, el deseo, el idealismo y el amor. Sus principales postulados, fueron: a) la mente está formada por las facultades innatas; b) las cuales se manifiestan mediante el cerebro; c) y la fuerza que tenga se va a reflejar en el tamaño del mismo órgano; d) el cuál es posible predecir de acuerdo con las formas del cráneo.

Sin embargo, el estudio científico de las relaciones entre el cerebro y la conducta, oficialmente, surgen con Paul Broca, quien a partir de sus estudios sobre una lesión cerebral (que posteriormente recibiría su nombre) y una perturbación en el lenguaje, la afasia, se origina la neuropsicología, el estudio de esta función cognitiva, es de gran importancia al ser una conducta directamente observable y por su independencia de otras funciones cognitivas (Eusebio y Paterno, 2006).

Por otro lado, Wernicke, presentó un modelo asociacionista sobre las afasias, que clasifica en dos: 1) las afasias expresivas, relacionadas con el área de Broca y 2) las afasias receptivas, donde la afectación radicaba en la comprensión del lenguaje y una lesión en el tercio posterior de la circunvolución temporal superior del hemisferio izquierdo. Así mismo, postuló la existencia de una afasia de conducción, referida a un daño en los tractos nerviosos que unen la circunvalación temporal izquierda con la corteza frontal. Este autor consideraba que las patologías mentales nunca se localizan en un área específica del cerebro, sino que comprometen a todo el cerebro (Eusebio y Paterno, 2006).

En este sentido, la neuropsicología es una neurociencia encargada de estudiar las relaciones entre el cerebro y la conducta. Su objetivo principal, es analizar las funciones cognitivas, las funciones ejecutivas superiores y correspondientes patologías, en especial las afasias, apraxias, agnosias y amnesias, con el paso del tiempo, se ha estudiado su función diagnóstica y de rehabilitación y en este último aspecto se toma en cuenta la validez ecológica, haciendo referencia a las consecuencias funcionales de la persona de acuerdo con entorno sociofamiliar en el que se desarrolla (Eusebio y Paterno 2006, Abad et al. 2009).

Posterior a la evaluación, generalmente se continua con la realización de un perfil, al respecto Brookshire (1978, citado en Eusebio y Paterno, 2006) menciona que es conveniente tomar en cuenta la ejecución del paciente con estímulos y respuestas en todas sus modalidades, esto de forma cualitativa, medir habilidades verbales y no verbales, hacer prueba de validez y confiabilidad, presentar las pruebas en una dificultad graduada y obtener información que permita obtener una visión sobre la recuperación o potencialidad del paciente y una planeación para su tratamiento.

De esta manera, a partir de la evaluación se puede realizar el perfil neuropsicológico, el cual permite, de acuerdo con Eusebio y Paterno (2006), detectar las áreas de funcionamiento, y las dinámicas e interrelaciones que presenta cada persona, además de reportar puntuaciones, se realizará un análisis que explique el trastorno que se sospecha. En este sentido, estos autores describen una serie de aspectos a considerar en un perfil neuropsicológico, que a continuación se definen:

- Funciones gnósicas y práxicas:
 - Percepción visual: identificación de la información recibida a través de la visión.
 - Grafo percepción: capacidad de integrar la interpretación visual con la coordinación motora gráfica.

- Praxis constructivas: movimientos coordinados en función de una intención, es decir, la actividad de articulación para formar un fonema.
- Planificación visual: capacidad para anticipar y planear una respuesta, a través de información recibida por la vista.
- Percepción auditiva: interpretación de los datos sensoriales recibidos a través del oído.
- Percepción táctil y háptica: comprensión de la información recibida del medio recibida a partir de las sensaciones táctiles.
- Somatognosia: reconocimiento de las partes del cuerpo y la imagen corporal, percibiéndolas en el espacio.
- Función atencional y sistema supervisor frontal:
 - Atención selectiva: capacidad mediante el cual el organismo sólo da respuesta a los estímulos que le son útiles o importantes.
 - Atención focalizada: capacidad para responder de forma diferencial a determinado estímulo.
 - Atención dividida: responder ante múltiples estímulos del ambiente.
 - Atención sostenida: mantener el foco atencional y permanecer en un estado de alerta en la presencia de ciertos estímulos.
 - Atención alternante: flexibilidad para cambiar el foco atencional de una tarea a otra.
- Memoria:
 - Memoria visual: información recibida por la vía visual que el individuo recuerda transcurrido ya un tiempo.
 - Memoria auditiva: información recibida por la vía auditiva que la personas es capaz de retener y recordar después de haber escuchado.
 - Memoria de trabajo: sistema de memoria en el que se forman asociaciones entre metas, estímulos ambientales y conocimiento almacenado, para poder emitir una respuesta.

- Funciones lingüísticas:
 - Fonología: estudio del material sonoro y sus propiedades fisiológicas y físicas, tomando en cuenta la producción (fonética articuladora), la transmisión (fonética acústica) y la percepción (fonética auditiva).
 - Morfosintaxis: estudio de las reglas de la formación de palabras y sus combinaciones en secuencias de oraciones, atendiendo al orden y a la función de las palabras.
 - Vocabulario (léxico): conjunto de palabras que integran el lenguaje utilizado por la persona.
 - Comprensión (semántica): estudio de los signos lingüísticos y de sus posibles combinaciones en los diferentes niveles de organización, es decir en palabras, frases, enunciados y el discurso.
 - Abstracción: capacidad para elaborar esquemas, relaciones clasificatorias e identificar semejanzas y diferencias en el lenguaje oral.
 - Pragmática (uso): funcionamiento del lenguaje en contextos sociales, situaciones y comunicativos, analizando reglas que limitan el uso del lenguaje.
- Velocidad de procesamiento cognitivo: tiempo de procesamiento en milisegundos que se utiliza para responder correcta o incorrectamente a estímulos que se presentan en una modalidad visual o auditiva.

Por otro lado, la neuropsicología infantil es una especialidad de esta neurociencia y también se le conoce como neuropsicología del desarrollo, cuyo objetivo es estudiar las relaciones entre el cerebro y la conducta durante la niñez y la adolescencia, comprendiendo la función del sistema nervioso durante las primeras etapas de vida y analizar si tal, facilita una explicación del por qué el cerebro se muestra con mayor flexibilidad para compensar las lesiones y las variaciones ambientales a las que se expone (Eusebio y Paterno, 2006).

Hay una serie de características que definen a la neuropsicología infantil, de acuerdo con Abad et al. (2009):

- a) Estudio del cerebro en desarrollo y sus repercusiones en la conducta, tomando en cuenta los cambios evolutivos producidos dentro del sistema nervioso infantil.
- b) Tiene una perspectiva neurobiológica, en la que se considera que, en todos los casos, existe una representación cerebral base de todo comportamiento.

Este último punto es de gran importancia, ya que se considera que las modificaciones cerebrales generadas en el contexto del cambio evolutivo y la maduración son los más intensos de todo el ciclo vital. Por lo que, de esta manera, un daño cerebral impide la adquisición de nuevas habilidades cognitivas y comportamentales, ya que la función cerebral no está consolidada.

De acuerdo con Eusebio y Paterno (2006), existen diagnósticos neuropsicológicos de procesos y de estructuras. El primero de ellos implica el seguir una secuencia lineal y el segundo es mayormente holístico, considerándolo como un todo y que cualquier evento puede generar un cambio en el orden del desarrollo. Cada diagnóstico tiene su objetivo particular, como puede ser: a) meramente de diagnóstico, b) fin neuropsicológico, es decir la detección de alteraciones en la cognición que impidan un adecuado desempeño académico, c) educativo, adecuar planes y estrategias de intervención acorde a las necesidades de cada niño, y d) el fin investigador, donde se pueden generar perfiles neuropsicológicos. Los grupos de niños que pueden ser candidatos de un examen neuropsicológico son:

- Niños sin patología crónica, pero con trastornos en el desarrollo de determinadas cogniciones.
- Niños que sufren un daño cerebral, generando secuelas o limitaciones funcionales.
- Niños que presentan un hándicap menor al promedio del aspecto cognitivo, motor o sensorial.
- Niños con epilepsias refractarias.

La evaluación neuropsicológica, de acuerdo con Cuervo y Ávila (2010) tiene como principales objetivos el diagnóstico, el primero de ellos, identificar el daño

cerebral del individuo y, en segundo lugar, obtener un perfil de capacidad, en el que se describan los puntos débiles y fuertes de acuerdo con las capacidades o características de cada individuo. Esto favorecerá, la obtención de información sobre el funcionamiento neuropsicológico de un individuo en las áreas con mayor afectación para desarrollar durante el tratamiento.

3.2 Perfil neuropsicológico

El perfil neuropsicológico tiene como objetivo facilitar la descripción de las deficiencias neuropsicológicas de niños en edad preescolar y escolar (Wilson, 1986, citado en Paterno y Eusebio, 2006,). De acuerdo con Paterno y Eusebio (2006), Abad et al. (2009) su mayor utilidad consiste en detectar y analizar las áreas de funcionamiento (funciones cognitivas y ejecutivas) de una persona, sus interrelaciones y la integración de estas. De esta manera, a continuación, se presenta la tabla 8 que con base en las funciones cognitivas descritas en el Capítulo II, así como los criterios descritos en el apartado anterior, para describe el perfil neuropsicológico de las personas con SD.

Tabla 8

Perfil neuropsicológico del SD

Función cognitiva	Clasificación	Características neuropsicológicas
Atención	Atención sostenida	Presentan falta de concentración, dificultad para concentrarse (Flórez, 1999).
	Atención selectiva	Facilidad de distraerse ante la presencia de estímulos visuales que llamen su atención (Flórez, 1999, Calero, Robles y García, 2010).
	Cambio y categorización verbal	Velocidad para analizar y procesa la información es menor (Flórez, 1999).

	Inhibición verbal	Se presentan dificultades.
	Cálculo mental	Se presentan dificultades.
Memoria	Memoria de trabajo	Nivel significativamente bajo.
	Memoria visual	Su afectación provoca mala coordinación óculo-manual.
	Memoria semántica	Problemas en la recuperación de significados de la información
	Memoria episódica	(Nadel, 2000, citado en Rondal y Ling, 2006).
	Memoria operativa	Pobre codificación de la información.
Lenguaje	Lenguaje expresivo	Dificultades en la pronunciación y en la fluidez verbal (Pinter, Eliez, Schmitt, Capone & Reiss, 2001). Problemas articulatorios (Rondal, 2006)
	Lenguaje receptivo	Capacidad de comprensión (Jacotela, 2013).
Funciones visoespaciales		Facilidad para la realización de tareas que impliquen construcción visoespacial (Rondal y Ling, 2006).
Funciones ejecutivas		Impulsividad, necesidad de instrucciones cortas para hacer una secuencia de actividades (Stein, 2017). Dificultad en la solución de problemas.

Fuente: elaboración propia

A partir de lo anterior se puede concluir que el perfil neuropsicológico del SD no es unitario, los resultados arrojan diferencias en cada uno de los aspectos,

mostrando que algunas habilidades se conservan mejor que otras, los aspectos con bajos puntajes son la función motora, el lenguaje, la memoria a corto plazo y a largo plazo, así mismo y a pesar de que se ha establecido un Coeficiente Intelectual (CI) promedio dentro de esta condición, entre 20 y 60 puntos (Ruiz, 2012), las intervenciones a realizar serán distintas en cada caso, así mismo, a continuación se explican procesos relevantes en la neuropsicología del SD.

Aprendizaje.

A partir de lo revisado en el capítulo anterior, haciendo referencia a las estructuras cerebrales y las funciones que en su relación se encuentran alteradas, de acuerdo con García, Portellano y Díaz (2010) el aprendizaje de los niños con SD es más lento, así como presentan una corta retención y en ocasiones nulo almacenamiento, por lo anterior es necesario que la información que se le proporcione sea más elaborada, es decir más explicada. Algunos autores plantean que el desempeño cognitivo se deteriora al paso de los años, sin embargo, no hay evidencia suficiente como para establecerlo (Flórez, 2000).

El grado de las afectaciones estructurales del sistema nervioso en las personas con Síndrome de Down va a determinar el retraso que tengan en las funciones cognitivas y, por otro lado, la aplicación de programas de estimulación temprana, puede favorecer la capacidad neuroquímica para aprender y retener la información (García, Portellano y Díaz, 2010).

En este sentido, García, Portellano y Díaz (2010) realizaron un estudio en donde compararon un grupo con SD y otro grupo control, de diferentes edades. Los resultados mostraron que el grado de la preferencia manual, no persiste en la edad adulta, sino que ya se establece el uso de una de las manos desde la infancia. Por otro lado, la dominancia podálica, se mantiene desde la edad infantil hasta la edad adulta y en cambio en la dominancia ocular se muestran deficiencias en la edad adulta de las personas con SD. Así mismo, mencionan que no se presenta un decremento del rendimiento neuropsicológico de las personas con SD al llegar a la edad adulta, es decir su capacidad de aprendizaje.

Inteligencia.

La inteligencia es medida a través del Coeficiente Intelectual (CI). En el SD se ve afectada significativamente y no está correlacionado con rasgos físicos externos como los rasgos faciales o el grado de lesión cardíaca.

El CI promedio se encuentra entre 20 y 60 puntos, lo que quiere decir que se encuentra dentro de la media de la población, los factores que influyen en esto son: el rango de edad, el ambiente del individuo y los factores genéticos que determinan sus estructuras cerebrales.

El concepto de CI lo estableció Stern (1912, citado en Ruiz, 2012) y está basado en el nivel medio que alcanzan las personas en las pruebas de inteligencia, conforme a su edad cronológica, de esta manera, se divide la edad mental con la cronológica y se multiplican los resultados por una constante, obteniendo así un CI y si una persona tiene menos de 70 puntos, se dice que tiene una capacidad intelectual inferior

De acuerdo con Ruiz (2012), las personas con SD obtienen mejores resultados en pruebas manipulativas, perceptivas y motoras, así como en aspectos de inteligencia social y, por otro lado, los aspectos más afectados son la expresión verbal, numérico, de inteligencia formal abstracta y de pensamiento creativo. En promedio, el nivel de discapacidad intelectual se encuentra en el rango de ligero o medio, sin embargo, con estimulación, las consecuencias de la discapacidad pueden reducirse.

Los resultados de la aplicación de distintas pruebas han mostrado que las puntuaciones globales de inteligencia descienden al llegar la adolescencia, debido a que en esta etapa se adquiere el pensamiento formal abstracto, que en el SD se encuentra afectado.

A continuación, se presentan una serie de pruebas psicométricas de fácil acceso para las personas con SD, ya que a pesar de que no existen pruebas específicas para este síndrome, estos formatos se consideran más adecuados, ya

que, al ser baterías y escalas estandarizadas, su validez y fiabilidad están comprobadas estadísticamente, así como son universales y de fácil acceso, también, permiten que la difusión de resultados se pueda realizar en un lenguaje común

De esta manera, se creó la siguiente tabla con el fin de resumir los aspectos más importantes de las pruebas psicológicas y neuropsicológicas recomendadas para las personas con SD propuestas por Ruiz (2012), así como otras más utilizadas para evaluar específicamente aspectos neuropsicológicos.

Así, en la Tabla 10, se describen sus criterios de aplicación, objetivos, el resultado que arrojan y los inconvenientes que pudiera llegar a presentar, comenzando con las pruebas de inteligencia, siguiendo las de neuropsicología y la exclusiva para el SD.

Tabla 10

Pruebas psicológicas recomendadas para las personas SD

Nombre de la prueba: Escala de Inteligencia de L.M. Terman y M.A. Merrill (1976).

Se constituye de 6 pruebas en cada nivel de edad.

Objetivo: Determinar el índice de Coeficiente Intelectual del evaluado.

Tiempo de aplicación: más de una hora.

Edades de aplicación: 2 a 14 años

Resultados que arrojan: Índice de Coeficiente Intelectual (CI), edad mental

Desventajas: Gran cantidad de componentes lingüísticos.

Nombre de la prueba: Escalas de Inteligencia Wechsler. WPPSI-IV (Para preescolar y primaria) (2012).

Objetivo: Evaluar la capacidad cognitiva de niños/adolescentes y adultos.

Tiempo de aplicación: 1 hora 30 min a 2 horas.

Edades de aplicación: 2 años y 6 meses a 7 años y 7 meses.

Resultados que arrojan: Índice de Coeficiente Intelectual total, coeficiente Intelectual verbal y coeficiente Intelectual manipulativa.

Desventajas: No discrimina en niños con SD, ya que en muchas subpruebas la puntuación obtenida está por debajo del mínimo.

Nombre de la prueba: Escalas de Inteligencia Wechsler. WISC IV (2003)

Objetivo: Evaluar la capacidad cognitiva de niños/adolescentes y adultos.

Tiempo de aplicación: 1 hora 30 min a 2 horas.

Edades de aplicación: 6 años a 16 años 11 meses.

Resultados que arrojan: Índice de Coeficiente Intelectual total, coeficiente Intelectual verbal y coeficiente Intelectual manipulativa.

Desventajas: No discrimina en niños con SD, ya que en muchas subpruebas la puntuación obtenida está por debajo del mínimo.

Nombre de la prueba: MSCA. Escalas McCarthy de Aptitudes y Psicomotricidad para Niños. (1996).

Compuesto de 18 subpruebas que proporcionan información sobre 6 subescalas:

- 1) Verbal.
- 2) Perceptivo-Manipulativa.
- 3) Numérica
- 4) Memoria
- 5) Motricidad y General Cognitiva

Objetivo: Obtener el índice de coeficiente intelectual y detectar posibles problemas de aprendizaje.

Tiempo de aplicación: 1 hora 30 min.

Edades de aplicación: 2 a 8 años.

Resultados que arrojan: Índice de Coeficiente Intelectual.

Desventajas: Algunos niños con SD no alcanzan a obtener el mínimo en algunas

de las subpruebas.

Nombre de la prueba: RAVEN. Matrices progresivas. (1996)

Objetivo: Medir la capacidad para comparar formas y razonar por analogía, independencia de los conocimientos adquiridos.

Tiempo de aplicación: 30 a 40 minutos.

Edades de aplicación: 4 a 9 años.

Resultados que arrojan: Utiliza material gráfico en forma de matrices y consiste en la comprensión de instrucciones iniciales y dar la respuesta correcta.

Su dificultad va aumentando poco a poco.

Nombre de la prueba: Escala de Madurez Mental de Columbia (1983).

Formada por 100 láminas con dibujos de formas geométricas, personas, animales, vegetales, y otros objetos.

Objetivo: Evaluar la capacidad de razonamiento general, la capacidad mental y obtener el índice de madurez intelectual.

Tiempo de aplicación: 30 minutos aprox.

Edades de aplicación: 3 a 10 años.

Resultados que arrojan: Índice de Madurez (IM).

Nombre de la prueba: Evaluación Neuropsicológica Infantil ENI 2 (2014)

Objetivo: Evaluación de desarrollo y la detección de alteraciones cognitivas y comportamentales.

Tiempo de aplicación: 5 años 0 meses a 16 años 11 meses.

Edades de aplicación: 3 horas.

Resultados que arrojan: Índices de atención, memoria, lenguaje, percepción, habilidades visoespaciales, habilidades académicas y funciones ejecutivas.

Nombre de la prueba: Batería Neuropsicológica para Preescolares BANPE (2016)

Objetivo: Evaluar el curso normal y patológico del desarrollo neuropsicológico de diversos procesos cognitivos en la etapa preescolar.

Tiempo de aplicación: 1 hora 30 min.

Edades de aplicación: 3 años a 5 años 11 meses.

Resultados que arrojan: índice de atención, memoria, lenguaje, motricidad y funciones ejecutivas.

Nombre de la prueba: Batería Neuropsicológica de Funciones Ejecutivas y Lóbulos Frontales BANFE-2 (2014).

Objetivo: Evaluar los procesos cognitivos que dependen del lóbulo frontal.

Tiempo de aplicación: 50 a 60 min.

Edades de aplicación: 6 hasta los 80 años.

Resultados que arrojan: índice del funcionamiento de las áreas orbitomedial, prefrontal anterior y dorsolateral.

Nombre de la prueba: Prueba de Lenguaje Oral Navarra Revisada (PLON-R) (2004).

Objetivo: Detectar el desarrollo del lenguaje oral.

Tiempo de aplicación: 10 y 12 minutos.

Edades de aplicación: 3 a 6 años.

Resultados que arrojan: Coeficiente del nivel fonológico, morfológico, sintáctico, léxico, semántico o de uso comunicativo.

Desventaja:

Nombre de la prueba: Cuestionario de Madurez Neuropsicológica Infantil CUMANIN (2000).

Objetivo: Obtener la Puntuación de Desarrollo PD.

Tiempo de aplicación: 30 y 50 minutos.

Edades de aplicación: 3 a 6 años.

Resultados que arrojan: psicomotricidad, lenguaje articulatorio, lenguaje comprensivo, lenguaje expresivo, estructuración espacial, viso percepción, memoria icónica y ritmo, atención, fluidez verbal, lectura, escritura y lateralidad.

Desventaja:

Nombre de la prueba: Instrumento de Detección y Tratamiento de Problemas del Desarrollo Psicológico IDDP (2003).

Objetivo: Evaluar el desarrollo en 5 áreas diferentes: lenguaje y socialización, cognoscitiva, motora fina y gruesa y autocuidado.

Tiempo de aplicación: 2 hrs.

Edades de aplicación: 0 a 60 meses.

Resultados que arrojan: Índice de Desarrollo.

Fuente: elaboración propia.

Específicamente en el SD, por la dificultad que puede representar para ellos el seguimiento de instrucciones verbales en grupo y la importancia de la información cualitativa de la observación directa, se recomienda que la aplicación de las pruebas sea personalizada, así mismo, es importante mencionar que las pruebas mencionadas, a excepción del IDDP, no son específicas del SD y por lo tanto, los puntajes no se podrán considerar de acuerdo con la norma y será importante que en la evaluación se resalten los puntos débiles y fuertes del perfil cognitivo (Portellano, 2007).

3.3 Atención temprana

La Atención Temprana (AT), se define, como un conjunto de intervenciones dirigidas a la población infantil de 0 a 6 años, a la familia y al entorno, que tiene como objetivo responder a las necesidades transitorias o permanentes de los niños con trastornos en su desarrollo que están en riesgo de padecerlos, las acciones a realizar deben ser planeadas por un equipo de profesionales que consideren al niño de forma global, es decir sin aislarlo del medio en que se desenvuelve (Candel, 2003, Flórez, 2005, Cuervo y Ávila, 2010, Perera, 2011).

En este sentido, ante la presencia de la discapacidad intelectual, se han creado programas en busca de mejorar las habilidades que favorezcan la independencia y autonomía de la persona, surgiendo así la AT como una herramienta que en el SD, tiene como objetivo aprovechar la neuroplasticidad para activar y promover las estructuras que han nacido o que se ha desarrollado de un modo deficiente (Candel, 2003, Flórez, 2005), esto se hace, ejerciendo fuerza sobre contra algo que se resiste por su propia limitación genética.

De esta manera, es importante resaltar la importancia de la plasticidad cerebral, Perera (2011) plantea que permite que la experiencia genere cambios neuronales y, por lo tanto, se logre una reorganización cerebral, también, menciona que las modificaciones del sistema nervioso no se limitan a los primeros años de vida, sino que puede ser eficaz en otras etapas.

De esta forma, los sustentos de la AT de acuerdo con Perera (2011) son:

1. Los niños con problemas de desarrollo necesitan una experiencia temprana mayor y/o diferente que los niños sin problema.
2. Es necesario contar con personal especializado para proporcionar la experiencia temprana que se requiere.
3. El progreso evolutivo mejora en los niños con problemas que participan en programas de AT.

De acuerdo con Perera (2011), las bases de la AT son: resaltar la intercomunicación del niño con su medio, reconocer que el niño es un aprendiz activo, enfatizar el aprendizaje en un contexto natural, llevar a cabo una secuencia de objetivos a actividades funcionales que tengan un sentido para el niño y se inserten en rutinas diarias, así como que los padres sean agentes principales en la intervención.

En este sentido, de acuerdo con Flórez (2005), una de las dificultades de la AT es atender al individuo en su conjunto (Candel, 2003), buscando un desarrollo equilibrado, ya que, como ya se mencionó en el capítulo anterior, la plasticidad

tiene un límite y es contraproducente tratar de superarlo ya que puede implicar un desequilibrio en el desarrollo de toda la propia persona en su conjunto y de ella como parte de su familia, esto debido a que el exceso de estímulo o un desorden en su aplicación puede causar confusión en los sistemas. Sin embargo, de acuerdo con este autor, debido a que las alteraciones del SD no son momentáneas ni temporales, se sugiere que el tipo de atención que se brinda a estas personas no sea sólo a una edad temprana, sino permanente.

Los principales objetivos de la AT planteados por Candel (2003) son:

- Reducir los efectos de una deficiencia sobre el conjunto global del desarrollo del niño.
- Optimizar el curso del desarrollo del niño.
- Introducir los mecanismos necesarios de compensación, es decir, buscar la eliminación de barreras y realizar adaptaciones a las necesidades específicas.
- Reducir la probabilidad de aparición de déficits o efectos secundarios por una situación de alto riesgo.
- Cubrir las necesidades y demandas de la familia y el entorno en el que vive el niño.
- Tomar al niño como un sujeto activo.

Por otro lado, de acuerdo con Cuervo y Ávila, (2010), en la AT, es importante reconocer los factores ambientales que rodean al individuo, es decir, el apoyo de la familia, el contexto en que se desenvuelve, y las características específicas que pudieran comprometer su desarrollo, como la alteración en el SD.

En este sentido, es necesario conocer las características neuropsicológicas de cada niño, creando así una relación entre esta y la educación especial (Flórez, 2005, Abad et al. (2009), debido a que, en la infancia, se llevan a cabo los procesos de sinaptogénesis, encargados de la formación de las estructuras neurológicas que son la base fisiológica de las funciones cognitivas y generan las condiciones del aprendizaje. De acuerdo con Flórez (2005), esta serie de procesos

se logran a partir de la estimulación y las experiencias del niño, por lo que las condiciones favorables y estimulantes, intervienen de forma positiva en el aprendizaje y el desarrollo, por lo que la unión de la educación especial y la neuropsicología incluye la formación, el desarrollo y la prevención de las funciones cognitivas y de las acciones escolares a realizar (Eusebio y Paterno 2006, Abad et al. 2009).

Sin embargo, existen otros aspectos a considerar en el neurodesarrollo del SD como los sucesos presentes en la gestación y los postnatales, el nacimiento prematuro o la exposición a fármacos que pueden alterar su desarrollo, así como las diferencias individuales de cada persona, sus predisposiciones genéticas, el modo de crianza y el contexto histórico social en el que se desenvuelve, referido como validez ecológica, considera a la persona como un todo, tomando en cuenta sus características neuroanatómicas estructuras, sus funciones cognitivas y sus limitaciones físicas, con el fin de establecer un programa de intervención adecuado, sin dejar de lado ningún elemento importante.

Finalmente, se puede concluir que el retraso en el desarrollo cognitivo en el SD es un reto para las familias y la sociedad, debido al bajo coeficiente intelectual con el que cuentan estas personas, lo que puede impedirles llevar una vida independiente, realizando una adecuada toma de decisiones, siendo seres autónomos, y es así como un programa de rehabilitación neuropsicológica de las funciones neurocognitivas, de acuerdo con Abad et al. (2009), beneficia en la disminución de las alteraciones funcionales presentadas, así como que aumenta la integración de los niños a su entorno, mejorando su funcionamiento global y su calidad de vida.

CONCLUSIONES

El objetivo del presente trabajo se cumplió ya que se presentaron las investigaciones más recientes de la neuropsicología infantil del SD, mencionando las repercusiones del funcionamiento cerebral en su conducta, así como el describir la importancia de estos conocimientos en el ejercicio profesional, finalmente, a través de la utilización de recursos como tablas e imágenes de referencia, se buscó que el presente trabajo fuera didáctico y fundamentado para los interesados en el tema.

En este sentido, el SD, al ser la discapacidad genética más frecuente, ha sido descrita de acuerdo a los tipos de trisomía que existen, derivados del momento en el que sucede la alteración genética en el par 21 y las características físicas que se pueden generalizar, ya que todas las personas con SD, presentan semejanzas en distintos aspectos físicos, como lo son: la forma pequeña del cráneo, los ojos pequeños y una distancia considerable entre ellos, el hundimiento de la nariz, las orejas pequeñas, la boca y lengua de gran tamaño, el cuello corto, así como extremidades cortas y la piel con mayor elasticidad.

Sin embargo, a pesar de ello, en estas características, es importante tomar en cuenta que, aunque son aspectos que tienen en común estas personas, cada una la expresa de forma distinta, tomando en cuenta factores hereditarios y ambientales.

De esta manera, el desarrollo de las habilidades de lenguaje, del área afectivo social, del área motriz, sexual y el desarrollo cognitivo, han sido descritos de acuerdo con las investigaciones experimentales (Palissano, Walter, Russell, Rosenbaum, Gémaus, Galuppi & Cunningham, 2001, Ponte, Perpiñán, Mayo, Millá, Pegenaute y Poch- Olivé, 2012, Lizama, et. al 2013) que se han realizado con personas con SD, estableciendo pautas y momentos específicos del desarrollo de cada uno.

En el caso específico del desarrollo cognitivo del SD, ha sido abordado desde disciplinas como la neuroanatomía, reconociendo que el cerebro es el órgano más afectado en la alteración genética (Dierssen, Herault y Estivill, 2009) y, por lo tanto, el desarrollo de las funciones cognitivas y las funciones ejecutivas se verá comprometido.

Las principales estructuras cerebrales afectadas son el hipocampo, que participa en los procesos de memoria y el procesamiento de la información (Flórez, 2000), el cerebelo involucrado en los movimientos, el tono muscular y funciones cognitivas (Flórez, 2016) , el lóbulo frontal directamente relacionado con las funciones ejecutivas, es decir, toma de decisiones, planificación y adaptaciones a las exigencias del medio (Flórez, 2014), el lóbulo parietal, que participa en el procesamiento de la información sensorial recibida del medio (Ramos y Salgado, 2015) y el lóbulo temporal medial relacionado con las funciones asociadas a los sistemas de percepción (Clark, Boustros, Méndez, 2012) y las afectaciones en los cinco sentidos (Flórez, 2016).

Por otro lado, un aspecto muy importante a considerar en el SD es la plasticidad cerebral, que se define como la capacidad del Sistema Nervioso de modificarse ante los estímulos que el niño recibe del medio (Flórez, 2005) y es así como la estimulación temprana y la atención que reciban las personas con este síndrome pueden llegar a tener cambios anatómicos funcionales que perduren con el paso del tiempo.

Así mismo, la unidad mínima del Sistema Nervioso también se ve afectada, las neuronas, estructuralmente, tienen una menor longitud de axones y dendritas y la velocidad con la que se realizan conexiones neuronales es menor (Flórez, 2014). De igual manera, los neurotransmisores comprometidos, en el SD, presentando una disminución son: serotonina, GABA, dopamina, noradrenalina y acetilcolina

El SD, entendido como un trastorno del desarrollo provocado por una alteración genética, se clasifica de acuerdo con el momento en que se ve afectado el par 21 de cromosomas, ya sea en trisomía regular, mosaicismo o translocación. En este sentido, las características y la gravedad del retraso en el desarrollo serán distintos en cada uno (Whittle et al., 2007, Fernández-Alcaraz & Carcajal-Molina, 2014, Flórez, 2015).

En este sentido, a nivel funcional de la persona con SD, las funciones cognitivas se encuentran afectadas en distintos aspectos y niveles, sin embargo, de forma general, se puede decir que existe una alteración intelectual, presentando problemas principalmente en la memoria, la atención y el lenguaje (Ronda y Ling, 2006, Flórez y Cabezas, 2010, Stein, 2017).

De esta manera, el SD, ha sido abordado desde diferentes puntos de vista como la psicología del desarrollo, la educación especial y la neuropsicología.

La educación especial es un campo multidisciplinario que se encarga de atender a las personas con alguna discapacidad o trastorno grave de la conducta y por otro, la neuropsicología, es una rama de la neurociencia encargada de estudiar las relaciones entre el cerebro y la conducta, en donde su objetivo principal es analizar las funciones cognitivas y ejecutivas, construyendo un diagnóstico y un plan de rehabilitación.

En el SD, hay una serie de características neuropsicológicas que son representativas de este síndrome: dificultades para sostener la atención, mostrando facilidad para distraerse, y falta de concentración (Flórez, 1999, Calero, Robles y García, 2010), problemas en la memoria, para codificar y recuperar la información (Nadel, 2000), dificultades en el lenguaje expresivo, en la pronunciación y la articulación de palabras (Pinter, Eliez, Schmitt, Capone & Reiss, 2001) y en las funciones ejecutivas, presentando problemas para tomar decisiones y dificultades en la solución de problemas (Stein, 2017).

En este sentido, existen una serie de pruebas que se sugieren para su aplicación en personas con SD: Escala de Inteligencia de Terman y Merrill (1976), Escalas de inteligencia Weschler (2003, 2012), Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños (1996), RAVEN (1996) y la Escala de Madurez Mental de Columbia (1983), BANFE-2 (2014), BANPE (2016), Prueba de Lenguaje Oral Navarra-Revisada PLON-R (Aguinaga et al. 2004), Cuestionario de Madurez Neuropsicológica Infantil CUMANIN (Portellano et. al 2000) cada una con un objetivo relacionado con la descripción de las características neuropsicológicas.

A partir de esto, se pueden llevar a cabo distintos tipos de intervención, desde una Atención Temprana, hasta una intervención neuropsicológica, ya que el SD tiene múltiples formas de ser estudiado y todas ellas complementan una adecuada intervención para favorecer todos los aspectos de la vida de las personas, desde su integración en el contexto académico hasta la realización de una vida independiente, mejorando su calidad de vida de una forma integral a lo largo de toda de toda su vida.

De esta manera, la AT de acuerdo con (Perera, 2011), está dirigida de los 0 a los 6 años y tiene como objetivos:

- Reducir los efectos de una deficiencia o déficit sobre el conjunto global del desarrollo del niño.
- Optimizar el desarrollo del niño.
- Evitar o disminuir los efectos o déficits secundarios o asociados producidos por un trastorno o situación de alto riesgo.
- Atender y cubrir las necesidades y demandas de la familia y el entorno en el que vive el niño.
- Considerar al niño como un sujeto activo de la intervención.
- Considerar a la familia como principal agente de la intervención.

En este sentido, es de suma importancia, tener un amplio conocimiento del síndrome que se va a atender, en este caso del SD, lo que va a permitir atender los aspectos específicos que requieren métodos particulares de intervención.

Por otro lado, la rehabilitación neuropsicológica consiste en la implementación de un programa de rehabilitación cognitivo específico para cada niño, considerando la validez ecológica: la edad, el tipo y gravedad del daño a nivel cerebral, así como el entorno cultural y se debe considerar también el grado de recuperación que puede alcanzar el niño, tomando en cuenta que la plasticidad cerebral favorece en mayor medida el alcance de metas durante la niñez (Portellano, 2007).

De esta manera, un punto importante que se debe tomar en cuenta, de acuerdo con Flórez, (2005), es que la atención temprana que se le debe dar a las personas con SD y que termina a los 6 años, debe convertirse en una atención permanente, proporcionándole una rehabilitación neuropsicológica a la persona que favorezca un desarrollo adecuado de sus funciones cognitivas a lo largo de su vida.

Finalmente, la importancia del presente trabajo radica en dar a conocer de forma clara y didáctica las más recientes investigaciones del SD, y que, de esta manera, las personas interesadas en el tema, psicólogos en formación y padres de familia, tengan a acceso a la información más relevante y actualizada, conociendo desde los más básico como son las características físicas que presentan estas personas como los aspectos neuroanatómicos que dan pie a entender el porqué de su conducta y su forma de pensar y de ver la vida, así como las limitaciones y sobre todo los alcances y el habilidades que pueden llegar a desarrollar si se lleva a cabo una intervención multidisciplinaria, que tome en cuenta a la persona como un todo.

REFERENCIAS

- Abad, S., Brusasca, M., Labiano, L. (2009). Neuropsicología infantil y educación especial. *Revista Intercontinental de Psicología y Educación*. 11 (1), 199-216.
- Almanza, M., Camacho, J., Romero, R. (2015). Fundamentos de la memoria: una perspectiva neurofisiológica y neuroquímica. En *Neurociencia y educación especial*. México. Universidad de Guadalajara, Universidad Autónoma de Tlaxcala.
- Alpera, R., Morata, J., López, M. (2012). Alteraciones endocrinológicas en el síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría Clínica e Investigación*, 68 (6), 440-444.
- Andrés, M., Fernández, B, Fernández-Delgado, R. (2012). Alteraciones hematológicas en las personas con síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría Clínica e Investigación*, 68 (6), 421-423.
- Ángulo, M., Rodríguez, L., Salvador, M., Luna, M., Prieto, I. (2008). Necesidades Educativas Especiales. En: *Manual de Necesidades Específicas de Apoyo Educativo*. Junta de Andalucía. España.
- Aguinaga, G., Armentia, M., Fraile, A., Olangua, P., y Uriz, N. (2004). *PLON-R. Prueba de Lenguaje Oral Navarra Revisada*. Madrid, España: TEA Ediciones.
- Asensio, D. (2017). Cerebelo: mucho más que coordinación motora. Recuperado de: <https://blog.cognifit.com/es/cerebelo/25.05.19>.
- Baddeley, A. (1999). Las funciones de la memoria en la cognición: memoria de trabajo. En: *Memoria humana. Teoría y práctica*. Madrid. McGraw-Hill.

- Barbin, G., Pollard, H., Gaiarsa, J., & Ben-Ari, Y. (1993). Involvement of GABA_A receptors in the outgrowth of cultured hippocampal neurons. *Neuroscience Letters*, 152, 150-154.
- Barr, M. (1974). Cerebelo. En: *El Sistema Nervioso Humano: un punto de vista anatómico*. Lara, S. (1975) Traducción y adaptación de The human nervous system. México. Harla.
- Barrio, E., Moreno, B. (2014). Sexualidad en personas con Síndrome de Down: Prácticas, actitudes y conocimientos: un estudio empírico exploratorio. *Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*. 15 (4), 8-21.
- Basile, H. (2008). Retraso mental y genética Síndrome de Down. Alcmeon, *Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica*, 15 (1), 9-23.
- Berger-Sweeney, J. & Hohmann, C. (1997). Behavioral consequences of abnormal cortical development insights into developmental disabilities. *Behavioural Brain Research*, 86, 121- 142.
- Bravo, C. (1988). Síndrome de Down, comunicación y lenguaje. *Tabanque: Revista pedagógica*. 4, 97-110.
- Brezun., J. & Daszuta, A. (1999). Depletion in serotonin decreases neurogenesis in the dentate gyrus and the subventricular zone of adult rats. *Neuroscience*, 89, 999-1002.
- Burgemeister, B. Blum, L., Lorge, I. (1983). *Escala de Madurez Mental de Columbia (CMMS)*. Madrid. TEA Ediciones.
- Calero, M., Robles, M. y García, M. (2010). Habilidades cognitivas, conducta y potencial de aprendizaje en preescolares con síndrome de Down. *Electronic Journal of Research in Educational Psychology*. 8 (1), 87-110.

- Campo, M. (2003). Aspectos de las relaciones afectivas sexuales en personas con discapacidad intelectual. *Información psicológica*. 83 (15), pp 10-19.
- Candel, I. (2003). Aspectos generales de la atención temprana. En *Atención temprana. Niños con síndrome de Down y otros problemas de desarrollo*. Madrid. Federación Española del Síndrome de Down. 7-17.
- Cano, A., Flóres, K., Garduño, A. (2013). El lenguaje en los niños con síndrome de Down. *Acta Pediátrica de México*. 34 (5), 245-246.
- Carlson, N. (2006). Neurotransmisores y neuromoduladores. En: *Fisiología de la conducta*. México: Pearson.
- Carvajal, F., Iglesias, J., & Loeches, A. (1994). Síndrome de Down: avances citogenéticos y neurobiológicos. *Archivos de Neurobiología*, 58 (5), 249-257.
- Casanova, M., Walker, L., Whitehouse, P. & Price, D. (1985). Abnormalities of nucleus basalis in Down's syndrome. *Annals of Neurology*, 18, 310-313.
- Clark, D., Boustros, N. y Méndez, M. (2012). Lóbulo occipital y parietal y Lóbulo temporal: estructuras neocorticales. En: *El cerebro y la conducta*. Neuroanatomía para psicólogos. México. Manual Moderno.
- Cuervo, A. y Ávila, A. (2010). Neuropsicología infantil del desarrollo: detección e intervención de trastornos de la infancia. *Revista Iberoamericana de Psicología; ciencia y tecnología*. 3 (2), 59-68.
- Culebras E., Silvestre, F., Silvestre-Rangil, J. (2012). Alteraciones odonto-estomatológicas en el niño con síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría Clínica e Investigación*, 68 (6),434-439.
- Dierssen M. (2012) Down syndrome: the brain in trisomic mode. *Nature Rev Neurosci*, 13, 844-858.

- Dierssen, M., Herault, Y., Estivill, X. (2009). Aneuploidy: From a Physiological Mechanism of Variance to Down Syndrome. *Physical Rev.* (89), 887-920.
- Estévez, A., García, C. y Junqué., C. (1997). La atención: una compleja función cerebral. *Revista de Neurología.* 25 (148), 1989-1997.
- Eusebio, C., Paterno, R. (2006). Neuropsicología infantil: sus aportes al campo de la educación especial. *Fundación de neuropsicología clínica.* Recuperado de http://www.fnc.org.ar/assets/files/paterno_eusebio.pdf.
- Fernández, R. y Gracia, M. (2014). Lenguaje expresivo y memoria verbal a corto plazo en las personas con síndrome de Down: memoria de ítem y memoria de orden. *Revista Síndrome de Down.* 31, 118-130.
- Fernández-Alcaraz, C. & Carvajal-Molina, F. (2014). Cytogenetic and Neurobiological Advances in Down syndrome. *Anales de psicología.* 30(1), 346-354. Recuperado de <http://dx.doi.org/10.6018/analesps.30.1.132231>.
- Flóres, J., Otrosky, F., Lozano, A. (2014). *BANFE-2 Bateria Neuropsicológica de Funciones Ejecutivas y Lóbulos Frontales.* México: Manual Moderno.
- Flórez, J. (1995). Psicobiología, conducta y aprendizaje en el Síndrome de Down: problemas y soluciones. *Síndrome de Down.* (2),19-31.
- Flórez, J. (1999). Patología cerebral y sus repercusiones cognitivas en el Síndrome de Down. *Siglo cero,* 30(3), 29-45.
- Flórez, J. (1999). Patología cerebral y sus repercusiones cognitivas en el Síndrome de Down. *Siglo cero,* 30(3), 29-45.
- Flórez, J. (2000). El envejecimiento de las personas con Síndrome de Down. *Rev. Síndrome de Down,* 17, 16-24.

- Flórez, J. (2005). La atención temprana en el síndrome de Down: bases neurobiológicas. *Revista Síndrome de Down*, 22, 132-142.
- Flórez, J. (2009). En el 50° aniversario del descubrimiento de la trisomía 21. *Revista Síndrome de Down* (6)104-119.
- Flórez, J. (2015). Síndrome de Down: neurobiología, neuropsicología y salud mental: bases para la intervención en el aprendizaje, la conducta y bienestar mental. Fundación Iberoamericana Down 21. Siglo Cero. *Revista Española Sobre Discapacidad Intelectual*, 47(1), 61-67. Recuperado de <http://revistas.usal.es/index.php/0210-1696/article/view/15285/15856>
- Flórez, J. (2016). Causas de la disfunción cognitiva en el síndrome de Down. Fundación Iberoamericana Down21. Recuperado de: <https://www.downciclopedia.org/neurobiologia/causas-de-la-disfuncion-cognitiva-en-el-sindrome-de-down.html>
- García, J. (2010). Déficit neuropsicológicos en Síndrome de Down y valoración por Doppler transcraneal. (Tesis doctoral). Universidad Complutense de Madrid.
- García, J., Portellano, J., Díaz, F. (2010). Aspectos neuropsicológicos y hemodinámicos en el síndrome de Down. Nuevas aportaciones. *Revista Síndrome de Down*. 27, 149- 158.
- Godoy, M. y Campos, K. (2012). Descripción del nivel de desarrollo psicomotor en niños con Síndrome de Down: creación de una tabla descriptiva. *Down 21*, Recuperado de: <http://www.down21materialdidactico.org/PDFDown21/chileDSM.pdf>
- Gulesserian, T., Engidawork, E., Cairns, N., & Lubec, G. (2000). Increased protein levels of serotonin transporter in frontal cortex of patients with Down syndrome. *Neuroscience Letters*, 296, 53-57.

- Hernández, D. y Fisher E. (1996). Down syndrome genetics: unravelling a multifactorial disorder. *Human Molecular Genetics*. 5, 1411-1416. Recuperado de https://academic.oup.com/hmg/article-abstract/5/Supplement_1/1411/661320
- Jasso, L. (1991). La genética y el Síndrome de Down y Crecimiento y desarrollo normal. En *El niño Down: mitos y realidades* (23-71). México. Manual Moderno.
- Jernigan, T., Bellugi, U. (1990). Anomalous Brain Morphology on Magnetic Resonance Images in Williams Syndrome and Down Syndrome. *Arch Neurol*. 47, 529-533.
- Kaminker, p. Armando, R. (2008). Síndrome de Down, Primera parte: un enfoque clínico-genético. *Arch Argent Pediatr*, 106 (3), 249-259.
- Krasuski, J., Alexander, G., Horwitz, B., Rapoport, S. & Schapiro, M. (2002). Relation of medial temporal lobe volume to age and memory function in nondemented adults with Down's syndrome: implications for the prodromal phase of Alzheimer's disease. *American Journal Psychiatry*, 159, 74-81.
- Lanfranchi, Jerman, Dal Pont, Alberti y Vianello (2010). Executive function in adolescents with Down Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*. 54(4), 308-319.
- Levy, J. (2018). Lóbulos del cerebro. Recuperado de https://medlineplus.gov/spanish/ency/esp_imagepages/9549.htm/25.04.19.
- Lizama, M., Retamales, N. y Mellado, C. (2013). Recomendaciones de cuidados en salud de personas con Síndrome de Down: 0 a 18 años. *Rev Med Chile*, 141. 80-89.

- López, T., Ferreira, D., Pereira, A., Veiga, G. & Marins, V. de. (2008). Assessment of anthropometric indexes of children and adolescents with Down syndrome. *Journal de Pediatria*, 84(4), 350-356.
- Mann, D., & Esiri, M. (1989). The pattern of acquisition of plaques and tangles in the brain of patients under 50 years of age with Down's syndrome. *Journal of Neurological Science*, 89, 169-179.
- Matute, E., Rossell, M., Ardila, A. y Ostrosky, F. (2014). *Evaluación Neuropsicológica Infantil ENI 2*. México: Manual Moderno.
- McCarthy, D. (1996). *MSCA. Escalas McCarthy de Aptitudes y Psicomotricidad para niños*. TEA Ediciones. Madrid.
- Milagros, D. (2003). *Niños con Síndrome de Down. Instrumento de Detección y Tratamiento de Problemas del Desarrollo Psicológico*. Trillas: México.
- Molero, A. (2013). Síndrome de Down, cerebro y desarrollo. *Summa Psicológica UST*. 10 (1), 143-154.
- Morales-Angulo, C., Obeso, S., González, R. (2012). Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría Clínica e Investigación*, 68 (6), 429-433.
- Núñez, F., López-Prats, J. (2012). Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down. *Revista Española de Pediatría Clínica e Investigación*, 68 (6), 415-420.
- Ostrosky-Solis, F., Lozano, A., González, M. (2016). *Batería neuropsicológica para preescolares BANPE*. México: Manual Moderno.
- Orbe, I. (2015). Disfunciones en el hipocampo provocarían las deficiencias en el aprendizaje y la memoria de personas con Síndrome de Down. *DOWNberri*

. Recuperado de <https://downberri.org/2015/08/05/disfunciones-en-el-hipocampo-provocarian-las-deficiencias-en-el-aprendizaje-y-la-memoria-de-personas-con-sindrome-de-down/25.04.19>

- Palissano, R., Walter, S., Russell, D., Rosenbaum, P., Gémaus, M., Galuppi, B., Cunningham, L. (2001). Gross motor function of children with Down síndrome: creation or motor growth curves. *Academy of Physical Medicine and Rehabilitation*, 82, pp. 454- 500.
- Patterson D., Costa, A. (2005) Down syndrome and genetics - a case of linked histories. *Nature Reviews / Genetics*, 6, 137-147.
- Perera, J. (2011). Definición, objetivos, modelos de intervención y retos planteados. *Revista Síndrome de Down*. 28, 140-152.
- Pineda, E. y Gutiérrez, E. (2009). Estrategia de intervención educativa sobre la sexualidad en niños con el síndrome de Down. *Revista Cubana de Medicina General Integral*. 25 (3), 95-104.
- Pineda, E., y Gutiérrez, E. (2008). Síndrome de Down: visión y perspectiva desde el contexto familiar en el círculo infantil especial. *Revista Cubana de Medicina General Integral*, 24 (2), 1-10.
- Pinter, J., Eliez, S., Schmitt, J., Capone, G. & Reiss A. (2001). Neuroanatomy of Down's syndrome: a high-resolution MRI study. *American Journal Psychiatry*, 158, 1659-1665.
- Ponte, J., Perpiñán, S., Mayo, E., Millá, M., Pegenaute, F. y Poch- Olivé, M. (2012). Estudios sobre los procedimientos profesionales, las vivencias y las necesidades de los padres cuando se les informa de que su hijo tiene una discapacidad o un trastorno del desarrollo. La primera noticia. *Rev Neurol*. 54 (1), 53- 59.

- Porres, J. (2012) Programa a padres de familia sobre educación sexual para a salud y la promoción del desarrollo individual y social de los estudiantes del instituto neurológico de Guatemala. *Horizontes pedagógicos*. 14 (1), 43-67.
- Portellano, J., Mateos, R., Martínez, R. Granados M., y Tapia A (2000). *Cuestionario de Madurez Neuropsicológica Infantil CUMANIN*. Madrid: Tea Ediciones.
- Portellano, J. (2005). Asimetrías funcionales. En: *Introducción a la neuropsicología*. España. Mc Graw Hill, 173-179.
- Portellano, J. (2007). Evaluación y rehabilitación neuropsicológica. En: *Neuropsicología infantil*. España. Síntesis. 25-26.
- Prasher, V., Cumela, S., Natarajan, K, Rolfe, E., Shah, S. & Haque, M. (2003). Magnetic resonance imaging Down's síndrome and Alzheimer's disease: research and clinical implications. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47 (2), 90-100.
- Ramos-Kuri, M. y Salgado-Sánchez, E. (2015). Avances moleculares en el síndrome de Down y su posible aplicación en neurología. *Arch Neurocienc*. 20 (1), 57-78.
- Raven, J.C. (1996). *RAVEN, Matrices progresivas. Escalas CPM Color y SPM General*. TEA Ediciones. Madrid.
- Rodríguez, M. (2015). *Desarrollo de las funciones ejecutivas a través de videojuegos en la atención a la diversidad*. Recuperado de Departamento de psicología y antropología. Universidad Extremadura (http://dehesa.unex.es/bitstream/handle/10662/4162/TDUEX_2016_Rodriguez_Jimenez.pdf?sequence=1).

- Romero, C. y Peralta, S. (2012). Estudio de la dinámica en familias con hijos/as con Síndrome de Down. *Revista Psicológica de Eureka*. 9 (1), 69-77.
- Rondal, J. (2006). Dificultades del lenguaje en el síndrome de Down: perspectiva a lo largo de la vida y principios de intervención. *Revista Síndrome de Down*. 23, 120-128.
- Rondal, J. (2009). Spoken Language in Persons with Down Syndrome: A Life-Span Perspective. *International Journal of Early Childhood Special Education*. 1 (2), 138-163.
- Rondal, J. y Ling, L. (2006). Especificidad neuroconductual en el síndrome de Down. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*. 26 (1), 12-19.
- Rossel, K. (2004). Apego y vinculación en el Síndrome de Down. Una emergencia afectiva. *Rev. Ped. Elec*, 1(1). 3-8.
- Rossel, K. (2004). El recién nacido con Síndrome de Down y el equipo de salud neonatal. *Rev. Ped. Elec*, 1(1). 9-12.
- Rosselli, M. (2015). Desarrollo neuropsicológico de las habilidades visoespaciales y visoconstruccionales. *Revista Neuropsicología, neuropsiquiatría y Neurociencias*. 15 (1), 175-200.
- Ruiz, E. (2012). Evaluaciones de la capacidad intelectual en personas con Síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*. 18 (3), 74-79.
- Stagni, F., Giacomini, A., Emili, M., Guidi, S., Ciani, E., y Barteshagui, R. (2017) EpigallocatechinGallate: A useful therapy for cognitive disability in Down syndrome? *Neurogenesis*, 4 (1). Recuperado de: <https://doi.org/10.1080/23262133.2016.1270383>.

- Stein, D. (2017). ¿Por qué las personas con síndrome de Down tienen problemas de conducta? *Revista Síndrome de Down*, 34, 2-9.
- Suárez, F, Zarante I., Prieto, J. (2007). Genitales. En: *Atlas de Semiología médica y genética*. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá.
- Teipel, S., Shapiro, M., Alexander, G., Krasuski, J., Horwitz, B. & Hoehne, C (2003). Relation of corpus callosum and hippocampal size to age in nondemented adults with Down's syndrome. *American Journal Psychiatry*, 160, 1870-1878.
- Terman, L. y Merrill, M. (1976). *Escala de Inteligencia de L.M. Terman y M.A. Merrill*. Revisión 1.960. Espasa-Calpe. Madrid.
- Wechsler, D. (1993). *WISC-R. Escala de Inteligencia de Wechsler para niños — Revisada*. TEA Ediciones. Madrid.
- Wechsler, D. (1996) *WPPSI. Escala de Inteligencia para preescolar y primaria*. Madrid. TEA Ediciones.
- White, N., Alkire, M. & Hair, R. (2003). A voxel-based morphometric study of nondemented adults with Down Syndrome. *Neuroimage*, 20, 393-403.
- Whittle, N., Simone, B., Dierssen, S., Lubec, G., & Singewald, N. (2007). Fetal Down Syndrome Brains Exhibit Aberrant Levels of Neurotransmitters Critical for Normal Brain Development. *Pediatrics*, 12, 1465-1471.