



CENTRO UNIVERSITARIO DE TAXCO

ESTUDIOS INCORPORADOS A LA UNIVERSIDAD

AUTÓNOMA DE MÉXICO

CLAVE UNAM 8991-25 ACUERDO CIREyTG 32/13 DE FECHA 2013/2014

FACULTAD DE PSICOLOGÍA

ANÁLISIS SOBRE LA ESTRECHA RELACIÓN ENTRE EL
SÍNDROME DE DOWN Y EL TRASTORNO DEL ESPECTRO
AUTISTA.

T E S I N A

PARA OBTENER EL TÍTULO DE:

LICENCIADA EN PSICOLOGÍA

PRESENTA:

DENIA ARACELI MOLINA GARCÍA

DIRIGIDO:

NOMBRE DEL ASESOR

LIC. CLAUDIA NARVAEZ CASTREJON

SINODALES

LIC. CLAUDIA NARVAEZ CASTREJON _____

PRESIDENTE

LIC. IRMA ELIZABETH ALCO CER ARRIAGA _____

SECRETARIO

DRA. KAREN ITZEL RODRIGUEZ MATA _____

VOCAL

Taxco, Guerrero; a julio 2022



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.



CENTRO UNIVERSITARIO DE TAXCO

ESTUDIOS INCORPORADOS A LA UNIVERSIDAD
AUTÓNOMA DE MÉXICO

CLAVE UNAM 8991-25 ACUERDO CIREyTG 32/13 DE FECHA 2013/2014

FACULTAD DE PSICOLOGÍA

ANÁLISIS SOBRE LA ESTRECHA RELACIÓN ENTRE
EL SÍNDROME DE DOWN Y EL TRASTORNO DEL ESPECTRO
AUTISTA.

T E S I N A

PARA OBTENER EL TÍTULO DE:

LICENCIADA EN PSICOLOGÍA

PRESENTA:

DENIA ARACELI MOLINA GARCÍA

DEDICATORIA

A mis padres

Quienes desde pequeña me educaron con valores y me inculcaron que todo lo que queremos lo podemos conseguir a base de empeño y dedicación, porque gracias a su apoyo incondicional, emocional y económico hoy estoy aquí, y porque siempre depositaron su confianza en mí.

A mi hija

Que siempre ha sido mi principal motivación y la que me ha impulsado a seguir adelante, superándome personalmente y profesionalmente.

A mi hermana

Que siempre ha estado dispuesta a brindarme su apoyo y su comprensión.

Es para mí un honor poder dedicarles a ellos lo que con mucho amor, esfuerzo y esmero he logrado.

AGRADECIMIENTOS

En primera estancia quiero agradecer enormemente a mi Universidad, por brindarme la oportunidad de prepararme profesionalmente y ser mi casa de enseñanza.

Agradezco también a cada uno de mis profesores, que durante cuatro años me brindaron sus enseñanzas, su conocimiento, su tiempo, e incluso algunos su amistad.

Agradezco a mis compañeros, cada momento, cada sonrisa.

Y agradezco infinitamente a mi familia, porque gracias a ellos esto es posible. Gracias a mis padres, que con el sudor de su frente me brindaron educación, porque siempre me llevaron de la mano en el camino de dios, porque siempre depositaron su confianza en mí y estuvieron siempre para apoyarme en todos los aspectos, emocionales y profesionales, gracias a mi hija que desde hace 5 años es mi principal motor, gracias a mi hermana y a mi sobrina, que siempre estuvieron ahí para sacarme una sonrisa cuando más lo necesitaba

RESÚMEN

La presente tesina que lleva por nombre “análisis sobre la estrecha relación entre el síndrome de Down y el trastornos del espectro autista.”. Para obtener el título de licenciada en psicología, está constituida por tres capítulos de abordaje teórico los cuales son:

En el primer capítulo se abordará el síndrome de Down. El Síndrome de Down es la causa más frecuente de retraso mental; se trata de una alteración cromosómica, caracterizada por un exceso de material genético. Con el término síndrome se quiere destacar que las personas afectadas presentan un conjunto de síntomas diversos: cognitivos (bajo nivel intelectual), fisonómicos (ojos almendrados, nariz pequeña con una gran depresión en el tabique nasal, forma anormal de las orejas, etc.) y médicos (por ejemplo, cardiopatías), entre otros.

Posteriormente en el segundo capítulo se presentará el Trastorno del Espectro Autista. El autismo es pues un espectro de trastornos caracterizados por graves déficits del neuro desarrollo, permanentes y profundos, que afectan en forma diversa y heterogénea la interacción social, la comunicación, el lenguaje verbal y no verbal, el procesamiento singular del pensamiento, la imaginación y la conducta, entre otras cosas.

Finalmente se terminará en el tercer capítulo con la relación entre el Síndrome de Down y el Trastorno del Espectro Autista. Hasta hace poco, muchos profesionales creían que el autismo no podía coexistir con el síndrome de Down (Ghaziuddin y cols., 1992). Se suponía que estas personas mostraban una forma más grave de deterioro cognitivo pero sin que fuera autismo. Como se analizará más adelante, han surgido también otras cuestiones sobre el diagnóstico en relación con la edad de comienzo.

ÍNDICE

ÍNDICE

Dedicatorias y agradecimientos	
Resumen	
Introducción.....	1
Planteamiento del problema.....	5
Justificación.....	8
Marco Teórico.....	
Capítulo I Síndrome de Down.....	11
1.1 Antecedentes históricos.....	11
1.1.1 ¿Qué es el Síndrome de Down?	21
1.1.2 Características de Síndrome de Down.....	22
1.1.3 Características Intelectuales y otros Aspectos Cognitivos.....	22
1.1.4 Memoria.....	23
1.1.5 Percepción.....	23
1.1.6 Atención.....	24
1.2 Resumen de los aspectos cognitivos que, con mayor frecuencia se ven afectados en el Síndrome de Down.....	25
1.2.1 Características Psicológicas.....	26
1.2.2 Rasgos físicos característicos.....	27
1.2.3 Síntomas psicomotrices.....	28
1.2.4 Problemas Sensoriales.....	29
1.2.5 Problemas del lenguaje y la comunicación.....	29
1.3 Síntomas fisiológicos.....	30
1.3.1 Retraso del desarrollo.....	31
1.3.2 Habilidades sociales.....	32
1.3.3 Evolución o Pronóstico del Síndrome de Down.....	33
1.3.4 Datos estadísticos y epidemiológicos.....	33
1.3.5 Causas del síndrome de Down	37

1.4 Resumen de los aspectos cognitivos que, con mayor frecuencia se ven afectados en el Síndrome de Down	39
1.4.1 Características Psicológicas.....	39
1.4.2 Rasgos físicos característicos.....	41
1.4.3 Síntomas psicomotrices.....	41
1.4.4 Problemas Sensoriales.....	43
1.4.5 Problemas del lenguaje y la comunicación.....	49
1.5 El Síndrome de Down a lo largo de la vida	49
1.5.1 Etapa infantil, los primeros seis años, Atención temprana	49
1.5.2 El colegio.....	50
1.5.3 Centro Ordinarios de integración.....	51
1.5.4 Vida adulta ¿podrán trabajar?.....	51
1.5.5 Las personas mayores. Calidad de vida y Alzheimer.....	53
CAPÍTULO II. TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA	55
2.1.1 ¿Qué son los trastornos del espectro autista.....	56
2.1.2 Antecedentes Históricos del Trastorno del Espectro Autista.....	57
2.1.3 Los trastornos incluidos dentro del espectro autista (TEA).....	61
2.1.4 SDM-III (APA 1980) “Trastornos profundo del desarrollo”.....	62
2.1.5 DSM-IV (APA 1994) “Trastornos generalizado del desarrollo” (TGD)	62
2.1.6 DSM-V (2013) “Trastorno generalizado del desarrollo.....	63
2.2 Subcategorías del síndrome autista	63
2.2.1 Síndrome Autista.....	63
2.2.2 Síndrome de Asperger.....	65
2.2.3 Trastorno generalizado del desarrollo no especificado.....	67
2.3 ¿Cuáles son los primeros síntomas que alertan a los papas para un posible diagnostico de TEA?	68
2.3.1 Características de los síntomas en los TEA.....	68
2.3.2 Los síntomas que alertan a los padres para un posible diagnostico de TEA.....	69
2.3.3 Señales de alerta de 0 a 3 años de edad	71
2.4 El DSM-V y base de los nuevos criterios para clasificar los TEA	71

2.4.1	Criterios para el Diagnostico de TEA Según el DSM-V.....	73
2.4.2	CIE 10 (1991) Y CIE 11 (2019).....	74
2.4.3	Diferencias entre el DSM-5 Y EL CIE-11.....	76

CAPÍTULO III Relación entre el síndrome de Down y el Trastorno del Espectro Autista.77

3.1	Características propias de las personas con síndrome de Down y Trastorno del Espectro Autista.....	79
3.2	Síntomas de autismo en las personas con síndrome de Down.....	81
3.3	El diagnostico del autismo en un adulto con síndrome de Down.....	84
3.4	Tratamiento.....	85
3.5	Medicación.....	89
	Comentarios finales.....	91
	Conclusiones.....	93
	Esquema.....	94
	Referencias Bibliográficas.....	96

Índice de Figuras

Figura 1.	Figurilla de barro hueca del tipo «cara de niño» encontrada en Tlapacoya.....	12
Figura 2.	Cabeza colosal olmeca. Parque arqueológico de La Venta.	12
Figura 3.	Pintura al temple sobre madera La Virgen y el Niño.....	13
Figura 4.	“Lady Conckburn y sus hijos”.....	14
Figura 5.	Dr. John Langdon Hayden Down (1828-1896).....	15
Figura 6.	Mapa fenotípico que muestra la relación entre los rasgos dismórficos y la ubicación de los genes situados en el brazo largo del cromosoma 21, responsables de las características fenotípicas del SD.	19
Figura 7.	Meiosis	37

Índice de Tablas

Tabla 1. Aspectos cognitivos que, con mayor frecuencia se ven afectados en el Síndrome de Down.....	25
Tabla 2. Características psicológicas que se dan con mayor frecuencia.....	26
Tabla 3. Rasgos físicos más frecuentes en el síndrome de Down.....	27
Tabla 4. Síntomas psicomotrices del síndrome de Down	28
Tabla 5. Problemas de fluidez verbal más habituales entre las personas con Síndrome de Down.....	29
Tabla 6. La incidencia es el número de casos nuevos o nacimientos en un período de tiempo determinado.....	33
Tabla 7. Personas con Síndrome de Down de 6 y más años, según sexo y edad.....	35
Tabla 8. Los indicios que pueden ser indicativos del síndrome autista en los niños.....	64
Tabla 9. Características generales de las personas con Síndrome de Asperger.....	65
Tabla 10. Señales que un desarrollo es atípico y podrían alertar a los padres de un posible autismo.....	70
Tabla 11. Señales de alerta de 0 a 3 años de edad	71

INTRODUCCIÓN

Introducción

Lo que tengo de especial son unos padres y un entorno que ha luchado porque sea lo más autónomo posible.
–Pablo Pineda.

Dentro de la siguiente investigación se abordará un análisis teórico sobre la estrecha relación entre el síndrome de Down y el trastorno del espectro autista. En los últimos años, se aprecia un interés creciente por conocer o estudiar la asociación entre el TEA y el síndrome de Down, la causa más frecuente de discapacidad intelectual de origen cromosómico. Si bien al principio se pensaba que el TEA era muy raro en el síndrome de Down, en la actualidad se acepta que su presencia en la población con síndrome de Down oscila entre el 5 y el 10%, cifras claramente más altas que las que se dan en la población general. La cuestión actual se centra en reconocer las características que pueden diferenciar a las personas con síndrome de Down típicas de aquellas que presentan síndrome de Down más TEA. Varios estudios han descrito que, en conjunto, quienes tienen síndrome de Down más TEA muestran un mayor grado de discapacidad intelectual. (DOI: 10.1177/1362361312442790)

El síndrome de Down es el trastorno cromosómico más frecuente en el nacimiento y la principal causa genética de discapacidad intelectual. Los individuos presentan una copia extra de cromosoma 21 (o una parte importante de él) en todas o algunas de sus células. Esta peculiaridad genética ocasiona un fenotipo en el que aumenta la probabilidad de que aparezcan toda una serie de problemas médicos (p. ej., cardiopatías congénitas, apneas del sueño) y una serie de características cognitivas y conductuales, como son el coeficiente intelectual (CI) inferior a la media y la reducción de la conducta adaptativa, hechos que caracterizan la discapacidad intelectual en general. Pero el síndrome de Down también ocasiona características que son más específicas (como son las dificultades en el procesamiento verbal, o cualidades positivas en el funcionamiento social), que lo distinguen de otros trastornos neurogenéticos asociados también a la discapacidad intelectual. Todos estos rasgos propios del fenotipo se deben al incremento de dosis de los genes del cromosoma 21 y a su consiguiente desregulación que se extiende a todo el genoma. Pero quizá lo más llamativo sea el alto grado de variabilidad que se observa en las personas con síndrome de Down en relación con la presencia y gravedad de los síntomas y de los

problemas asociados. Probablemente, esta variabilidad se deba a una combinación en los factores de riesgo, tanto los de carácter genético como los de carácter ambiental, capaces de alterar la expresión del fenotipo a lo largo de la vida, incluidas la cognición, la conducta y la salud.

Las personas con síndrome de Down muestran un riesgo mayor de presentar un TEA comórbido que la población general, con una prevalencia que se estima puede llegar hasta el 19%. Y esta comorbilidad impacta tanto sobre los aspectos cognitivos como sobre los conductuales de su fenotipo. Esto se aprecia en la mayor frecuencia de conductas mal adaptativas (estereotipias, ansiedad, retraimiento social) y un menor CI y nivel de conducta adaptativa. Incluso, cuando se analiza la sintomatología tipo-TEA en personas con síndrome de Down que poseen un bajo riesgo de presentar TEA comórbido muestran un patrón parecido: menor CI y conducta adaptativa y mayores tasas de conducta mal adaptativa. Es decir, parece que existe un cierto solapamiento entre la presencia de síntomas tipo-TEA y el fenotipo conductual del síndrome de Down. <https://i.org/10.1186/s11689-021-09365-2.ásic>

Por otra parte, el autismo es un trastorno generalizado del desarrollo que se caracteriza por la presencia de alteraciones en tres grandes áreas: (1) en la interacción social, (2) en la comunicación y (3) en la exhibición conductual, cognitiva y de intereses. El autismo es un trastorno muy diverso por la variedad de “síntomas” y por los múltiples grados de afectación que presentan los sujetos; aunque en todas las personas autistas se observan alteraciones en las tres áreas antes mencionadas, cada uno es completamente diferente a los demás en cuanto al nivel de gravedad, por esta razón se ha establecido el concepto de “**espectro autista**”. Un espectro es una distribución ordenada de las cualidades de un fenómeno u objeto, por lo tanto, se llama espectro autista al extenso “abanico” de indicadores de autismo desde sus manifestaciones más severas hasta las más superficiales, y en conjunto representa el “nivel de afectación” que presenta cada persona autista en cierto momento de su vida. Ocurre un caso de autismo (TEA) por cada 150 nacimientos y por cada mujer hay cuatro hombres. Más del 40% de esta población presenta de ciencias intelectuales y menos del 20% cursan con una capacidad intelectual superior. Se presenta en todas las razas humanas independientemente de su condición socioeconómica. Pueden ocurrir dos o más casos entre hermanos de una misma familia y suceder incluso en gemelos. Puede estar asociado a ceguera, epilepsia, esclerosis tuberosa, trastornos del

sueño etc. Cuando no está asociado a una condición médica grave su promedio de vida es igual al de la población normal.

Según el Manual diagnóstico y estadístico de trastornos mentales (DSM-5), una guía creada por la Asociación Americana de Psiquiatría que se utiliza para diagnosticar trastornos mentales, las personas con trastornos del espectro autista tienen: dificultad para comunicarse e interactuar con otras personas, intereses limitados y comportamientos repetitivos, síntomas que afectan la capacidad de esa persona para desempeñarse en la escuela, el trabajo y otras áreas de la vida.

Por tal motivo surge el interés de plasmar en esta tesina un análisis teórico de la estrecha relación que existe entre los niños con síndrome de Down y el trastorno del espectro autista. Así como conocer las características que los diferencian.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Planteamiento Del Problema

Tener autismo no significa no ser humano, sino ser diferente.

–Jim Sinclair

El objetivo de estudio de la investigación es, conocer la estrecha relación que existe entre el síndrome Down y el trastorno del espectro autista. Se llevará a cabo una revisión bibliográfica sobre esta correlación. Hace mucho tiempo, los médicos creían que los trastornos psiquiátricos eran excluyentes y las afirmaciones de un diagnóstico dual no se aceptaban. De acuerdo con esta forma de pensar, las personas con síndrome de Down no pudieron exhibir signos de autismo o viceversa. Cada una de estas condiciones, el autismo y el síndrome de Down, por lo tanto, se sostuvieron por sí solos.

Hasta el día de hoy, algunos médicos aún se resisten a la idea de un diagnóstico dual, creyendo que los comportamientos atípicos pueden representar una forma más grave de síndrome de Down. De manera similar, algunos padres pueden resistir la idea de comorbilidad, ya que significaría tener otra etiqueta adherida a su hijo o hija. Es bien sabido que, las personas con síndrome de Down tienen un mayor riesgo de enfermedad cardíaca congénita, leucemia, sordera, otitis media grave, atresia gastrointestinal, enfermedad ocular, dislocación de cadera adquirida, y enfermedad tiroidea, e igualmente pueden tener un trastorno de déficit de atención comórbido, autismo, o ambos.

Según un estudio reciente, aproximadamente el 19% de los pacientes con síndrome de Down, caen dentro del espectro autista (Moss et al., 2013). Dependiendo de la estadística de prevalencia que quieras citar, esto es aproximadamente 15 veces más común que en la población general. Los puntos en común pueden deberse, en parte, a la forma en que se diagnostica el autismo; unos basados en los comportamientos observados, todas ellas subjetivas y no necesariamente significa que los pacientes con síndrome de Down tengan la misma patología que el autismo.

Establecer un diagnóstico de autismo en el síndrome de Down, es complicado porque las personas afectadas ya viven con retos que complican las observaciones de comportamiento. Al final, los niños y adultos con TEA y síndrome de Down, (DS-ASD sus siglas en inglés), no reciben suficiente atención ni servicios los padres se sienten abrumados y los educadores se sienten frustrados. Sin embargo, establecer un diagnóstico apropiado, puede ayudar a obtener tanto los servicios comunitarios como escolares, así como explicar mejor los comportamientos de estas personas.

En los últimos años, parece haber aumentado el número de niños que muestran rasgos autistas tanto en la población general como en la población con SD. Es necesario, por tanto, disponer de estudios que nos permitan detectarlos, sobre todo durante los primeros 6 años. El diagnóstico precoz es fundamental.

El presente estudio de investigación se llevará a cabo con una recopilación de teorías ya estudiadas las cuales nos den a conocer si los niños que presentan síndrome de Dawn caen dentro del trastorno del espectro autista, y si es así conocer el porcentaje que existe. Dicha investigación es viable ya que se cuenta con la bibliografía necesaria para dicha indagación. Considerando que no se nos presentan deficiencias en la investigación ya que se cuenta con los recursos necesarios.

Pregunta central de Investigación

Por lo mencionado anteriormente es que surge el propósito de conocer ¿Cuál es la estrecha relación que existe entre el síndrome de Down y el trastorno del espectro autista?

Objetivo general

Realizar una investigación fundamentada sobre la estrecha relación que existe entre el síndrome de Down y el trastorno del espectro autista. Así mismo analizar si las personas con síndrome de Down muestran un riesgo mayor de presentar un TEA comórbido que la población general.

Justificación

*Es increíble como un cromosoma extra puede
borrar toda la maldad de un ser humano.
–Un habitante*

El síndrome de Down, que en la mayoría de los casos se debe a la trisomía completa del cromosoma 21 humano, es el trastorno cromosómico más frecuente, con una incidencia de aproximadamente 1 por cada 700 a 1000 nacimientos vivos en todo el mundo, y se estima trisomía completa se debe a errores no disyunción, aunque también pueden deberse a translocaciones robertsonianas entre el cromosoma 21 y otro cromosoma, o pueden presentarse en forma mosaico. Se caracteriza por mostrar rasgos faciales dismórficos, anomalías digitales, discapacidad intelectual e hipotonía, así como toda una serie de diversas alteraciones de tipo médico comorbilidades como puede ser la mayor incidencia de cardiopatías congénitas, apnea del sueño, leucemia y trastorno del espectro autista (TEA) (3-6) que en Estados Unidos nacen anualmente 5.300 (1,2 del 90% de los casos de 1,2)

La prevalencia del trastorno del espectro autista (TEA) en los niños con síndrome de Down (edades 2-11 años) es significativamente mayor que en la población regular. Los estudios en los que se han utilizado criterios propios de DSM-V e instrumentos de evaluación, que han sido validados en múltiples niveles del desarrollo (p. ej., el ADOS) y no excluyen a los individuos con niveles más bajos de funcionamiento en su desarrollo, indican que aproximadamente entre 10 y el 18 % de personas con síndrome de Down cumplen los criterios diagnósticos de TEA (diagnóstico dual, SD + TEA) (9-12), en comparación con el 1 % en la población regular (13). Aunque es más probable que los síntomas de autismo se aprecien en las personas con síndrome de Down que presentan una discapacidad intelectual grave, todas las personas con síndrome de Down, sea cual sea su nivel de funcionamiento intelectual, están en riesgo de presentar un TEA.

Habitualmente, los individuos con síndrome de Down muestran algún nivel de discapacidad intelectual y de retraso en el desarrollo de sus habilidades motóricas. Sin embargo, la mayoría alcanza importantes habilidades vitales en el curso de su propio desarrollo, y muchos

adolescentes y adultos son capaces de ser independientes en buena parte de las actividades de su vida cotidiana. Tanto los niños como los adultos con síndrome de Down muestran normalmente una buena motivación social e intentan comunicarse, a pesar de sus limitaciones en la comunicación verbal (14-16).

En contraste, los individuos con SD + TEA muestran una conducta adaptativa menos desarrollada y menores habilidades de auto-ayuda, así como mayores limitaciones en su lenguaje expresivo y en sus intentos de comunicarse (17-20). Muestran igualmente dificultades específicas en la reciprocidad social, incluida su escasa capacidad de orientación social, escasos intentos de abrirse socialmente, pobre integración de conductas tanto verbales como no verbales, escasa atención compartida, limitación en compartir afectos, respuestas sociales inconstantes, poco interés en la imitación, y una incapacidad para desarrollar medios funcionales de comunicación, más allá de las conductas maladaptativas (12,16).

Los individuos con SD + TEA tienen mayor riesgo de desarrollar problemas importantes de conducta, como son la autolesión y la agresión. Cada vez resulta más evidente que una persona con SD + TEA se caracteriza por mostrar trastornos en la capacidad esencial de relacionarse, en la intención de comunicarse y de imitar conductas.

Uno de cada 160 niños y niñas en el mundo tiene un trastorno del espectro autista (TEA); en México, la relación es uno de cada 115. Con base en esa estadística, se calcula que al menos 400 mil niñas y niños en México tienen TEA. Las estimaciones de la OMS representan una cifra media, pues la prevalencia observada varía considerablemente entre los distintos estudios. No obstante, en estudios bien controlados se han registrado cifras notablemente mayores. Según los estudios epidemiológicos realizados en los últimos 50 años, la prevalencia mundial de estos trastornos parece estar aumentando. Hay muchas explicaciones posibles para este aparente incremento de la prevalencia, entre ellas una mayor concienciación, la ampliación de los criterios diagnósticos, mejores herramientas diagnósticas y mejor comunicación.

MARCO TEÓRICO

Capítulo I: Síndrome de Down

*La vida es como un espejo: te sonríe si la miras
sonriendo.*

–Mahatma Gandhi

El síndrome de Down (SD) o trisomía 21 se reconoció hace más de un siglo como una entidad nosológica. Diferentes enfoques o cuestionamientos médicos acerca del SD, a través del tiempo, han ocasionado cambios en la terminología de esta anomalía. Durante mucho tiempo se consideró el origen del SD como una regresión en la evolución del hombre hacia un tipo filogenético más primitivo. A pesar de su prolongada historia, es hasta la segunda mitad del siglo XX cuando se ha logrado una gran variedad de avances científicos que han influido en la atención médica de estos individuos y han proporcionado gran apoyo en la asesoría a sus familiares.

El Síndrome de Down (SD) o trisomía 21 es la alteración cromosómica más frecuente observada en la especie humana, y quizá sea el padecimiento más antiguo relacionado con la discapacidad intelectual, así como la causa genética más común de minusvalidez vinculada con el desarrollo del hombre. (Cooley WC, Graham JM. 1991)

1.1 Antecedentes históricos

Existe la gran interrogante de cuando apareció el SD, ya que no se sabe si, desde el inicio de la civilización, la humanidad es portadora del síndrome o bien si surgió en épocas más recientes. (Rynders JE.1987). Como (Pueschel 1981) lo refiere, el dato antropológico más antiguo que se conoce del SD tiene su origen en el hallazgo de un cráneo sajón que se remonta al siglo VII D.C. En él se observan alteraciones en la estructura ósea, idénticas a las que suelen presentar las personas con SD. De igual forma, el mismo autor señala que en el pasado existieron posibles representaciones esculturales de esta alteración, tal es el caso de las figurillas de barro y de las colosales cabezas realizadas en piedra, pertenecientes a la cultura olmeca, que datan de hace

aproximadamente 3,000 años; sin embargo, no hay datos suficientes que apoyen esta hipótesis. (Figura 1 y 2)

Figura 1

Figurilla de barro hueca del tipo «cara de niño» encontrada en Tlapacoya.



Nota. (Fotografía tomada en el Museo Nacional de Antropología de la Ciudad de México).

Figura 2

Cabeza colosal olmeca. Parque arqueológico de La Venta.



Nota. (Fotografía tomada en el Museo Nacional de Antropología de la Ciudad de México).

Las primeras ilustraciones de individuos con SD, de que se tiene conocimiento, se encontraron en un altar que data del año 1505. Con base en las pinturas de la época, es probable

que el SD se haya identificado antes del siglo XVI. Pueschel cita a Zellweger, quien al referirse al intento por identificar niños con SD en retablos antiguos propone que el pintor del siglo XV Andrea Mantegna creador de varios cuadros de La Virgen con el Niño en brazos, representó al Niño con rasgos que sugieren que es portador del síndrome, así lo muestra el cuadro: La Virgen y el Niño (Figura 3).

Figura 3

Pintura al temple sobre madera La Virgen y el Niño



Nota. Andrea Mantegna (1430-1506). Museum of Fine Arts, George Nixon Black, Fund., Boston. (Tomada del libro: Síndrome de Down. Hacia un futuro mejor. S. M. Pueschel, 1991).

De igual forma, el cuadro de Sir Joshua Reynolds pintado en 1773, titulado Lady Cockburn y sus hijos muestra a un niño con rasgos faciales característicos del SD (Figura 4).

Figura 4

“Lady Conckburn y sus hijos”



Nota. Sir Joshua Reynolds (1723- 1792). Alinari/ Art Resource, New York. (Tomada del libro: Síndrome de Down. Hacia un futuro mejor. S. M. Pueschel, 1991).

A pesar de todas estas conjeturas, antes del siglo XIX no se publicaron informes bien documentados sobre esta entidad, probablemente porque se disponía de escasas publicaciones médicas. En aquel tiempo eran pocas o nulas las investigaciones que se interesaban en los niños que presentaban problemas genéticos y con discapacidad intelectual. La alta prevalencia de infecciones y mal nutrición opacaban a otras entidades patológicas. Era muy elevada la mortalidad que predominaba a mediados del siglo XIX, ya que sólo sobrevivía el 58% de las madres que habían alcanzado los 35 años, así como también la frecuente mortalidad de muchos niños que verdaderamente habían nacido con SD y los cuales probablemente fallecían durante los primeros meses de vida.

La primera descripción de un niño que presumiblemente tenía SD, según lo menciona (Sindoor SD. Down syndrome.1997). Se adjudica a Esquirol en 1838. (Jasso L. 1991) refiere que, en una conferencia celebrada en 1846, Séguin describió a un paciente con rasgos sugestivos del síndrome, designando a este padecimiento como idiocia furfurácea o cretinismo. (Scheerenberger R.C 1983) relata que Duncan en 1866 describió textualmente el siguiente caso: ... una niña de pequeña cabeza, redondeada, con ojos achinados que dejaba colgar la lengua y sólo sabía decir unas cuantas palabras.

En el mismo año, el médico inglés John Langdon Down (Figura 5), siendo el director del Asilo para Retrasados Mentales de Earlswood en Surrey, Inglaterra, estudió a sus pacientes minuciosamente, midió todos los diámetros de sus cabezas, tomó fotografías y analizó todos los datos.

Figura 5

Dr. John Langdon Hayden Down (1828-1896).



Nota. Fue el primero en describir el síndrome como entidad nosológica en 1866. (Tomada de las Memorias del Programa del Segundo Simposium Internacional sobre SD, Fundación John Langdon Down, A.C. 1997).

Es así como publicó en *London Hospital Reports*, un artículo de tres y media páginas en las que presentaba una descripción minuciosa de un grupo de pacientes con discapacidad intelectual que mostraban características físicas muy semejantes. En el reporte clínico titulado: *Observaciones en un grupo étnico de idiotas*, describió las características faciales, la coordinación neuromuscular anormal, las dificultades que enfrentaban con el lenguaje oral, así como la asombrosa facilidad que tenían los pacientes para imitar las actitudes de los médicos, además de su gran sentido del humor.

Al igual que muchos otros investigadores contemporáneos de la mitad del siglo XIX, Down se vio influenciado por el libro de Charles Darwin: *El origen de las especies*. De acuerdo con la teoría de Darwin, Down creyó que la entidad que hoy se conoce como SD era un retroceso

hacía un tipo racial más primitivo, una forma de regresión al estado primario del hombre. Se impresionó por el aspecto oriental de los ojos y pensó que sus pacientes parecían mongoles, personas nómadas procedentes de la región central del reino de Mongolia y que él consideraba como una raza primitiva y poco evolucionada, de ahí surge el término idiocia mongólica o mongolismo, clasificándola en diversos tipos de idiocia mongólica, tales como etíope, malayo e indioamericano.

Asimismo, consideró en un principio que ciertas enfermedades en los padres podían originar este síndrome y mencionó en reportes posteriores que la tuberculosis, durante el embarazo podía romper la barrera de las razas y ocasionar que padres europeos tuvieran hijos orientales. Por todo lo anteriormente expuesto, debe otorgarse a Down el crédito de describir magistralmente algunos de los rasgos característicos de esta entidad nosológica, con la que diferenciaba a estos niños de otros con discapacidad intelectual, muy en particular de los que cursaban con cretinismo (malformación tiroidea congénita). Por lo tanto, la mayor contribución que aportó Down fue el reconocimiento de las características físicas y la descripción del SD como una entidad diferente e independiente; aunque la clasificación étnica del SD está actualmente descartada por la ciencia, no deja de reconocerse el progreso que significó, en su tiempo, el hecho de que él buscaba una explicación natural y no teológica para las anomalías congénitas.

Sin embargo, Down nunca estableció científicamente las causas o factores que provocaban esta entidad. Es así que durante casi un siglo se consideró al SD como una forma de regresión en la evolución del hombre hacia un tipo filogenético más primitivo o bien la representación de una interrupción del desarrollo en alguna etapa de la evolución. En el libro *The Mongol in our midst* publicado en Gran Bretaña alrededor de 1924 por Crooshank, como lo refieren (Cunningham C. 1990) y (Slater y Cowie,1974) se argumentaba que la condición de estos pacientes con idiocia mongólica se debía a un atavismo, sugiriendo que las personas afectadas por el síndrome descendían de antecesores de raza mongólica y que los signos que mostraban indicaban una regresión hacia el orangután.

La primera comunicación médica sobre el SD se presentó en un congreso efectuado en Edimburgo en 1876. En ella, refiere Bearn que Fraser y Mitchell hicieron mención sobre la vida

corta de los portadores del SD, la marcada tendencia a presentar braquicefalia y la influencia del orden de nacimiento, ya que los niños con SD eran los últimos hijos en nacer. Mitchell denominó a esta entidad como idiocia calmuca. Como lo describe Armendares, en 1909 Shuttleworth realizó un estudio etiológico de 350 casos, en el cual hizo énfasis sobre la edad materna durante la gestación como factor de riesgo para que se manifestara el SD, así como en el hecho de que, en familias numerosas, los portadores del síndrome eran con frecuencia los hijos de madres en la proximidad del climaterio. El mismo autor negó la participación de la sífilis como factor etiológico del síndrome y concluyó que el trastorno obedecía a una disminución de la capacidad reproductora. La expresión utilizada por Shuttleworth para describir el SD fue la de niño no terminado o incompleto.

No obstante, poco se comentaba acerca de la probable etiología. Como refiere (Carnevale A.1973) no es sino hasta 1932 cuando Waardenburg sugirió que la causa probable residía en un reparto anormal de los cromosomas. (Nora JJ.1980) menciona que esta anomalía no pudo ser demostrada sino hasta 1956 cuando Tjio y Levan establecieron que el número de cromosomas que se encuentra en el ser humano, en condiciones normales, es de 46. Según lo cita (Vilchis-Huerta A. 1998) en 1959 Lejeune, Gautrier y Turpin descubrieron que los pacientes con SD tenían 47 cromosomas en lugar de 46. Esto se determinó mediante el análisis del cariotipo de niños con SD en fibroblastos humanos cultivados y se estableció así el origen genético. Poco tiempo después se identificó que el cromosoma adicional, pequeño y acrocéntrico, correspondía al par 21, ubicado en el grupo G, según la clasificación del cariotipo humano de Denver.

A mediados de la década de los cincuenta fue posible el diagnóstico prenatal, entre las 14 y 17 semanas de gestación, mediante la técnica de amniocentesis. (Pueschel SM. 1988) refiere que en 1959 Turkel introdujo la serie U, proponiéndola como una terapia alternativa basada en la preparación constituida por 50 drogas, entre las cuales se encontraban hormonas, vitaminas, minerales, antihistamínicos, enzimas y otros compuestos.

(Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. 1990). Señalan que, en 1960, Polani y cols. reportaron la translocación como un tipo de anomalía cromosómica del SD. Por otra parte, Clarke y cols. en 1961, observaron el tipo conocido como mosaicismo en un grupo cromosómico G extra o

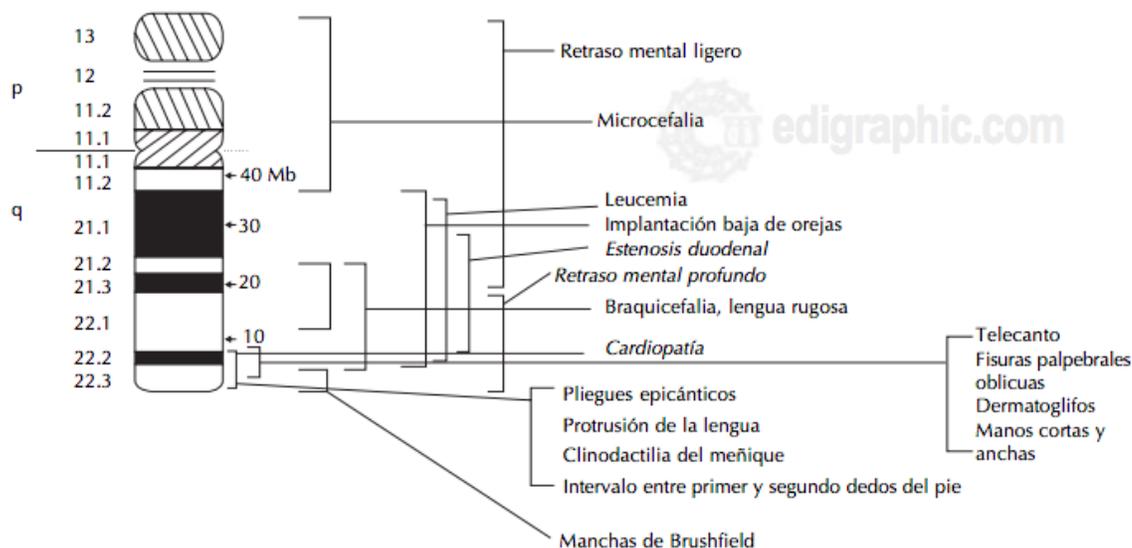
adicional. En 1961, un grupo de científicos, entre los cuales se encontraba un familiar de Langdon Down, decidió cambiar los términos de mongol, mongólico y mongolismo por el de síndrome de Down, ya que los vocablos utilizados en tal forma eran molestos, ofensivos y peyorativos debido a la implicación racial y la connotación étnica. Además, el uso de esta terminología podía comprometer la posibilidad de aceptación social de estos niños. Otra designación para este síndrome fue propuesta por Lejeune quién recomendó el de síndrome de trisomía 21.

La última fue realizada por Yunis y Hoock, como síndrome de Trisomía G-1. Diversas terapias fueron sugeridas a finales de los años cincuenta y principios de los años sesenta, entre las cuales se encontraba el empleo de extractos hipofisarios, la administración de ácido glutámico y sus derivados, y el uso de hormona tiroidea. En 1965, Bazelon y cols. iniciaron el tratamiento de un grupo de niños con SD a base de 5 hidroxitriptófano (5-HTP) como terapia precursora de serotonina. Smith y cols.²⁹ hacen referencia sobre las recomendaciones que Haubold emitiera en 1967, referentes a la mezcla de vitaminas, hormonas y minerales, a las que denominó terapia basal. Sin embargo, es importante aclarar que ninguno de los resultados exitosos que tuvieron estos autores, así como los de Turkel, pudieron ser obtenidos por otros investigadores cuando se aplicó una metodología más estricta.

A partir de los años setenta, se iniciaron diversos estudios que iban más allá de únicamente describir el fenotipo del SD. Estas investigaciones centraron su atención particularmente en la patogenia de los rasgos dismórficos y en la búsqueda de los sitios específicos de los genes situados en el brazo largo del cromosoma 21. Es así como Perera y Abreu mencionan que en 1974, Nebuhr, a partir de estudios con mapas genéticos y físicos de alta resolución y utilizando pacientes con trisomías parciales, proporcionó más información relativa a los genes que intervienen en los mecanismos que conducen a la aparición del SD, sugiriendo que el fenotipo del SD puede ser causado por la duplicación de únicamente una parte del cromosoma 21 banda 21q22, la cual por sí sola representa aproximadamente la mitad del brazo largo (Figura 6).

Figura 6.

Mapa fenotípico que muestra la relación entre los rasgos dismórficos y la ubicación de los genes situados en el brazo largo del cromosoma 21, responsables de las características fenotípicas del SD.



Nota. (Tomado del libro: Síndrome de Down, Problemática Biomédica. S. M. Pueschel & J. K. Pueschel, 1994).

A principios de los años ochenta, la biopsia de vellosidades coriónicas (muestra del tejido de la placenta obtenida por vía vaginal o a través del abdomen), se utilizó como medio de diagnóstico prenatal del SD entre las semanas 8 y 11 de gestación. A mediados de la misma década, tal como lo refiere Ghirardi, Castillo-Morales realizó constantes y meticulosas observaciones de los signos bucofaciales en el lento crecimiento de los niños con SD, que condujeron a nuevos hallazgos y a la clasificación de los signos bucofaciales en primarios y secundarios. Se refirió a los primeros como aquéllos presentes en el nacimiento y durante el primer año de vida; los segundos, como aquellos que se desarrollan en niños no tratados durante la edad escolar.

Es así, como se empezaron a utilizar diferentes términos para distinguir a las diversas características bucofaciales en el SD, tales como: diastasis y protrusión lingual, paladar escalonado, eversión labial, seudoprognatismo, macroglosia relativa, hipotonía muscular, hipoplasia del tercio medio facial, insuficiencia velar, erupción retardada, microdoncia, anodoncia, taurodontismo, fusión y geminación dentaria. En respuesta a esto, en 1982 surgió la

llamada terapia de regulación orofacial de Castillo-Morales la cual se fundamentaba en la conceptualización de un procedimiento dual, basado en un programa de estimulación neuromuscular y un dispositivo ortopédico bucal como posible tratamiento para bebés y niños con SD. En 1990, Hoyer y Limbrock aplicaron la terapia de regulación orofacial de Castillo-Morales en 74 niños con SD, encontrando que aproximadamente en las dos terceras partes de la población estudiada, el tratamiento fue exitoso.

Asimismo, en 1991 Limbrock y cols. Reportaron en un informe que, empleando la misma terapia en niños con SD, se obtuvieron resultados significativos positivamente en la corrección de la posición de la lengua, en el tono y posición de los labios superior e inferior, el cierre de la boca, la disminución del flujo salival, así como en la succión.

En el inicio de los noventa, se generó un sinnúmero de reportes clínicos. Debido al auge de diversas técnicas diagnósticas de laboratorio, se lograron nuevos avances en la determinación del SD, como es el caso de la técnica de hibridación in situ mediante fluorescencia (FISH), la cual permitió detectar fragmentos muy pequeños del cromosoma, independientemente de su ubicación, incluso aun cuando la célula no se encontrara en división y sin necesidad de recurrir a un cultivo celular. También es importante mencionar las recomendaciones y evaluaciones que se empezaron a considerar con respecto a las implicaciones clínicas de la subluxación o inestabilidad atlanto-axoidea (SAO), en la actividad deportiva, y manejo médico-odontológico de niños con SD que cursan con esta afección. Asimismo, esta época, marca la pauta del inicio de la creación de modelos animales con SD utilizando para ello ratones transgénicos a fin de caracterizar las alteraciones neuroquímicas propias del SD, en busca de posibles soluciones a alteraciones asociadas como la enfermedad de Alzheimer, diversas deficiencias del aprendizaje y comportamiento, anomalías en los reflejos sensoriomotores, y la poca o reducida actividad locomotora. Napolitano y cols. publicaron que la administración de compuestos a base de sulfato de zinc y de selenio podrían beneficiar a los niños con SD. Declararon que dicha terapia no sólo mejoraría su sistema inmune, sino que también aceleraría el crecimiento longitudinal.

1.1.1 ¿Qué es el Síndrome de Down?

El Síndrome de Down es la causa más frecuente de retraso mental; se trata de una alteración cromosómica, caracterizada por un exceso de material genético. Con el término síndrome se quiere destacar que las personas afectadas presentan un conjunto de síntomas diversos: cognitivos (bajo nivel intelectual), fisonómicos (ojos almendrados, nariz pequeña con una gran depresión en el tabique nasal, forma anormal de las orejas, etc.) y médicos (por ejemplo, cardiopatías), entre otros.

El Síndrome de Down fue descrito por primera vez en 1866 por el Dr. John Langdon Down, que es a quien se debe su nombre, aunque hasta 1959 no se conoció su causa. En ese año, el doctor Jerome Lejuene descubrió que las personas con Síndrome de Down tenían material genético extra, la mayoría de las veces un cromosoma 21 de más, de ahí que también se denomine *trisomía del par 21*. El exceso de material genético origina un desequilibrio en distintos sistemas biológicos; como cada cromosoma está implicado en el desarrollo de varios órganos, la alteración de uno de ellos afectará a varias funciones. Esto explica la diversidad de síntomas y características de las personas con Síndrome de Down. Así, el retraso mental se explica porque afecta al desarrollo del sistema nervioso, de manera especial, del cerebro.

Actualmente, el Síndrome de Down no tiene cura. Sin embargo, si, desde los primeros momentos de vida, estos niños/as reciben una atención adecuada, que abarque todos los aspectos relacionados con el desarrollo de las capacidades de cada uno/a de ellos/as (aspectos cognitivos, psicomotrices, afectivos, educativos, sociales...), se lograrán grandes mejoras en su bienestar, calidad de vida y en sus posibilidades de desenvolverse en la vida con autonomía. Esto es así porque el desarrollo cerebral no depende únicamente de factores genéticos, sino que también influyen los estímulos ambientales.

1.1.2 Características del síndrome de Down

Pese a lo que se pueda creer, no hay dos personas con Síndrome de Down iguales. Cada una tiene su propia personalidad, sus sentimientos, capacidades y, en ellas, se manifiestan de forma

diferente las características de este síndrome. Guardan mayor parecido con sus familias que entre ellas.

Las características del Síndrome de Down se pueden agrupar en las siguientes categorías:

1.1.3 Características Intelectuales y otros Aspectos Cognitivos.

Inteligencia.

El Síndrome de Down ha ido asociado, tradicionalmente, a un nivel intelectual muy bajo, con retraso mental profundo o grave. Existía la creencia de que el desarrollo intelectual quedaría congelado y no iría más allá que el que alcanzan los niños y niñas de 5 a 8 años. Se decía que eran personas “entrenables”, con capacidad para alcanzar niveles elementales de autonomía personal (aseo, vestido, comida), pero que no merecía la pena darles una educación académica. Sin embargo, casi todas las personas afectadas presentan un retraso mental de leve a moderado. Una minoría tiene un retraso mental profundo y el resto tiene una capacidad intelectual límite.

Las personas con Síndrome de Down logran mejores resultados en las tareas que implican la inteligencia concreta que en las que hay que utilizar la inteligencia abstracta; por ello, las diferencias con otras de su edad empiezan a ser notables durante la adolescencia, que es cuando se pasa a la etapa de pensamiento formal abstracto. Asimismo, en los tests que miden la inteligencia, obtienen mejores puntuaciones en las pruebas manipulativas (por ejemplo, la construcción de rompecabezas) que en las de carácter verbal (por ejemplo, la asociación de palabras y su significado).

En cualquier caso, el nivel intelectual que pueden alcanzar varía de unas personas y otras, dependiendo, en gran medida, de los programas de estimulación de atenciones tempranas y educativas a los que han acudido desde la primera infancia. Las mejoras que se han apreciado en los últimos 25 años, con incrementos en el Cociente Intelectual superiores a 20 puntos, se deben, en gran parte a las mejoras en atención temprana y en los programas educativos de los últimos tiempos.

1.1.4 Memoria.

Los problemas de memoria del Síndrome de Down se refieren, tanto a la capacidad para guardar la información (memoria a corto plazo), como para almacenarla y recuperarla (memoria a largo plazo).

En ocasiones, pueden realizar tareas que no pueden explicar o describir, hecho que apunta a problemas en la memoria explícita o declarativa. Su memoria visual es mayor que la auditiva. En este último caso, son capaces de retener entre 3 y 4 dígitos tras ser escuchados. La falta de un entrenamiento adecuado puede dificultar el desarrollo de estrategias para orientarse en el tiempo y en el espacio.

Sin embargo, tienen bien desarrollada la memoria operativa y procedimental, lo que les permite llevar a cabo tareas secuenciales, es decir que siguen un orden; hasta que no terminan una, no empiezan la siguiente.

1.1.5 percepción.

Los bebés y niños/as con Síndrome de Down procesan mejor la información visual que la auditiva; perciben mejor lo que ven que lo que oyen. Su umbral de respuesta general es más elevado que el del resto de la población, incluido el umbral para el dolor. Por lo que necesitan estímulos de mayor intensidad y duración para que puedan reaccionar ante ellos. Así, en ocasiones, las faltas de respuesta ante las interpelaciones de otra persona se deben a que no se ha percibido la petición, más que a una distracción.

1.1.6 Atención.

Las alteraciones de determinados mecanismos cerebrales explican las dificultades a la hora de mantener la atención durante mucho tiempo en la misma tarea u objeto. Las personas con Síndrome de Down se distraen con facilidad ante los estímulos

diversos y novedosos. Parecen más sensibles a las influencias externas que predominan sobre la actividad interna, reflexiva y ejecutora. La capacidad de los mecanismos de auto inhibición es menor.

1.2 Resumen de los aspectos cognitivos que, con mayor frecuencia se ven afectados en el Síndrome de Down.

Tabla 1

Aspectos cognitivos que, con mayor frecuencia se ven afectados en el Síndrome de Down.

Aspectos
Retraso mental moderado o leve.
Lentitud para procesar (percibir y comprender) y codificar (clasificar) la información, interpretarla, elaborarla y responder a las demandas de la tarea.
Dificultades en los procesos de conceptualización (formar conceptos), abstracción (extraer las características esenciales de un concepto), generalización y transferencia del aprendizaje de unos contextos a otros. Si han aprendido una conducta en la escuela, les cuesta aplicar este aprendizaje en casa.
Problemas en la memoria a corto y largo plazo.
Les cuesta más que a otras personas planificar las estrategias, los pasos que hay que dar, para resolver problemas y atender a diferentes variables y aspectos al mismo tiempo.
Desorientación espacial y temporal. Les cuesta comprender dónde están y conceptos como el día, la hora, etc.
Problemas para realizar operaciones de cálculo, en especial, si se trata de cálculo mental.
Se toman la información de forma literal. Les cuesta comprender las expresiones de doble sentido, tan frecuentes en las relaciones cotidianas, como los chistes, la

ironía, etc. a las que responden con seriedad, como si no tuviesen sentido del humor.

Características de la Personalidad

1.2.1 Características psicológicas.

Jonh Langdon Down enumeró en 1866 las siguientes características psicológicas: facilidad para el humor imitativo, aptitudes musicales y obstinación. Estas características vienen a formar parte de los estereotipos que predominan sobre quienes tienen Síndrome de Down. Hay que acabar con la imagen que las describe como personas iguales, con el mismo carácter y personalidad. No se puede decir que todas sean alegres, obedientes, sumisas cariñosas y sociables, por citar sólo algunos de los tópicos. De lo que sí se puede hablar es de ciertas características que se dan con mayor frecuencia:

Tabla 2

Características psicológicas que se dan con mayor frecuencia

Características psicológicas

Escasa iniciativa y baja tendencia a la exploración. Por ello, se les debe animar, incluso, empujar para que participen en actividades normalizadas.

Poca capacidad para controlar e inhibir sus emociones, que se manifiesta en una excesiva efusión de sentimientos.

Tendencia a la persistencia de la conducta y resistencia al cambio. Les cuesta cambiar de tarea o iniciar actividades nuevas, por lo que pueden parecer tercos y obstinados.

Baja capacidad de respuesta y de reacción frente al

ambiente. Responden con menor intensidad a lo que ocurre a su alrededor, lo que puede parecer desinterés ante lo nuevo, apatía y pasividad.

Dificultades para interpretar y analizar los acontecimientos externos.

Constancia, tenacidad, responsabilidad y puntualidad. Son muy cuidadosos y perfeccionistas con el trabajo.

1.2.2 Rasgos Físicos Característicos.

Las personas con Síndrome de Down son popularmente conocidas por su fisonomía que recuerda a los rasgos orientales. También se las suele describir como de baja estatura y gorditas.

Tabla 3

Rasgos físicos más frecuentes en el síndrome de Down

Rasgos Físicos
Cara plana.
Nariz pequeña y plana.
Ojos achinados, almendrados, con fisuras oblicuas palpebrales. Las aperturas de los ojos se inclinan hacia arriba.
Oreja displástica. Desarrollo anormal de las orejas.
Bajo desarrollo óseo del tercio medio del rostro.
Maxilares y boca reducidos, con mala oclusión dental, lo que les puede obligar a respirar por la boca. Los problemas en la respiración afectan al desarrollo de las mejillas y limita la capacidad pulmonar.
Pliegue profundo en el centro de la palma de la mano.

Falange central displástico. Un solo surco de flexión en quinto dedo, en lugar de dos.

Pliegues epicentrales. Pliegues de piel extras en la parte exterior del ojo.

Pelvis displástica. Desarrollo anormal de la pelvis (visible a través de rayos X).

Problemas de desarrollo corporal. Menor estatura media que la población general, con cierta tendencia a la obesidad.

Nota: Hay que recordar que no hay ninguna relación entre el grado en que se manifiestan los rasgos faciales y el nivel cognitivo que pueden alcanzar.

1.2.3 Síntomas Psicomotrices

Tabla 4

Síntomas psicomotrices del síndrome de Down

Síntomas
Hipotonía de los músculos. Tienen reducido tono muscular debido a la pérdida de ligamentos. Lo que se traduce en flacidez y torpeza de movimientos.
Ausencia del reflejo de Moro en recién nacido. Un bebé sin Síndrome de Down, si se le suelta, o se le expone a un ruido fuerte, extiende brazos, piernas y manos, arquea la espalda, echa la cabeza hacia atrás.
Hiperflexibilidad. Habilidad excesiva de flexionar las extremidades.
La torpeza y lentitud de movimientos puede deberse tanto a problemas de la psicomotricidad gruesa (movimientos de brazos y piernas), como de la psicomotricidad fina (coordinación ojo-mano).

1.2.4 Problemas Sensoriales.

Pérdida de la capacidad auditiva. Según estudios recientes, entre el 66% y el 89% de los niños/as con Síndrome de Down sufren una pérdida auditiva superior a los 15 ó 20 decibelios en, al menos, un oído.

Problemas de visión. Aproximadamente un 3% tienen problemas de cataratas.

1.2.5 Problemas del Lenguaje y la Comunicación.

A las personas con Síndrome de Down les resulta más difícil dar respuestas verbales que motoras, por lo que les cuesta explicar lo que están haciendo o lo que van a hacer. El problema del lenguaje más frecuente entre las personas con Síndrome de Down es la falta de fluidez verbal. Nadie tiene un lenguaje perfectamente fluido. Todos hemos dudado alguna vez con las palabras, hablado a trompicones, haciendo paradas, o volviendo una y otra vez sobre lo que ya se ha dicho. Estos problemas son corrientes tanto en la infancia, como en la edad adulta, aunque es más frecuente entre los niños/as.

Tabla 5

Problemas de fluidez verbal más habituales entre las personas con Síndrome de Down

Problemas de fluidez verbal
Repetir toda o parte de una palabra mientras se piensa bque sigue en la frase.
Largas pausas en mitad de una frase hasta encontrar la palabra siguiente (es una... pelota).
Pausas en lugares inusuales de la frase, seguida de dos o tres palabras que se suceden con rapidez, haciendo difícil la comprensión por parte del oyente.

Enfatizar palabras o partes de una palabra cuando no ~~hy~~por qué resaltarlas.

Hablar a trompicones hasta encontrar la sílaba o palabra adecuada (ah... er... um...).

Dificultades para comprender lo que le están diciendo.

Tartamudeos.

Por tener una lengua grande, que parece que no le cabe en la boca, además de dificultades en la respiración, tienen problemas para articular las palabras.

En el Síndrome de Down, el nivel del lenguaje comprensivo es superior al del lenguaje expresivo. Esto explica que, en ocasiones, sepan lo que quieren decir, pero no puedan expresarlo y repitan siempre las mismas respuestas sin variación. Para compensarlo, se apoyan en el lenguaje de gestos y en onomatopeyas, imitando el sonido de la cosa o animal al que se hace referencia.

1.3 Síntomas Fisiológicos.

Entre un 35% y un 50% de las personas con Síndrome de Down tienen alguna cardiopatía congénita. Dentro de los problemas del corazón, los más frecuentes son los defectos del canal aurículoventricular, las septaciones incompletas y las válvulas defectuosas. Es fundamental realizar un electrocardiograma durante los dos primeros meses de vida pues un diagnóstico precoz puede evitar la irreversibilidad de las complicaciones asociadas a la cardiopatía y la imposibilidad de intervenir quirúrgicamente.

También son frecuentes los desequilibrios hormonales e inmunológicos, como los que afectan al nivel de hormonas tiroideas o la mayor vulnerabilidad ante las infecciones. Cuando son lactantes, presentan un riesgo superior de mortalidad debido a la mayor incidencia de enfermedades infecciosas (infecciones respiratorias crónicas, del oído medio, tonsilitis recidivantes, etc.).

Entre los niños/as con Síndrome de Down menores de un año, se pueden presentar convulsiones o espasmos originados por complicaciones o infecciones neonatales y a causa de las enfermedades cardiovasculares. Durante los primeros años de vida, tienen también un riesgo de diez a quince veces superior que el resto de los niños/as de su edad a desarrollar leucemia.

Otras patologías que pueden ir asociadas al Síndrome de Down son los problemas gastrointestinales. También existe un riesgo relativamente elevado a padecer Alzheimer cuando llegan a edades avanzadas.

1.3.1 Retraso del Desarrollo.

El desarrollo de los niños/as con Síndrome de Down es más lento que el de los demás. Alcanzan más tardíamente la capacidad para darse la vuelta, sentarse o para responder a los estímulos externos. El retraso de desarrollo podría estar relacionado con la hipotonía.

1.3.2 Habilidades Sociales.

La imagen del Síndrome de Down va asociada a ciertos estereotipos, como la creencia de que se trata de personas muy “cariñosas”, pero lo cierto es que pocas veces se relacionan socialmente de manera espontánea. Durante la infancia, son altamente dependientes de las personas adultas, no sólo de su familia, sino también de otras personas de su entorno, como los profesores del colegio.

Algunas características que se pueden dar en las relaciones sociales.

- Prefieren jugar con niños/as más pequeños que ellos/as.
- La diversidad de estímulos o la ignorancia de las reglas sociales puede llevarlas al aislamiento.
- Su comportamiento social mejora si se les provee de las normas sociales de actuación adecuadas.

Para favorecer la adquisición de habilidades sociales, es muy importante fomentar el contacto con otras personas, a través de actividades deportivas y lúdicas. A diferencia de lo que ocurre

en otras discapacidades, las personas con Síndrome de Down tienen una imagen positiva, es más fácil su integración y participación en entornos normalizados (escuela, asistencia a espectáculos, etc.).

1.3.3 Evolución o pronóstico del Síndrome de Down

El estado actual de la investigación genética aún no ha permitido encontrar un tratamiento eficaz, capaz de prevenir o curar el Síndrome de Down. No obstante, una intervención adecuada desde las primeras semanas de vida permite el desarrollo de una amplia variedad de habilidades y aptitudes, que serán diferentes en cada persona. En todo caso, es imposible, en el momento del diagnóstico, predecir la evolución que seguirá. Es preciso esperar a hacer un seguimiento para ver cómo responde a los distintos tratamientos.

La esperanza de vida de estas personas es muy inferior al resto de la población se sitúa en torno a los 56 años, lo que no quiere decir que no puedan alcanzar edades superiores; no obstante, esta esperanza de vida ha experimentado un notable incremento en los últimos años debido a los avances médicos y quirúrgicos, que han permitido mejorar su salud y calidad de vida.

La mayor mortalidad se debe a las patologías orgánicas asociadas y/o a un envejecimiento precoz, que empieza a hacer acto de presencia hacia los 45 años. El envejecimiento se puede manifestar de dos maneras:

1. Acompañado de deterioro de las capacidades cognitivas, lingüísticas y sociales, pero sin demencia.
2. Adoptar la forma de la Enfermedad de Alzheimer. Las personas con Síndrome de Down son propensas a desarrollar lesiones cerebrales que pueden conducir al Alzheimer.

1.3.4 Datos estadísticos y epidemiológicos

La epidemiología estudia la distribución de los grupos humanos dentro de una población, así como los factores que inciden en su frecuencia. Para este estudio, se utilizan varios indicadores; uno de los más significativos es la incidencia.

La incidencia es el número de casos nuevos o nacimientos en un período de tiempo determinado; generalmente, ofrece el número de casos o nacimientos durante un año que ocurren por cada 1.000 habitantes. El Síndrome de Down es la anomalía cromosómica más frecuente, que suele ocurrir una vez por cada 800 ó 1.000 nacimientos, sin que se aprecien diferencias entre las distintas razas o por la clase social. No obstante, la incidencia sí está condicionada por la edad de la madre, pues se eleva progresivamente a partir de los 35 años de ésta, como se ve en la tabla siguiente.

Tabla 6

La incidencia es el número de casos nuevos o nacimientos en un período de tiempo determinado.

Edad de la madre	Incidencia (casos/nacimientos)
Menos de 30 años	1 por cada 1.000
30	1 por cada 900
35	1 por cada 400
36	1 por cada 300
37	1 por cada 230
38	1 por cada 180
39	1 por cada 135
40	1 por cada 105
42	1 por cada 60

44	1 por cada 35
46	1 por cada 20
48	1 por cada 16
49	1 por cada 12

Pese a que la probabilidad de que nazca un niño/a con Síndrome de Down se incrementa a partir de los 35 años de la mujer, la mayoría son hijos/as de madres jóvenes, que son las que están en una edad donde la fertilidad es superior; las mujeres suelen tener hijos antes de los 35 años. Sin embargo, como en los últimos años las parejas están retrasando el momento de tener los hijos/as, con el consiguiente incremento de la edad de la madre. Por ello, es mayor el riesgo a que nazcan niños/as con Síndrome de Down.

La probabilidad de tener un segundo hijo con Síndrome de Down es de 1/1.000 nacimientos, aunque esta probabilidad es superior en el Síndrome de Down por translocación.

Según la *Encuesta de Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud* (Imsero, INE y Fundación ONCE, 1999), en España, estiman en más de 30.000 las personas con Síndrome de Down. Se trata de personas mayoritariamente jóvenes, el 88,5% tienen menos de 45 años, sin que se aprecien diferencias significativas en función del sexo.

Tabla 7

Personas con Síndrome de Down de 6 y más años, según sexo y edad.

Número de personas			
	Total	Hombres	Mujeres
De 6 a 24 años 12.	779	6.413	6.366
De 25 a 44 años 13	.866	7.783	6.083
De 45 a 64 años 3.	051	1.042	2.009
De 65 a 79 años 17	7	177	0
80 y + 228		0	228
Total 30.101		15.415	14.686
Porcentaje			
	Total	Hombres	Mujeres
De 6 a 24 años 42	,4	41,6	43,3
De 25 a 44 años 46	,1	50,4	41,4
De 45 a 64 años 10	,1	6,8	13,7
De 65 a 79 años 0,	6	1,2	0
80 y + 0,8		0	1,6
Total 100		100	100

Fuente: *Encuesta de Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud* (Imsero, INE y Fundación ONCE, 1999)

1.3.5 Causas del síndrome de Down

El Síndrome de Down se debe a un exceso de material genético; la mayoría de las veces se debe a la presencia de un cromosoma extra del par 21, como descubrió Lejuene en 1959. El exceso de un cromosoma o de material del mismo estimula la creación de multitud de

metabolitos que impiden el desarrollo de tejidos y órganos tras la concepción. Tales alteraciones son la causa de los síntomas que configuran el Síndrome de Down.

Conceptos de Genética.

Antes de explicar las causas del Síndrome de Down, conviene aclarar unos conceptos. El cuerpo humano se compone de células, cada una de las cuales contiene un núcleo, donde se almacena el material genético (los *genes*). Este material es el que lleva los códigos de información responsables de nuestras características genéticas, es decir, las que heredamos de nuestra madre y nuestro padre.

Los genes se agrupan en unas estructuras en forma de barritas, llamadas *cromosomas*. Normalmente, el núcleo de cada célula contiene *23 pares de cromosomas*, la mitad de los cuales proviene del padre y la otra mitad, de la madre. Los pares de cromosomas se numeran del 1 al 23.

El proceso de fertilización consiste en la unión de las células germinales procedentes de los progenitores: un óvulo de la madre y un espermatozoide del padre. La unión de estas células origina una nueva llamada *zigoto*, que se va multiplicando para formar el cuerpo pluricelular de cada persona. A diferencia que el resto de células humanas, las germinales no contienen 46 cromosomas, porque, al unirse, se formaría un cigoto de 92 cromosomas (46 pares) y se irían duplicando en cada generación sucesiva. Por ello, sólo tienen 23 cromosomas.

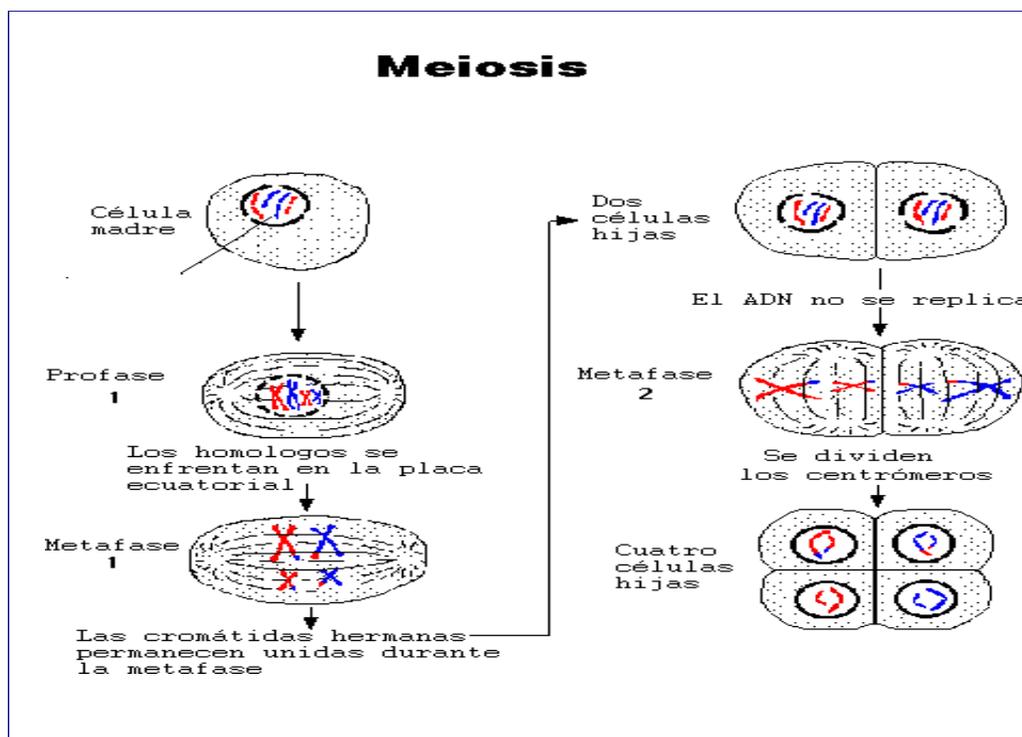
Para evitar la duplicación de cromosomas, las células germinales se dividen dos veces en un proceso llamado *meiosis*:

Meiosis I. Cada miembro de un par homólogo, es decir, un cromosoma procedente del padre y otro de la madre, se alinea e intercambia su material genético (recombinación de genes). Posteriormente, cada miembro del par homólogo se separa y se sitúan en lados opuestos de la

célula. Ésta se divide en dos formando un par de células hijas.

1. **Meiosis II.** Los cromosomas de las células hijas se dividen por la mitad, en dos cromátidas, cada una de las cuales se sitúa en el extremo opuesto. Las cromátidas se dividen por la mitad y el resultado son cuatro células haploides, es decir, con la mitad de los cromosomas (23, no 46).

Figura 7



Para saber si existe una alteración cromosómica, los cromosomas se pueden estudiar analizando muestras de sangre o tejidos celulares. Cada cromosoma es identificado, clasificado y numerado de mayor a menor. La representación visual de todos los cromosomas de una persona se denomina *cariotipo*.

El Síndrome de Down, una Alteración Genética.

El Síndrome de Down se divide en tres categorías, dependiendo de la manera en que se produzca el exceso de material genético.

Trisomía del par 21.

Las células humanas contienen, como hemos visto más arriba 23 pares de cromosomas, numerados del 1 al 23. La *trisomía* es un error que hace que, en uno de los pares, en vez de haber dos cromosomas, las células tienen tres.

En el Síndrome de Down por trisomía del par 21, las células no contienen 46 cromosomas, sino 47; el cromosoma de más es un cromosoma 21. El exceso de material genético es lo que origina el Síndrome de Down.

Diferentes estudios parecen apuntar a que el cromosoma extra es de origen materno, es decir, el cromosoma de más ya estaría presente en el óvulo de la madre. La causa de la trisomía sería la ausencia de división (no-disyunción) de los cromosomas, error que puede ocurrir tanto durante la primera como en la segunda fase de la meiosis. Como se dijo más arriba, la probabilidad de que se produzca una trisomía del par 21 está asociada con la edad de la madre, incrementándose progresivamente a partir de los 35 años de ésta.

La trisomía del par 21, o cromosoma 21 extra, es la causa más frecuente del Síndrome de Down, pues se da en el 92% de los casos.

Síndrome de Down por Mosaicismo.

A veces ocurren errores en la división celular (meiosis) que hacen que haya células con un número distinto de cromosomas. Es lo que se llama *mosaicismo*.

El Síndrome de Down por Mosaicismo se produce cuando algunas de las células de la persona tienen trisomía del par 21 y otras no. El mosaicismo puede ocurrir de dos formas:

1. El cigoto tiene desde el principio tres cromosomas en el par 21 (trisomía), pero a lo largo de la meiosis, una o varias líneas celulares pierden uno de estos cromosomas.
2. El cigoto tiene al principio dos cromosomas en el par 21, pero durante la meiosis, se duplicó uno de los cromosomas 21 de algunas células.

La trisomía por mosaicismo ocurre entre un 2 y un 4% de los casos de Síndrome de Down.

Síndrome de Down por Translocación.

Entre un 3 y un 4% de las personas con Síndrome de Down, presentan 23 pares de cromosomas, al igual que el resto de la población, pero, en alguno de los cromosomas, lleva adherido material genético de un cromosoma 21.

Generalmente, al formarse el óvulo o el espermatozoide, el fragmento adicional de un cromosoma 21 se adhiere a uno de los cromosomas del par 14. Esta célula germinal de uno de los progenitores se unirá a la del otro progenitor, aportando material genético extra, que provoca la aparición del Síndrome de Down.

En el Síndrome de Down por Translocación, el padre o la madre se comportan como portadores y pueden transmitirlo a uno o varios hijos/as.

1.4. Evaluación y Diagnóstico

El Procedimiento del Diagnóstico.

La detección del Síndrome de Down se puede realizar antes o después del nacimiento.

1.4.1 Diagnóstico Prenatal. Antes del nacimiento.

El diagnóstico del Síndrome de Down puede llevarse a cabo desde la novena semana de gestación mediante distintas pruebas que analizan las células del embrión para conocer el número de cromosomas (cariotipo).

Entre la semana diez y la catorce se realiza una ecografía rutinaria para observar las condiciones del feto. Uno de los parámetros que se tiene en cuenta en esta prueba es el engrosamiento del pliegue nucal, pues si es superior a ocho milímetros, podría tratarse de Síndrome de Down. Otros parámetros que también se analizan en la ecografía son: el tamaño del fémur, del húmero y alteraciones en distintos órganos.

Durante el primer trimestre del embarazo, también se realiza un Triple Sreening, para detectar la presencia de ciertos componentes en la sangre (alfafeproteína, gonadotropina y estriol). Los niveles de estas sustancias pueden ofrecer un indicio de que el feto tiene Síndrome de Down.

Las pruebas anteriores no son invasivas, es decir, no aumentan el riesgo de aborto. Se utilizan para descartar la presencia del Síndrome de Down. Si mediante las mismas se han encontrado indicios de este síndrome, se deberá hacer una amniocentesis.

La amniocentesis, también conocida con los términos de estudio del líquido amniótico o estudio prenatal, consiste en la extracción y análisis de una muestra de células del líquido amniótico de la cavidad uterina, donde se encuentra el feto. Se debe llevar a cabo después de la semana decimocuarta o decimoctava y requiere de un tiempo adicional para determinar si las células contienen un cromosoma 21 de más. El líquido amniótico contiene células vivas del feto que, una vez extraídas del útero, se cultivan en el laboratorio durante una o dos semanas.

Posteriormente, se someten a una serie de pruebas y tres semanas después, se obtendrán los resultados. Es la prueba que tiene un bajo riesgo de aborto.

Otras pruebas para detectar el Síndrome de Down.

- La toma de muestras de vellosidades coriónicas consiste en la extracción del tejido que forma la placenta para su posterior examen. Este tejido contiene el mismo material genético que el feto, por lo que su análisis permite detectar las anomalías cromosómicas, como el Síndrome de Down. Esta prueba se debe llevar a cabo dentro de las semanas novena y la undécima. Consiste en la extracción del tejido fetal procedente del abdomen o del cuello uterino de la mujer embarazada. Al cabo de diez días o dos semanas ya se obtienen los resultados de la prueba. Este método supone un riesgo entre un 1%-2% de aborto espontáneo. En algunos casos, se ha detectado riesgos de infección y de malformaciones en las extremidades, si bien esto último no se ha confirmado en todos los estudios.

- La toma percutánea de muestras de sangre umbilical es el método de diagnóstico más exacto. El tejido obtenido del cordón umbilical se analiza durante las semanas 18 a la 22. Esta prueba es de gran utilidad para confirmar los resultados obtenidos con otros métodos, aunque con un riesgo a abortos espontáneos superior.

1.4.2 Diagnóstico Postnatal. Después del nacimiento.

Cuando el Síndrome de Down no se ha podido detectar a través de un diagnóstico prenatal, el/la médica que atiende el parto no debe arriesgar un dictamen atendiendo únicamente a las características fisonómicas del recién nacido/a: cara aplanada, ojos oblicuos, cuello corto... Estas características pueden ser indicio, pero nunca una prueba definitiva de la existencia de anomalías cromosómicas. Para confirmar la primera impresión, se debe determinar el cariotipo mediante un análisis de sangre. Las células sanguíneas se cultivan durante dos semanas para poder visualizarlas mediante microscopio y verificar si hay material extra del cromosoma 21.

1.4.3 Diagnóstico y evaluación de los síntomas.

El diagnóstico inicial del Síndrome de Down no permite calibrar las aptitudes intelectuales y los problemas físicos del niño/a. A lo largo de los primeros días o meses de vida, se puede

diagnosticar el hipotiroidismo congénito mediante el correspondiente análisis de sangre y para la detección de las posibles cardiopatías, es necesario realizar una ecocardiografía.

Los tests que evalúan el nivel intelectual permiten determinar el grado de retraso mental. No todos los tests son adecuados para medir la inteligencia de las personas con Síndrome de Down. Es preciso tener en cuenta las dificultades para utilizar el lenguaje expresivo y los problemas de psicomotricidad a la hora de elegir el test que se va a aplicar. Además, estas pruebas son insuficientes para dar una idea de las aptitudes cognitivas de las personas con Síndrome de Down, al no tener en cuenta otras de sus capacidades, como la memoria, la intuición o la creatividad.

La Comunicación del Diagnóstico.

El padre y la madre no están preparados para la noticia de que el niño o la niña que van a tener o que acaba de nacer tiene Síndrome de Down. Lo más probable es que la comunicación del diagnóstico les cree un sentimiento de confusión que les impida comprender con claridad lo que les están diciendo. La espera de un hijo/a origina una serie de expectativas que la noticia del diagnóstico parece truncar. Es preciso que el profesional que comunica el diagnóstico, generalmente el/la médico que atiende a la madre, tenga en cuenta el cúmulo de sentimientos que se pueden presentar en cada uno de los progenitores y que pueden interferir en la asimilación y aceptación de la información (tristeza, negación, culpa, etc.); debe hacer las preguntas pertinentes al padre y a la madre para comprobar su nivel de comprensión (¿qué entienden vds. por Síndrome de Down?) y permitir que le planteen todas las dudas que consideren oportunas. Es de gran utilidad poner a los padres en contacto con otros padres que ya han pasado por la misma experiencia.

La comunicación del diagnóstico debe llevarse a cabo garantizando la confidencialidad de la noticia, respetando la intimidad del niño/a, el padre o la madre.

La comunicación prenatal.

La realización de las pruebas de evaluación para detectar posibles discapacidades en el feto no basta para preparar a los padres para recibir la noticia de que el hijo/a que va a venir tiene Síndrome de Down. La comunicación prenatal tiene que ofrecer una información completa sobre lo que es el Síndrome de Down y cuál es su posible pronóstico, es decir, qué es lo que puede ocurrir en el futuro.

También se debe ofrecer información sobre una posible interrupción voluntaria del embarazo; cuáles son los plazos legales, en qué consiste el procedimiento, si existen riesgos para la salud de la madre.

Una vez que han tomado la decisión, es preciso explicarle los cuidados que debe seguir la madre durante el período de gestación.

Es imprescindible que, cada vez que la madre se tenga que someter a una prueba de evaluación, se le explique en qué consiste, lo que se espera detectar o descartar y los riesgos de la prueba.

La comunicación postnatal.

Aunque es preciso llevar a cabo un cariotipo (análisis de cromosomas) para confirmar el diagnóstico, nada más nacer puede haber una sospecha más que razonable de que el recién nacido/a tiene Síndrome de Down.

Antes de comunicar el diagnóstico, el/la médica que atendió a la madre durante el parto debe dar la enhorabuena a los padres por el nacimiento del hijo/a.

1.4.4 Tratamientos y hábitos saludables

La atención terapéutica del Síndrome de Down debe comenzar desde los primeros momentos de vida. Debe abordarse desde una perspectiva multiprofesional que no descuide los distintos aspectos del desarrollo (afectivos, educativos, psicosociales, etc.), afianzando las capacidades potenciales y evitando el deterioro de aquellas aptitudes en las que se aprecie un retraso del desarrollo. Para que el tratamiento de los niños/as con Síndrome de Down alcance unos

resultados óptimos, es necesario que la familia se implique en el mismo, colaborando con los profesionales.

No se debe olvidar que una atención adecuada desde el nacimiento ayudará a la persona con Síndrome de Down a lograr la autonomía necesaria para desenvolverse en la vida cotidiana, elevando su nivel intelectual y funcional. El tratamiento debe adecuarse a las características de cada niño/a, teniendo en cuenta el grado de retraso intelectual y los problemas asociados.

Cuidados Médicos.

El Síndrome de Down no tiene cura. Actualmente, no se conoce ningún fármaco capaz de evitar o eliminar el cromosoma 21 sobrante. Desde distintos foros, se han propuesto distintas posibles soluciones, como suplementos nutricionales (minerales y vitaminas) o la administración de determinados fármacos. Sin embargo, tales tratamientos carecen de la suficiente evidencia científica sobre su eficacia.

En cualquier caso, hay que huir de la automedicación y seguir escrupulosamente las indicaciones del médico.

Rehabilitación.

Terapia Física.

Los niños/as con Síndrome de Down se caracterizan por tener un tono muscular bajo (flacidez), lo que hace que sus movimientos sean torpes. La fisioterapia consiste en la realización de una serie de ejercicios físicos encaminados a mejorar la capacidad de movimientos y hacer que camine de manera más estable. Debe comenzar en los primeros meses de vida, pues cuanto antes empiece, mejores resultados se obtendrán a la hora de acelerar el desarrollo motor.

La fisioterapia es un elemento esencial del tratamiento del niño con Síndrome de Down. Contribuye a mejorar el aprendizaje de destrezas fundamentales para desenvolverse en los distintos ámbitos de su vida: familiar, escolar, social, etc.

Existen varios programas de fisioterapia indicados para personas con Síndrome de Down, como, por ejemplo, los que a continuación se detallan:

1.- Técnica Bobath.

Se basa en el principio según el cual los niños con Síndrome de Down conservan los reflejos primitivos que interfieren en el control de los movimientos voluntarios. El terapeuta contrarresta estos reflejos adiestrando en el movimiento opuesto.

Los tratamientos de fisioterapia basados en las técnicas Bobath buscan también la normalización del tono muscular. Por ejemplo, se entrenan las posturas capaces de aumentar el tono muscular y aquellas que facilitan los movimientos deseados: mayor equilibrio de pie, movimientos activos e individuales de brazos y piernas, etc.

2.- Técnicas de tratamiento basadas en el Concepto Vojta.

El método Vojta constituye una técnica de diagnóstico y de tratamiento global que busca la estimulación de respuestas reflejas de los músculos, presionando los puntos del cuerpo en los que se encuentran las terminaciones nerviosas. El diagnóstico se lleva a cabo a través de un test que evalúa las respuestas automáticas y globales que tienen lugar ante los cambios de posición en el espacio, inducidos por el terapeuta. Estas pruebas permiten poner en evidencia las alteraciones que se producen a la hora de desencadenar los mecanismos posturales automáticos dirigidos por el sistema nervioso central, teniendo en cuenta la etapa evolutiva del bebé. Cada momento del desarrollo se caracteriza por una serie de patrones de conducta en función de una serie de estrategias locomotoras automáticas claramente definidas por el concepto Vojta.

El tratamiento de fisioterapia consiste en ir reproduciendo estos patrones de conductas motrices globales en el orden cronológico que se originan normalmente. Se trata de ir realizando determinados movimientos contrarios a los que aparecen de forma espontánea en distintas regiones clave del cuerpo y lograr que estas contrarresistencias se propaguen al resto del organismo.

3.- Cinesiterapia.

La cinesiterapia es el conjunto de intervenciones que utilizan el movimiento con fines terapéuticos. Puede ser activa, si requiere la participación de la persona con Síndrome de Down, o pasiva, que se lleva a cabo sin que el/la paciente realice ningún movimiento, sino que es el terapeuta el que le induce una serie de ejercicios, ya sea de forma relajada o forzada. La cinesiterapia tiene efectos positivos sobre el sistema cardiovascular, respiratorio y muscular.

Con la Cinesiterapia.

Se vencen las resistencias externas que obstaculizan o impiden el movimiento.

Se distiende las fibras acortadas o contraídas.

Se eleva el tono, la fuerza, el volumen y la tensión muscular.

Se favorece el funcionamiento y la transmisión de los impulsos nerviosos, mejorando el equilibrio y la coordinación del movimiento.

Se aplica peso cada vez mayor de forma progresiva.

Las repeticiones del ejercicio no deben ser muchas y han de realizarse de forma espaciada para lograr una buena recuperación.

Puede realizarse manualmente o por medio de instrumental (circuito de poleas, muelles, resortes, etc.).

Asimismo, se debe ofrecer al niño con Síndrome de Down un ambiente enriquecido y variado que le estimule cuando no puede explorar por sí mismo el entorno. Los programas de estimulación favorecen el desarrollo del cerebro, proporcionan experiencias de aprendizaje y la posibilidad de relacionarse con el mundo que le rodea.

Psicomotricidad.

Existe una definición consensuada por las asociaciones españolas de psicomotricidad según la cual “Basado en una visión global de la persona, el término <<psicomotricidad>> integra las interacciones cognitivas, emocionales, simbólicas y sensoriomotrices en la capacidad de ser y de expresarse en un contexto psicosocial. La psicomotricidad, así definida, desempeña un papel fundamental en el desarrollo armónico de la personalidad. Partiendo de esta concepción se desarrollan distintas formas de intervención psicomotriz que encuentran su aplicación, cualquiera que sea la edad, en los ámbitos preventivo, educativo, reeducativo y terapéutico. Estas prácticas psicomotrices han de conducir a la formación, a la titulación y al perfeccionamiento profesionales y constituir cada vez más el objeto de investigaciones científicas”

De acuerdo con esta definición, la psicomotricidad abarca distintos aspectos de la persona (el psiquismo y la motricidad) que le permiten adaptarse al entorno físico y social. Engloba un conjunto de técnicas de intervención encaminadas a estimular los actos voluntarios a través de la actividad corporal y su expresión simbólica: todo acto voluntario está dotado de un significado.

Terapia Ocupacional.

Su finalidad es el desarrollo de las habilidades necesarias para desenvolverse con autonomía en la vida diaria (vestirse, comer, usar el baño, etc.). El terapeuta ocupacional también presta asesoramiento sobre las ayudas técnicas específicas para compensar las dificultades en la realización de las distintas actividades, enseñándole a utilizar de forma óptima estas herramientas.

Tratamientos de Logopedia.

Los tratamientos de logopedia buscan eliminar o compensar las alteraciones lingüísticas y de la comunicación que se dan en las personas con Síndrome de Down (alteraciones en la articulación de las palabras, falta de fluidez verbal, etc.). La logopedia estimula las capacidades conservadas y el desarrollo de destrezas nuevas para lograr un habla lo más inteligible posible. El logopeda elabora y lleva a cabo el programa de rehabilitación, siguiendo las orientaciones

terapéuticas marcadas por el médico foniatra, que es el profesional que hace el diagnóstico de los problemas del habla.

Los objetivos que se persiguen con los tratamientos de logopedia son:

- Mejorar las funciones deterioradas. Para lograr este objetivo, se suelen utilizar técnicas que consisten en la repetición sistemática de tareas.
- Estimular las funciones residuales. Este objetivo se basa en el principio de neuroplasticidad, según el cual las funciones que están conservadas sirven para sustituir y apoyar aquellas que están deterioradas.

Para alcanzar estas metas, la logopedia suele incluir las siguientes técnicas:

- Relajación total o de distintas zonas corporales.
- Ejercicios de respiración.
- Ejercitación muscular del sistema bucofonatorio y órganos asociados.
- Impostación vocal, que entrena a la persona a fonar (producir voz, hablar) correctamente, coordinando la respiración y los movimientos del sistema bucofonatorio y evitando la utilización de músculos innecesarios y las pautas incorrectas.



1.5 El síndrome de Down a lo largo de la vida.

1.5.1 Etapa Infantil, los primeros seis años. Atención Temprana.

Los niños/as con Síndrome de Down deben recibir Atención Temprana desde los primeros meses de vida. Se trata de un programa de intervención integral especializada, adaptado a las necesidades y capacidades de cada niño/a, en el que intervienen fisioterapeutas, especialistas en educación especial, terapeutas ocupacionales y todos aquellos profesionales que se consideren necesarios según las características del niño/a y su familia.

“Se entiende por Atención Temprana el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. Estas intervenciones, que deben considerar la globalidad del niño, han de ser planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinar o transdisciplinar.” (Libro Blanco de Atención Temprana)

En primer lugar, los niños/as con Síndrome de Down deben recibir cinesiterapia para corregir la flacidez muscular que les impiden caminar con soltura y coordinar los movimientos. Un educador/a estimulará la curiosidad, que se va incrementando a medida que aprenden a gatear y a caminar.

La logopedia entra en acción a los pocos meses, con el fin de estimular y reforzar el lenguaje expresivo, que presenta mayores déficits que el lenguaje comprensivo. Los terapeutas ocupacionales centrarán su actuación en el adiestramiento de las actividades básicas de la vida diaria, relacionadas con el autocuidado y la autonomía personal, como vestirse, comer, expresarse, jugar, etc.

Las actividades de Atención Temprana no se limitan a las realizadas durante las sesiones de intervención, sino que deben continuar en casa. Los padres y madres deben ser enseñados a estimular al niño/a y llevar a cabo las tareas que les encomiendan.

1.5.2 El Colegio.

Los niños/as y jóvenes con Síndrome de Down son “alumnos/as con necesidades especiales o específicas”, es decir, que precisan, de manera más o menos permanente ayuda complementaria y especializada, para seguir el currículo escolar y el ritmo de la clase. Al alumno/a se le ofrecen las adaptaciones curriculares o del entorno necesarias para compensar las dificultades que presentan (intelectuales, motoras, sensoriales, etc.). El sistema educativo debe trabajar en colaboración con la familia para estimular el desarrollo de las habilidades precisas para que se puedan integrar en la sociedad y participar plenamente en la misma.

No existe un conjunto de adaptaciones diseñadas específicamente para los alumnos/as con Síndrome de Down, dado que no existen dos niños/as con las mismas dificultades, por lo que se planificarán de manera individualizada. Además, según el grado y tipo de ayuda que precise, podrá acudir a un centro de educación ordinario o a uno de educación especial. La evaluación de estas necesidades le corresponde al equipo psicopedagógico.

De acuerdo con el artículo 36.3 de la Ley de Ordenación General del Sistema Educativo (LOGSE), “*la atención al alumnado con necesidades educativas especiales se regirá por los principios de normalización y de integración escolar*”. Esto significa que todos los alumnos/as deberán pasar por un sistema único que no establezca diferencias de partida para evitar una discriminación que, si empieza en la infancia, es más difícil salir de ella.

La modalidad del centro al que puede acudir un niño/a con Síndrome de Down dependerá de las capacidades y limitaciones evaluadas por el equipo psicopedagógico, y puede ser alguna de las siguientes:

1.5.3 Centros Ordinarios de Integración.

Se trata de centros que imparten alguna/s de las etapas educativas (infantil, primaria y secundaria), dirigida a toda la población escolar y que ofrecen la posibilidad de acudir a los mismos a alumnos/as con necesidades especiales o específicas. El centro deberá reunir una serie de requisitos y contar con una serie de recursos materiales y personales para ser considerados de integración.

Centros de Educación Especial.

Van dirigidos a los alumnos/as menores de 20 años cuyas necesidades educativas no pueden ser atendidas en el régimen de integración de los centros ordinarios. En las poblaciones rurales, pueden habilitarse aulas de educación especial en los centros ordinarios. Los centros de educación especial proporcionan formación para facilitar la transición a la vida adulta. La situación del alumno/a debe ser revisada periódicamente para verificar si sus necesidades han cambiado y favorecer el acceso en régimen ordinario de integración.

1.5.4 Vida adulta. ¿Podrán trabajar?

Los adultos/as con Síndrome de Down se están integrando como ciudadanos de pleno derecho en la sociedad. Pueden participar en organizaciones comunitarias, en el mercado laboral, en actividades culturales y deportivas, etc. Si alcanzan un buen nivel de autonomía, pueden llegar a vivir con independencia, siempre que cuenten con apoyo en los momentos de crisis o cuando se les presenta una dificultad.

Desde los Servicios de Integración Laboral (SIL), se ofrece información y orientación para confeccionar un programa de inserción al mercado laboral adecuado a las aptitudes de cada persona. El programa debe incluir formación pre laboral, ayuda en la búsqueda de trabajo, servicio de bolsa de empleo, entrenamiento en las tareas específicas y seguimiento, entre otros servicios.

Las personas con Síndrome de Down pueden beneficiarse de tres modalidades de empleo:

Los Centros Ocupacionales.

Estos centros están pensados para las personas cuya discapacidad les impide integrarse en las empresas ordinarias, ni en los Centros Especiales de Empleo. Ofrecen terapia ocupacional, así como

tratamientos de ajuste personal y social para que las personas, en este caso con Síndrome de Down, alcancen el mayor grado posible de autonomía y desarrollo personal.

Los Centros Ocupacionales pueden ser el primer escalón para la integración laboral. En ellos se adquieren las destrezas necesarias para incorporarse a los Centros Especiales de Empleo.

Empleo Protegido. Los Centros Especiales de Empleo.

Los Centros Especiales de Empleo tienen una plantilla, formada prácticamente en su totalidad, por personas con discapacidad. Cuentan, además con personal de apoyo necesario para el desempeño de la actividad. Tienen como finalidad integrar a estas personas en el mercado laboral, a través de un empleo remunerado, adecuado a sus aptitudes y limitaciones. Los Centros Especiales de Empleo constituyen, en muchos casos, el escalón previo al empleo ordinario con apoyo.

Empleo Ordinario. El Empleo con Apoyo.

Según la legislación española vigente, existe la obligación de reservar un porcentaje de sus puestos de trabajo a personas con discapacidad en aquellos centros de trabajo y empresas cuyas

plantillas sean superiores a 50 trabajadores. Si se trata de empresas privadas, tienen la obligación de contratar a un número de trabajadores con discapacidad no inferior al 2% de su plantilla, porcentaje que asciende al 5% si se trata de empleo público.

En la modalidad de empleo con apoyo, la persona con discapacidad, como las que tienen Síndrome de Down, forma parte de una empresa cuya plantilla la componen trabajadores que no tienen ninguna discapacidad. Antes de incorporarse en la empresa, un preparador/a laboral le ofrece el adiestramiento necesario en las distintas tareas que se requieren para desenvolverse en el puesto de trabajo. En los primeros momentos, este preparador/a acompañará al trabajador/a con Síndrome de Down a la empresa para guiarle en el desempeño de su trabajo y progresivamente se irá retirando a medida que se vaya adaptando al empleo. No obstante, durante su vida laboral, seguirá prestándole todo el apoyo que precise dentro y fuera de la empresa. Esta modalidad tiene la ventaja de que las personas con Síndrome de Down se integran y se relacionan en un ambiente normalizado y pueden recibir salarios más justos.

1.5.5 Las personas mayores. Calidad de Vida y Alzheimer.

Afortunadamente, la Esperanza de Vida de las personas con Síndrome de Down se ha incrementado de manera considerable en los últimos años hasta alcanzar hoy en día los sesenta años. Actualmente, no sorprende que haya personas que superen el quinto o sexto decenio, mientras que al principio del siglo XX era poco frecuente que llegaran a los veinte años.

Sin embargo, el envejecimiento de las personas con Síndrome de Down ocurre antes que, en el resto de la población, si bien, al igual que sucede con el resto de las personas, su estado de salud y calidad de vida dependen de cómo haya transcurrido su vida en los años anteriores (hábitos saludables, enfermedades, bienestar, proyecto de vida, etc.). Es preciso que, a partir de los 45 años, se lleve a cabo un seguimiento médico riguroso para detectar los primeros indicios del envejecimiento: pérdidas sensoriales, hipotiroidismo, depresión, signos de demencia, etc., de manera que se pueda dictaminar si se dan, simplemente, los signos típicos de la vejez o si

también aparecen otras patologías asociadas. Hay que prestar mucha atención a los cambios que se producen en el comportamiento, la emotividad y la comunicación, además de vigilar los declives en las capacidades de razonamiento y memoria. En el Síndrome de Down está la mayor prevalencia del Alzheimer, que, además, aparece a edades más temprana que en las demás personas. Sin embargo, esto no quiere decir que todas las personas con Síndrome de Down desarrollen este tipo de demencias, pues existen importantes diferencias individuales en la evolución que sigue la enfermedad.

Capítulo II
Trastorno del Espectro
Autista

Capítulo II. Trastorno del Espectro Autista

*Si las demás personas pudieran experimentar
durante tan solo unos minutos
lo que es el autismo, podrían saber
como ayudar.*

– Therese Joliffe.

2.1 ¿Qué son los trastornos del espectro autista?

El Autismo es una afección neurológica conductual que ha generado en los últimos años una prolífica y amplia discusión científica en el campo médico. Generándose cambios significativos en su conceptualización y diagnóstico. Así, comienza a hablarse de Trastornos del Espectro Autista (**TEA**), reconociendo la sintomatología autista en un amplio abanico de fenotipos y que se expresan como alteraciones o trastornos diversos con características clínicas comunes, pero de categorización etiológica y diagnóstica multifactorial en las personas. En tal sentido resulta difícil quedarse con una y única perspectiva o definición para conceptualizar al autismo. Las clasificaciones que se realizan están en continua modificación y, con frecuencia, la información que aún se encuentra en las diversas fuentes se refiere generalmente al autismo clásico. Sin embargo, esto ha ido desvaneciéndose y por el contrario ya existe en la actualidad un consenso científico notable sobre nuevas miradas y perspectivas del trastorno, al verlo como una condición y no como una enfermedad. Al mismo tiempo supone comprender al autismo bajo un nuevo concepto denominado “trastorno del espectro autista (TEA) como un conjunto o continuo de trastornos con diferentes dimensiones y gravedad, más que como una categoría diagnóstica única.

En la actualidad estudiar, comprender y analizar el trastorno autista es un tema obligado en cualquier área ligada e inserta en la salud mental. De tal manera constituye uno de los universos de abordaje en la práctica del acompañamiento terapéutico, visto como dispositivo o como técnica terapéutica complementaria en la salud mental. Por tanto, el conocimiento y

sistematización de la información ABC sobre la actual perspectiva conceptual, diagnóstica y terapéutica del trastorno del espectro autista constituye un tema de estudio imprescindible dentro de la formación inicial de un profesional o agente auxiliar de la salud mental como lo es el acompañante terapéutico (AT).

2.1.2 Antecedentes históricos del Trastorno del Espectro Autista

Dentro del marco histórico de la psiquiatría y de la psicología, tal vez sean la paidopsiquiatría y la psicología clínica infantil las subespecialidades cuyo nacimiento se ha venido realizando durante más de dos siglos. Estas tomaron como punto de partida el Tratado médico filosófico sobre la alienación mental de Philippe Pinel (1800), en dicha publicación hay una minuciosa descripción de “la práctica moral” y profundas reflexiones científicas por medio de las cuales los niños salvajes e idiotas, por su humanidad se convirtieron en motivo de tratamiento. Por lo tanto, el primer “tratamiento moral” (realizado por el médico cirujano JMG Itard) de un niño mudo encontrado en el bosque de Aveyrón, se constituyó en el fundador de “la ciencia mental infantil” (Postel J, Quérel C, 1987).

Llama la atención que sea Víctor, el niño salvaje de Aveyrón, el último niño lobo y el primer niño loco (Postel J, Quérel C, 1987). Paradójicamente es de él de quien, por su descripción tanto física como comportamental, en la actualidad se piensa que se trató de un niño autista. Sin embargo, doscientos años después de haber “descubierto” el autismo, éste se vio rodeado de una gran controversia y una profunda ignorancia.

Fue hasta el siglo pasado, en el año 1943 cuando Leo Kanner, psiquiatra infantil, describió con el término “autismo infantil precoz” un cuadro preciso, convirtiendo al autismo en una entidad diagnóstica diferenciada partiendo del estudio de once casos de niños que presentaban dicho síndrome. Así, describió detalladamente un conjunto de comportamientos dentro de los cuales sobresalían la incapacidad para establecer relaciones con las personas; retraso en la adquisición del habla (en caso de que existiera, su utilización no tiene como finalidad la comunicación), ecolalia diferida, inversión pronominal, actividades de juego

repetitivas y estereotipadas, perseveración de la realidad, carencia de imaginación, buena memoria y aspecto físico normal. Además, todas estas anomalías aparecían en la infancia temprana, razón por la que Kanner aseguró que se trataba de una organización mórbida particular y distinta a todas las variedades de esquizofrenia o psicosis infantil que se habían descrito con anterioridad.

La descripción inicial que efectuó de sus once casos mostraba un cuadro clínico que abarcaba casi por completo todo el síndrome. De hecho, los síntomas críticos que describió no han cambiado desde entonces, siendo los aspectos principales que consideró los siguientes:

- El niño mostraba deficiencias para relacionarse con las personas y una soledad autista extrema.
- El niño fracasaba en asumir una postura anticipatoria cuando se le iba a levantar en brazos.
- Existían problemas del habla: algunos eran mudos, otros tenían ecolalia retrasada, inversión pronominal y literalidad en la comprensión del lenguaje.
- El niño manifestaba un deseo obsesivo y angustiante por la ausencia de cambios.
- Existían limitaciones en la variedad de actividades espontáneas.
- El niño reaccionaba a intrusiones externas como la comida, los ruidos fuertes, y la movilidad de los objetos.
- El niño estaba interesado en los objetos y en las reacciones de las personas como si fueran objetos fragmentados.
- El niño tenía excelente memorización.
- El niño era físicamente normal y parecía poseer un buen potencial intelectual.
- Todos los niños autistas provenían de familias profesionistas y/o muy inteligentes.

Con su primer artículo Leo Kanner, inició una de las mayores controversias dentro del campo de la paidopsiquiatría y de la psicología clínica infantil. Cuando propone utilizar el término “autismo infantil precoz” como entidad nosológica diferenciada hizo algo más que

nombrar, sugirió la hipótesis de que en la base de ese cuadro conductual existía una entidad de enfermedad.

Al proponer que el agrupamiento de dichas conductas se diferenciaba de los niños que tenían otros trastornos psiquiátricos, generó la necesidad de identificar la patología que él sugería.

En este mismo escrito Kanner definió al autismo infantil precoz como “un trastorno innato del contacto afectivo”, es decir, apuntaba, de cierta forma, hacia una causa o falla biológica constitutiva del niño. Sin embargo, también señaló que se había observado que los padres de estos niños eran personas muy inteligentes (profesionistas todos ellos), caracterizándolos como interesados en logros intelectuales, con reducida capacidad para demostrar calidez emocional y manifestar poco interés en las personas. Estas observaciones engendraron gran controversia (Minschew NJ, Payton JB, 1988) en vista de que sugirieron un posible componente emocional o cultural ambiental como etiología para dicho síndrome. Kanner siempre se mostró ambivalente con respecto a la etiología del autismo, aspecto en el que estuvo acompañado por los estudiosos de su tiempo. De esta ambivalencia surgieron dos corrientes teóricas importantes para la etiología del autismo: la biológica-organista y la psicológica-ambientalista; de las cuales se desprendieron un sinnúmero de hipótesis etiopatológicas.

También surgieron diferentes criterios diagnósticos los cuales variaban según las necesidades que se iban presentando, así como la necesidad de precisión diagnóstica que se manifestaba como indispensable, empleándose para ello diversas disciplinas para formular el diagnóstico y evaluar el funcionamiento global del niño. Lo mismo se observó en cuanto a la creación de escalas diagnósticas y los diversos modelos de intervención sugeridos. Sin embargo, Leo Kanner (1971) explicó que las escalas de clasificación presentaban problemas y al analizarlas, afirmó que existían variaciones y que un niño no podía incluirse dentro de un marco diagnóstico absoluto. Más aún, observó al comparar estos esquemas para diagnosticar al autismo que existían áreas que se traslapaban, pero que también entre éstas había muchas diferencias.

Los padres de personas con autismo se encontraban confundidos y desesperados.

Reconocían los numerosos esfuerzos por establecer un criterio diagnóstico objetivo y confiable que contara con las características de: 1) ser accesible para cualquier profesional formado dentro de las diferentes disciplinas que se enfrentaban y trabajaban con el autismo; 2) que tomara las características o síntomas verdaderamente específicos para esta patología; y 3) que sirviera como parámetro para remitir al paciente a los servicios que requiriera. No obstante, los padres de estos niños continuaban enfrentándose con el grave problema de los diagnósticos múltiples. Entendían que eran ellos mismos médico poco familiarizado con el autismo su diagnóstico de acuerdo con las preocupaciones manifestadas por los padres. Sin embargo, para ellos existía otra razón, y tal vez la de mayor peso: se encontraban con que los diferentes especialistas tendían a pensar y a diagnosticar de acuerdo con lo que conocían mejor. Así, un mismo niño podía ser diagnosticado bajo una diversidad de patologías y con ello, demorar la llegada de la atención adecuada para cada caso (The National Society for Children and Adults with Autism [NSAC] (1982). El niño autista, manual para padres. Chile: NSAC, UNICEFF).

El estado controversial del autismo como patología y todo lo que le rodeaba generó gran preocupación a los estudiosos del tema. Leo Kanner, por ejemplo, en una de sus conferencias continuaba insistiendo en relación con las diferencias existentes entre los europeos y los estadounidenses en cuanto a su etiología y definición, así como a la práctica de extender el concepto inicial del síndrome a los síntomas aislados que componen el síndrome completo (Bettelheim B, 1987). Lorna Wing (1985) por su parte, llamaba la atención sobre el hecho de que los diferentes profesionistas utilizaban términos distintos cuando describían o se referían a dicho estado. Según esta autora, la confusión encontraba sus raíces en el hecho de que tanto la etiología como un criterio diagnóstico adecuado (tanto médico como psicológico) eran inexistentes, quedando como única solución la descripción minuciosa de la conducta del niño.

Era con base en la configuración conductual como se buscaban las explicaciones de las posibles causas. María Paluszny (1987) comentaba, que entre más estudios se realizaban, aparecían más controversias en torno al tema, ya que cada trabajo estaba destinado a aclarar un aspecto del síndrome global. Michael Rutter (1984) elaboró un enlistado de pequeños problemas dentro del gran problema del autismo, y señaló lo siguiente:

- No se sabe si el autismo es una sola enfermedad o si se trata de un síndrome comportamental de varias causas.
- No está claro si el autismo debe subclasificarse y, en dado caso, cómo sería la manera de realizarlo.
- No se tiene la certeza sobre si el autismo es el mismo tanto para los niños con inteligencia normal como para los que presentan retraso mental.
- Aún se discute la mejor forma de clasificar a los niños que presentan algunas características autistas y adolecen de otras
- Hay desacuerdos en la clasificación de los síntomas primarios y secundarios de la patología.
- No se ha determinado la etiología o etiologías del autismo.
- No se sabe si es un síndrome de alteración biológica, o si se trata más bien de un conjunto de síntomas que se pudieran deber a un grupo heterogéneo de influencias biológicas y psicosociales.
- No se han determinado los mecanismos psicológicos subyacentes al desarrollo de dicha patología.

2.1.3. Los trastornos incluidos dentro del espectro autista (TEA)

Bajo la categorización de TEA se considera el autismo como un síndrome conductual que engloba a un grupo de trastornos neurobiológicos con unas características clínicas comunes, pero de difícil categorización etiológica y diagnóstica. No obstante, se sabe que no hay una sola causa para explicar la gran diversidad dentro del espectro, sino que se trata de una etiología multifactorial. Si bien se sabe que hay una fuerte implicación genética y no se descarta su interacción con factores ambientales o metabólicos, la investigación médica no ha determinado cuáles.

En tal sentido para comprender mejor la importancia y lo novedoso de la categoría de los TEA en el diagnóstico y tratamiento efectivo actual del autismo se hace necesario

señalar algunos hitos históricos marcados por la aparición de los DSM en los cuales se expresa una clasificación de trastornos mentales que sirve de referencia a numerosos profesionales de la salud para el establecimiento de un diagnóstico. Dichos Manuales se utilizan para la investigación y para establecer estadísticas de salud pública.

2.1.4 DSM-III (APA 1980) “Trastorno Profundo del Desarrollo”

Con la aparición del DSM-III (APA 1980) se empieza a usar el término “**trastorno Profundo del Desarrollo**” (TPD) para englobar a este grupo, llamado posteriormente “Trastornos Generalizados del Desarrollo” (TGD) (APA 1987, DSM-III-R). En el DSM III (1980) se consideraba una sola categoría, la de "autismo infantil", siendo la primera edición de este Manual que incluyó el trastorno; anteriormente, aunque el autismo había sido ya identificado como entidad específica, los comportamientos autistas eran asimilados a la esquizofrenia.

2.1.5 DSM-IV (APA 1994) “Trastorno generalizado del desarrollo” (TGD)

Posteriormente en el DSM-IV del 1994 se incluyó la categoría de **trastorno generalizado del desarrollo (TGD)** y se dividía en cinco subcategorías:

1. Síndrome autista (autismo de Kanner).
2. Síndrome de Rett
3. Trastorno desintegrativo de la infancia
4. Síndrome de Asperger
5. Trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

2.1.6 DSM-V (2013) "Trastorno del Espectro Autista"

Ahora bien, en 1988 con la propuesta de la triada de Lorna Wing o las tres dimensiones fundamentales dentro del llamado “*continuum* autista” y del vocablo “espectro autista” acuñado por Allen, se comenzó a incluir en la misma categoría a todos los niños del espectro. Sirviendo estas informaciones de base para que en el DSM-V (2013) el término "trastorno generalizado del desarrollo" fuese sustituido por el de “trastornos del espectro autista”, sin subcategorías. Excluyendo de él, el síndrome de Rett y el trastorno desintegrativo de la infancia.

En consecuencia, se observa como en los últimos años ha ido creciendo el consenso clínico que unificó “TGD” y “Espectro Autista” como un mismo término. El fenotipo clínico reconocido en la actualidad incluye a niños autistas con déficits poco severos, pero inequívocos, en lo social, en la comunicación y en la conducta. Las características comunes implican alteraciones heterogéneas y diversas en la comunicación verbal y no verbal, problemas en la interacción social recíproca y en los comportamientos y conductas.

2.2 Subcategorías del síndrome autista

Por tanto, dentro del “Espectro Autista” nos encontramos con tres trastornos o subcategorías: el síndrome autista; el síndrome de asperger y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado.

2.2.1 Síndrome Autista

Es un trastorno neurobiológico con gran variabilidad de sintomatología que se expresa en deficiencias persistentes y clínicamente significativos en la comunicación e interacción social que se presentan en diferentes contextos, así como la presencia de patrones de comportamientos verbales y motoras, expresión de intereses y actividades restringidos y repetitivos. Alteraciones que son altamente heterogéneas, con síntomas diversos y que condicionan diferentes niveles de funcionamiento de la persona. Con frecuencia los síntomas aparecen en torno a los dos primeros

años de vida, es más frecuente en varones (en proporción de 4 a 1), y no existe diferencia en cuanto a origen étnico o clase social.

Acompaña a la persona a lo largo de toda su vida, aunque la sintomatología que presentan varía en función de las etapas del desarrollo. Por ello, requieren intervenciones específicas y apoyos especializados, basados en la evidencia científica, para abordar de forma integral las necesidades individuales de cada persona y el ejercicio efectivo de sus derechos a lo largo de toda su vida. Los últimos estudios de prevalencia indican que el 1% de la población podría formar parte del espectro del autismo.

Tabla 8

Los indicios que pueden ser indicativos del síndrome autista en los niños

En el parvulario y en la escuela, hay falta de interés por los otros niños.

No comparten intereses (no acostumbran a señalar con el dedo aquello que les llama la atención para compartirlo con los demás)

Ausencia de juego simbólico (dar de comer a muñecas, hacer cocinitas, jugar a coches como si fueran de verdad, etc)

Se establece poco contacto visual y no observan la expresión de la cara del interlocutor cuando están viendo juntos alguna cosa inusual. No acostumbran a expresar la sonrisa social. Su lenguaje, si existe, es literal (no entienden las bromas, los chistes, los dobles sentidos ni las metáforas)

Evitan el contacto físico o les gusta más bien poco. Acostumbran a tener hipersensibilidad táctil, olfativa, gustativa y auditiva. Frecuentemente existe poca sensibilidad al dolor.

Reaccionan poco ante la voz de sus padres, lo que puede hacer sospechar de un déficit auditivo.

Presentan intereses inusuales. Además, son repetitivos y no compartidos. Pueden mostrar comportamientos extraños, repetitivos y auto estimulantes como el balanceo,

el movimiento de aleteo de manos o caminar de puntillas entre otros.

Fuente: Autismo Puebla A.C.

2.2.2 Síndrome de Asperger

Es un trastorno del desarrollo neurobiológico que se incluye dentro del espectro autista (TEA Nivel 1)) que genera dificultades en lo social, conductual y comunicacional. Es decir, alteraciones en las destrezas sociales o interacción social recíproca; en las destrezas emocionales y de lenguaje en la comunicación verbal y no verbal. Igualmente genera en la persona actitudes de resistencia para aceptar el cambio e inflexibilidad del pensamiento, así como la expresión de conductas y predisposición a intereses inusuales, estrechos y absorbentes.

Estas manifestaciones varían de forma y grado dependiendo de la edad y de la intensidad de las alteraciones. Las cuales suelen aparecer desde la infancia y permanecen a lo largo de la vida o ciclo vital.

Según estadísticas este trastorno es muy frecuente de 3 a 7 x mil niños nacidos vivos. Se tiende a diagnosticar en la edad escolar, y aunque haya discusión sobre su heterogeneidad etiológica o causa exacta, se señala, que es mayor la incidencia en niños que en niñas. Asimismo, es posible un infra diagnóstico del mismo en las mujeres debido a que la presencia clínica es diferente.

Tabla 9

Características generales de las personas con Síndrome de Asperger

Socialmente torpe y con dificultad de manejar su relación o interacción recíproca con otros niños y adultos.

Alta dificultad para hacer y mantener amigos de su misma edad o pares.

Suele ser ingenuo y crédulo.

A menudo sin conciencia de los sentimientos e intenciones de otros.

Con grandes dificultades para mantener y llevar el ritmo normal de una conversación.

Se altera fácilmente por cambios en rutinas y transiciones.

Es literal en el lenguaje y comprensión (no entienden las bromas, los chistes, los dobles sentidos ni las metáforas).

Muy sensible a sonidos fuertes (hiperacusia), a colores, luces, olores y sabores.

Fijación en el uso de un objeto o en el estudio de un tema en el que pueden llegar a ser auténticos expertos.

Físicamente torpes en deportes.

Pueden a menudo tener memoria inusual para detalles.

Problemas de sueño y de alimentación.

Problemas para comprender cosas que han oído o leído.

Patrones de lenguaje poco usuales (observaciones objetivas y/o relevantes de gran significación para el contexto).

Hablar en forma extraña o pomposa, alteraciones de la prosodia, volumen, ritmo, tono, entonación.

Tendencia a balancearse, tener movimientos repetitivos o caminar mientras se concentran.

Presenta un estilo cognitivo distinto, su pensamiento es lógico, concreto e hiperrealista. Su cerebro funciona diferente al de los neuro típicos en cuanto al procesamiento sensorial y de la información. En consecuencia, suelen tener coeficientes intelectuales superiores al común de los niños.

Algunos pueden notar que son diferentes y no entienden qué les pasa. Son como la pieza del puzle que no sabe acoplarse ni encajar en el tablero social.

Su discapacidad no suele ser evidente, manifestándose fundamentalmente a nivel de comportamientos sociales disfuncionales, proporcionándoles a ellos y a sus familiares problemas en todos los ámbitos.

No hay reglas exactas para tipificar sus comportamientos bajo etiquetas conductuales, por tanto, existen personas asperger hiperactivos, tranquilos, huraños a la expresión física y verbal afectiva, ordenados, desordenados, etc.

El **asperger** se tarda más en diagnosticar que el autismo, ya que mientras en autismo a partir

de los aproximadamente 18 meses de edad todo suele ser muy evidente y perceptible, en el **asperger** es más complicado detectar antes de los 4 años de edad, y los diagnósticos suelen darse entre los 5 y los 8 años.

Fuente: Autismo Puebla A.C.

2.2.3 Trastorno generalizado del desarrollo no especificado

Es un posible diagnóstico a un niño de un trastorno general del desarrollo, no especificado de otra manera (PDD-NOS) cuando tiene algunas señales y síntomas de Trastornos del espectro autista (ASD) o síndrome de Asperger pero no cumple con el estricto criterio utilizado para diagnosticar esas condiciones.

Así, en los TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA se ubican un grupo de cambios o alteraciones cualitativas del desarrollo neuro biológico que afectan la comunicación, el comportamiento y la interacción social recíproca.

Que además se manifiestan, por la presencia de patrones de conductas repetitivas y estereotipadas, de intereses restringidos; incluso pueden presentarse alteraciones en las respuestas a estímulos sensoriales, en la coordinación motora y en las capacidades cognitivas. Siendo estas alteraciones en los TEA altamente heterogéneas y diversas, expresando de tal manera la variabilidad en la manifestación y gravedad de síntomas, así como en los niveles del funcionamiento de la persona autista.

Las personas con autismo no están en su mundo, intentan adaptarse al nuestro como pueden. Sienten y perciben de forma diferente. La mayoría de ellos tienen alterado el procesamiento sensorial, lo que significa que pueden ser o hipersensibles (sienten mucho) o hipersensibles (sienten poco).

En conclusión, tal como afirma Fernando García: "...los "trastornos del espectro autista" es un "nuevo" nombre que refleja un consenso científico con respecto a que trastornos previamente separados, son parte en realidad, de un solo diagnóstico con diferentes niveles de gravedad de los síntomas". (p.12)

2.3 ¿Cuáles son los primeros síntomas que alertan a los papas para un posible diagnóstico de TEA?

Antes de entrar a caracterizar los primeros síntomas para el Diagnóstico de los TEA se considera necesario señalar que hasta la fecha una de las mayores dificultades a la que se enfrentan los médicos es un habitual retraso en el diagnóstico. Aunque cada vez hay una mayor sensibilización por parte de estos y de la sociedad en general, no obstante, hay ciertos factores que dificultan el diagnóstico precoz como son la variabilidad individual de cada niño, la variabilidad a lo largo del desarrollo, el miedo de los médicos a equivocarse (son niños de aspecto normal e incluso algunos niños tienen habilidades hipertróficas) y la ausencia de criterios diagnósticos consensuados para niños muy pequeños (menores de tres años).

Además, muchos profesionales de la pediatría no tienen formación especializada en estos rasgos y por tanto necesitan de una mayor familiarización con las herramientas diagnósticas.

No obstante, estos obstáculos señalados, se han dado a conocer en la actualidad una lista de síntomas que sirven para advertir a los padres en forma temprana sobre la existencia de TEA en su hijo.

2.3.1 Características de los síntomas en los TEA

Cada manifestación del autismo varía mucho en grado y forma dependiendo de cada persona. Los síntomas, y su gravedad, varían en cada una de las áreas afectadas (comunicación social, conductas, etc.). Por lo tanto, es posible que un niño con autismo no tenga los mismos síntomas que otro y van a parecer, entonces, muy diferentes aun teniendo el mismo diagnóstico.

Los síntomas varían en las áreas y en los grados de gravedad. El grado de severidad del TEA varía mucho. Los casos más graves se caracterizan por una completa ausencia del habla de por vida y comportamientos extremadamente repetitivos, inusuales, auto dañinos y agresivos. Este comportamiento puede persistir durante mucho tiempo y es muy difícil de cambiar. Así, se convierte en un reto enorme para aquellos que deben tratar y educar a estas personas. Las formas más leves de autismo pueden ser casi imperceptibles y suelen confundirse con la timidez, la falta de atención y la excentricidad.

El autismo no es una enfermedad, sino una condición, un trastorno que afecta a la persona a lo largo de su vida y que, por lo general, no tiene cura. Por lo tanto, las personas que presentan alguna condición del espectro autista (TEA) no están enfermas, sino que tienen algo que los diferencia y que debe ser reconocido.

Por tanto, cuando los padres observan o sospechan que el desarrollo de su hijo no es lo que se denominaría “típico”, es importante realizar una consulta con un especialista para tener un diagnóstico completo y un tratamiento.

2.3.2 Los síntomas que alertan a los padres para un posible diagnóstico de TEA.

Por lo general los padres suelen consultar al pediatra cuando su hijo presenta un importante retraso a la hora de comenzar a hablar, pero también suele observarse en estos niños un llanto constante, por el contrario, ausencia total del mismo. También suelen presentar dificultad con la alimentación, dificultad para succionar, rechazo o fijación por algunas comidas. Presentan también dificultad para establecer contacto afectivo con la madre.

Tabla 10

Señales de que un desarrollo es atípico y podrían alertar a los padres de un posible autismo.

Ausencia de sonrisa social.

Falta de contacto visual (evita la mirada y el contacto con los demás)

Ausencia de balbuceos.

Detención en la entrada del lenguaje verbal y no verbal.

Tendencia al aislamiento.

Ausencia de demandas (por ej. No estira los brazos).

Repetición de sílabas o palabras-frases aisladas y fuera de contexto.

Repetición de fragmentos escuchados en algún lugar.

Aparición de la angustia en situaciones aparentemente normales.

Dificultad para aceptar los cambios de rutina.

Manipulación estereotipada de los objetos y fijación exclusiva con alguno en concreto, más que jugar con ellos, los usa de manera funcional.

Estereotipos rituales obsesivos.

Agresión a sí mismo o a otros.

Puede presentar marcada hiperactividad o extrema pasividad.

Adopta posturas inadecuadas del cuerpo.

Presenta conductas disruptivas (berrinches, rabietas)

Fuente: Autismo puebla.org

2.3.3 Señales de alerta de 0 a 3 años de edad.

Tabla 11

Señales de alerta de 0 a 3 años de edad

<u>Si tu hijo/a al año de edad no hace esto</u>				
Sonríe cuando la otra persona se acerca y le sonrío	Gira la cabeza cuando lo llamas por su nombre.	Señala con el dedo índice los objetos que le llaman la atención.	Voltea a ver un objeto que el adulto señala	Dice hola y adiós con la mano y/o manda besos.
<u>Si tu hijo/a a los 2 años aún no logra</u>				
Pedir ayuda entregando un objeto	Jugar de forma adecuada con sus juguetes.	Buscar al adulto para compartir sus juegos e intereses.	Ríe cuando ve a alguien más riendo.	Utiliza frases de dos palabras mirando a la otra persona.
<u>Si tu hijo/a tiene 3 años y no es capaz de...</u>				
Jugar con otros niños y demostrarles afecto	Jugar con muñecos, coches o animales imaginando acciones.		Hablar de forma que cualquier persona pueda entender lo que dice.	

Fuente: Autismo Puebla A.C.

2.4. El DSM-V y base de los nuevos criterios para clasificar los TEA

El DSM-V es la quinta edición del Diagnostic and Statistic Manual of Mental Disorders (Manual Diagnóstico y Estadístico de Trastornos Mentales), publicado por la American Psychiatric Association (APA). Los cambios incorporados en la quinta edición del DSM han eliminado criterios diagnósticos utilizados desde hace décadas para el diagnóstico del autismo y

de los trastornos asociados. Clasificado en un principio bajo el término “esquizofrenia infantil” en la primera edición de 1952, el concepto diagnóstico del autismo ha visto modificada su definición en cada nueva edición del DSM. Cada una de estas actualizaciones ha sido objeto de controversia y los últimos cambios introducidos en la quinta edición de mayo de 2013 no son una excepción.

Uno de los cambios más importante y controvertidos del Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales, (DSM-V 2013) fue realizado con respecto a los criterios o normas conforme a las cuales se realiza un diagnóstico sobre los TEA o trastorno del espectro autista.

Es importante destacar que estos nuevos criterios de clasificación DSM-V para el Diagnóstico de TEA se basan en la tríada de Lorna Wing propuesto en 1988 donde señala las tres dimensiones fundamentales dentro del llamado “*continuum* autista”: -Trastorno de la reciprocidad social. -Trastorno de la comunicación verbal y no verbal. Ausencia de capacidad simbólica y de conducta imaginativa. Más tarde añadió los patrones repetitivos de actividad e intereses.

A pesar de no haber establecido otras dimensiones o niveles específicos, Lorna Wing también se refirió a funciones psicológicas como el lenguaje, las respuestas a estímulos sensoriales, la coordinación motora y las capacidades cognitivas. (Garcia.p.3)

Bajo los criterios del DSM-V, los individuos con TEA deben mostrar síntomas en la primera infancia, aunque estos no se reconozcan hasta más tarde y “aunque pueden no manifestarse plenamente hasta que la limitación de las capacidades impide la respuesta a las exigencias sociales”. Lo cual significó un cambio del criterio diagnóstico del DSM-IV que indicaba que los síntomas del autismo debían aparecer antes de los 36 meses de edad.

Este cambio de criterio del DSM-V favorece al diagnóstico precoz de los TEA, y se recomiendan porque se considera que reflejan mejor el estado actual del conocimiento sobre el autismo, para algunos. No obstante, hay otros actores de representación pública y social quienes

objetan la definición del TEA en el DSM-V por “la estrechez de los nuevos criterios” para tipificar el autismo, corriendo el riesgo de excluir a algunas personas del diagnóstico del mismo, y, en consecuencia, posiblemente generando que no tengan acceso a los servicios que necesitan.

En efecto afirman que el considerar el síndrome de asperger como un subtipo específico en los TEA sin distinción alguna de la singularidad de tal trastorno pudiera llevar a que las personas asperger pierdan el acceso al apoyo y a servicios específicos por ser especiales en su discapacidad. Ante tal crítica y objeción por el contrario para otros en la visión adoptada en el DSM-V, se clasifican los trastornos del espectro autista en función del nivel de apoyo que necesitan, lo cual obviamente se corresponde mejor con la visión basada en los derechos de la Convención de Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad.

Todo esto deja claro como el trastorno autista es un tema álgido y complejo, que genera gran discusión como es corriente en los grandes temas de la salud mental, por tanto el avance no se detiene, la discusión sigue y seguirá abierta, donde hay más preguntas que repuestas certificadas. Sin embargo, por ahora se trabaja y se acepta el manejo de tales criterios según el DSM-V que se señalan a continuación.

2.4.1 Criterios para el Diagnóstico de TEA según el DSM-V

Alteración cualitativa de la interacción social: Por lo menos dos de las siguientes características:

- Importantes alteraciones del uso de múltiples comportamientos no verbales como son: el contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social.
- Incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros, adecuados al nivel del desarrollo.
- Ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos (por ejemplo: no mostrar, traer o señalar objetos de interés).

- Falta de reciprocidad social o emocional.

Alteración cualitativa de la comunicación: Por lo menos una de las siguientes características:

- Retraso o ausencia total del lenguaje oral (no acompañado de intento para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación, tales como gestos o mímicas).
- En sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros.
- Utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico.
- Ausencia de juego realista espontáneo, variado o de juego imitativo social propio del nivel del desarrollo (*es decir, comunicación no verbal con intenciones comunicativas.*)

Patrones de comportamiento, intereses, y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados: Por lo menos una de las siguientes características:

- Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea en su intensidad o en su objetivo.
- Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales.
- Manierismo o movimientos motores estereotipados y repetitivos (por ejemplo: sacudir o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo).
- Preocupación persistente por partes de objetos.

2.4.2 CIE 10 (1992) y CIE 11 (2019)

El CIE tiene su origen en la «Lista de causas de muerte», cuya primera edición editó el Instituto Internacional de Estadística en 1893. La OMS se hizo cargo de la misma en 1948, en la sexta edición, la primera en incluir también causas de morbilidad. A la fecha, la lista en vigor es la CIE-10 de 1992, y se usa a escala internacional para fines estadísticos relacionados con

morbilidad y mortalidad, los sistemas de reintegro y soportes de decisión automática en medicina.

El CIE-10 de 1992, al igual que el DSM IV, incluía el autismo dentro de la categoría F84.Trastornos generalizados del desarrollo, junto a otras subcategorías, de acuerdo con la siguiente clasificación:

- F84.0. Autismo infantil
- F84.1. Autismo atípico
- F84.2. Síndrome de Rett
- F84.3 Otro trastorno desintegrativo de la infancia
- F84.4 Trastorno hiperactivo con retraso mental y movimientos estereotipados
- F84.5 Síndrome de Asperger
- F84.8 Otros trastornos generalizados del desarrollo
- F84.9 Trastorno generalizado del desarrollo sin especificación

En mayo de 2019, la OMS presentó la **CIE-11** , a partir de enero de 2022 los países miembros podrán empezar a implantarlo en su Sistema Nacional de Salud. En esta edición, se actualizan los criterios de diagnóstico del autismo en la misma línea del DSM-5, recogiendo el término único de «Trastorno del Espectro del Autismo» e incluyendo en esta categoría:

- Autismo
- Síndrome de Asperger
- Trastorno Desintegrativo Infantil
- Otros trastornos generalizados del desarrollo, no especificados.

En cuanto a las características nucleares del TEA, la CIE-11 —al igual que el DSM-5— las reduce a dos (dificultades para la interacción y la comunicación social; e intereses restringidos y comportamientos repetitivos; eliminando la anterior relacionada con problemas del lenguaje). Y también añade la importancia de explorar rasgos sensoriales inusuales, lo que se ha constatado como algo común entre las personas con autismo.

2.4.3 Diferencias entre el DSM-5 y el CIE-11.

DSM (American Psychiatric Association) ha de considerarse como herramienta de apoyo para la codificación en CIE (Organización Mundial de la Salud).

Las diferencias más importantes entre ambas clasificaciones son:

1. El CIE-11 aporta pautas detalladas para distinguir entre autismo con y sin discapacidad intelectual, mientras que el DSM-5 solo señala que el autismo y la discapacidad intelectual pueden darse simultáneamente.
2. El CIE-11 incluye la pérdida de competencias previamente adquiridas como una característica a tener en cuenta a la hora de realizar el diagnóstico.
3. El CIE-11 da menos importancia al tipo de juego en la etapa infantil, ya que considera que este factor varía en función del país o la cultura. En su lugar, pone el acento en los signos de inflexibilidad en el pensamiento, como la autoimposición de reglas estrictas.

CAPITULO III

RELACIÓN ENTRE EL SÍNDROME DE DOWN Y EL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA.

Capítulo III.

Relación entre el Síndrome de Down y el Trastorno del Espectro Autista

*¿Quién de nosotros es lo suficientemente
“normal” como para decidir
lo que se considera “normal o no?”*

– Anónimo.

El autismo no es una enfermedad mental. Sin embargo, contribuye ciertamente a crear problemas emocionales y comportamentales que complican la vida en casa, en la escuela y en la comunidad, y estos problemas no mejorarán si no se aplica el tratamiento adecuado.

Hasta hace poco, muchos profesionales creían que el autismo no podía coexistir con el síndrome de Down (Ghaziuddin y cols., 1992). Se suponía que estas personas mostraban una forma más grave de deterioro cognitivo pero sin que fuera autismo. Como se analizará más adelante, han surgido también otras cuestiones sobre el diagnóstico en relación con la edad de comienzo.

En la actualidad hay mayor conciencia de que algunas personas con síndrome de Down tienen también autismo. Esto se debe en buena parte a los esfuerzos de numerosos padres, gestores y profesionales expertos que han trabajado sin descanso por educar a otros sobre la coexistencia de este trastorno en algunas personas con síndrome de Down. Quizá la aportación más notable sea la de un volumen del boletín *Disability Solutions* (vol. 3, n.º 5 y 6), editado por Joan Medlen, dietista y madre de un hijo que tiene síndrome de Down y autismo. En este volumen se publican artículos clave de expertos en este campo como son George Capone, Bill Cohen y Bonnie Patterson.

Debido a que el reconocimiento de que el síndrome de Down y el autismo coexisten se aceptó sólo hace unos pocos años (y puesto que algunos profesionales dudan todavía de que

sea posible el diagnóstico dual), hemos visto algunos adultos con síndrome de Down que tienen autismo pero que nunca fueron diagnosticados cuando eran niños.

El diagnóstico de autismo es a menudo extraordinariamente importante incluso para los adolescentes y adultos. Para las familias, el diagnóstico proporciona un nombre y una explicación sobre por qué ese miembro de su familia es diferente y por qué puede haber experimentado una pérdida dramática de función desde que era niño. Hay otras ventajas importantes. Las instituciones públicas asignan frecuentemente una financiación adicional a personas con este diagnóstico para que reciban programas y servicios especiales dado que sus necesidades son mayores. Por ejemplo, pueden disponer de financiación para terapia de conducta, comunicación o entrenamiento en habilidades sociales, áreas todas ellas que pueden reducir en gran medida los síntomas más debilitadores y aisladores del autismo.

3.1 Características propias de las personas con Síndrome de Down y Trastorno del Espectro Autista

Los expertos clínicos han comprobado que las personas con síndrome de Down y trastorno del espectro autista (TEA) presentan una alteración de la capacidad de relación social algo menor si se compara con la población que sólo tiene TEA (Lord et al., 2000). Con todo, la mayoría de las personas con síndrome de Down y TEA muestran déficits importantes en las habilidades sociales, sobre todo en las áreas de la empatía y de la sensibilidad hacia los demás. A este respecto, se comportan más como los que tienen TEA y menos como los que tienen síndrome de Down, que por lo general son muy sensibles hacia los demás. Irónicamente, pueden derivarse algunas consecuencias negativas de su mayor capacidad de relación social. Algunos padres piensan que esto puede confundir a los clínicos y contribuir a que sean más lentos o remisos en el diagnóstico de TEA en las personas con síndrome de Down.

Hemos observado también que las personas con síndrome de Down y TEA tienden a tener déficits más importantes en el funcionamiento cognitivo y en el lenguaje expresivo, si se los compara con otros que sólo tienen TEA. Por ejemplo, la mayoría de los niños con síndrome de Down y TEA tienen retraso mental, lo que no es el caso de todos los niños únicamente con TEA.

Además, la mayoría de los niños con síndrome de Down y TEA tienen problemas en la articulación del habla además de otros problemas de comunicación, lo que de nuevo no ocurre necesariamente en los individuos que sólo tienen TEA.

Aparte de estas diferencias en la capacidad de relación social, funcionamiento intelectual y habilidades del lenguaje, los niños con síndrome de Down y TEA tienden a ser diagnosticados más tarde que si sólo tuvieran TEA. De acuerdo con la cuarta edición revisada del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-IV-TR), los síntomas del autismo deben estar presentes antes de los tres años para poder hacer el diagnóstico. Sin embargo, a menudo los padres de los niños con síndrome de Down comunican haber observado síntomas de autismo por primera vez alrededor de los cinco o seis años o incluso tan tarde como a los siete u ocho años.

Debido a este comienzo comparativamente tardío de los síntomas autísticos en los niños con diagnóstico dual, se ha discutido si se trata de autismo o de un trastorno desintegrativo infantil, que tiene el mismo conjunto de síntomas que el TEA pero que se diagnostica pasados los tres años de edad.

¿Significa esto que los niños con síndrome de Down no tienen el autismo «clásico»? ¿Y que en cambio tienen trastorno desintegrativo infantil? No existen respuestas definitivas para estas preguntas. Pero algo que debe tenerse en cuenta es que los criterios del DSM-IV-TR no son aplicables al cien por cien a las personas con síndrome de Down. Por ejemplo, hemos tenido que adaptar los criterios del DSM-IV-TR para diagnosticar la depresión, la ansiedad y los trastornos psicóticos en las personas con síndrome de Down. Quizá tengamos que adaptar los criterios para el TEA para una edad más tardía en esta población con el fin de ajustar mejor su patrón de síntomas. Como observó Capone en su artículo de *Disability Solutions* sobre síndrome de Down y TEA: «Si se parece a un pato, grazna como un pato... ¿adivinas lo que es?».

En términos prácticos, como clínicos que tratamos a adolescentes y adultos, nos preocupa menos la edad de comienzo y más el cómo podemos ayudar a que reciban el tratamiento y servicios que necesitan. Con este objetivo, el diagnóstico de trastorno del espectroautista es

comprendido por mucha más gente que el trastorno desintegrativo infantil, y portanto es más probable que conduzca hacia los servicios y tratamientos adecuados.

3.2 Síntomas de autismo en las personas con síndrome de Down.

Como ya se ha mencionado, las personas con trastornos del espectro autista tienen especial dificultad en tres áreas: *a)* las habilidades de la comunicación; *b)* las habilidades sociales, y *c)* intereses y conducta que se manifiestan de forma repetida y ritual. Puesto que las personas con síndrome de Down que no tienen autismo pueden presentar también algunos problemas en estas áreas, es importante comprender qué es normal y qué no lo es en alguien con síndrome de Down.

➤ DETERIORO EN LA COMUNICACION Y EN LAS HABILIDADES SOCIALES

Las personas con TEA muestran deterioros tanto en el lenguaje expresivo como receptivo. Es decir, tienen problemas tanto para expresarse a sí mismos ante los demás como para comprender lo que los demás dicen. Las personas con síndrome de Down y TEA muestran también este tipo de alteraciones, pero tienden a tener más problemas con la articulación del habla, lo que les hace más difíciles ser entendidos cuando son capaces de comunicar. Las personas con síndrome de Down que no tienen TEA muestran a veces problemas parecidos con la articulación del habla, pero no tienen los mismos problemas en su lenguaje receptivo, y por lo general son muy buenos a la hora de captar señales sociales.

Las personas con TEA tienen dificultad por lo general para comprender los pensamientos y las perspectivas de los demás. Esto se puede percibir particularmente en una persona con síndrome de Down porque muchas de ellas presentan una habilidad innata para percibir los sentimientos de los demás. Incluso personas con síndrome de Down no verbales y con deterioro intelectual importante parecen tener una sensibilidad hacia los demás que no se percibe o, al menos, es deficiente en cierto grado en quienes tienen síndrome de Down y TEA. Con otras palabras, en las

personas con doble diagnóstico observamos síntomas debilitantes en el área de las habilidades sociales, algo que no comparten quienes sólo tienen síndrome de Down, con independencia del nivel de habilidad y funcionamiento que hayan alcanzado.

A menudo las personas con TEA tienen déficit en las habilidades sociales básicas. Pueden tener también dificultad para mantener el contacto ocular. Muchos no quieren que se les toque ni estar muy cerca de los demás. Pueden sentirse inseguros e incluso temerosos en situaciones sociales. Pueden tener también especial sensibilidad frente a estímulos sensoriales (se insistirá más adelante). Por ejemplo, pueden tener dificultad para tolerar el nivel de ruido que se alcanza cuando la gente se reúne y habla en grupos.

Las personas con síndrome de Down y TEA pueden mostrar su limitación en la capacidad para responder a sus padres y hermanos de un modo cariñoso y afectuoso. Pueden tener también grandes dificultades en interactuar con los compañeros, y más aún para establecer y mantener amistades. En resumen, los intercambios sociales en muchas personas con TEA están cargados de tensión y dificultad.

➤ **RESTRICCIÓN Y REPETICIÓN EN LOS INTERESES Y EN LA CONDUCTA**

Habitualmente, las personas con síndrome de Down y TEA realizan conductas motoras de forma repetida. Por ejemplo, muchos palmean las manos o hacen movimientos corporales que se ven por lo común en la gente con autismo. Pueden también repetir vocalizaciones poco normales como zumbidos o sonidos de vibración. Además, muchos se muestran preocupados con ciertos objetos inanimados como son los cordones de los zapatos, bolsas de papel u otros objetos con los que la gente no suele jugar. Puede jugar también con juguetes de manera muy restringida y convulsiva, como por ejemplo colocar los cochecitos de juguete y los soldaditos en filas perfectas.

Muchas personas con síndrome de Down y TEA ven películas una y otra vez o realizan ciertas tareas de forma repetida, como el ordenar su mesa, abrir y cerrar las puertas de la casa o colocar

los muebles de formas que no tienen sentido. Muchos también conservan objetos, incluidos algunos poco corrientes como mallas o productos específicos de papel.

Es importante tener en cuenta que las personas con síndrome de Down que no tienen TEA pueden mostrar también algunas de estas formas de movimientos repetidos o de conductas compulsivas. Pero por lo general no las tienen con el mismo grado o intensidad que quienes además tienen TEA. Y lo que es más importante, tampoco tienen los problemas serios de comunicación y habilidades sociales que muestran los que tienen síndrome de Down y TEA.

➤ OTROS SÍNTOMAS

De carácter sensorial.

En las personas con síndrome de Down y TEA puede estar deteriorada la capacidad de captar y procesar los estímulos sensoriales. Alcanzan particular importancia: *a)* la capacidad para comprender dónde se encuentra el cuerpo en relación con el ambiente; *b)* el control del equilibrio, y *c)* el estímulo táctil a través de la piel. La persona puede ser sensible al ambiente de una manera difícil de comprender. Por ejemplo, conforme un roce suave por parte de alguien suele proporcionar confianza para la mayoría de la gente, puede resultar amenazante para la persona con TEA. Pueden tener sensación vertiginosa, deslumbramiento con las luces, hipersensibilidad a los sonidos u otras respuestas sensoriales poco frecuentes.

De carácter conductual.

Las personas con diagnóstico dual de autismo y síndrome de Down pueden tener conducta autolesiva, pueden mostrar también aumento de ansiedad, irritabilidad, hiperactividad, problemas de atención, importantes trastornos de sueño que no guardan relación con la apnea del sueño u otros problemas médicos, rituales y conductas compulsivas y dificultades en los períodos de transición.

3.3 El diagnóstico del Autismo en un adulto con Síndrome de Down

Si se sospecha que un adolescente o adulto con síndrome de Down tiene autismo, el proceso de diagnóstico es similar al de cualquier otro trastorno. La evaluación completa y exhaustiva exige que se considere y se descarte cualquier otra explicación de la conducta de esa persona. Por ejemplo, se realizará una exploración física completa para descartar todos los problemas de salud que pudieran ser origen de este cambio de conducta. El estrés intenso en el ambiente puede ser también causa de que aparezca una conducta característica de autismo. Puede haber también otras explicaciones menos evidentes, como son las relacionadas con la cultura y lengua de una persona. Por ejemplo, un psicólogo o un médico de habla inglesa pueden atribuir los problemas sociales y de comunicación al autismo cuando el problema simplemente está en la falta de familiaridad con el inglés (Geisinger y Carlosn, 1992).

Descartadas otras posibles explicaciones, el paso siguiente es recurrir a un profesional o equipo de profesionales que tengan formación y experiencia en la evaluación de la presencia de los tres déficits principales de los TEA descritos anteriormente. Lo mejor es que la familia trate de localizar un centro cuyo equipo tenga experiencia con el autismo y, a ser posible, con el diagnóstico dual de autismo y síndrome de Down. Si usted tiene en su familia un miembro que muestra las conductas descritas en este capítulo, debe buscar ayuda entre los profesionales experimentados en su comunidad. Las organizaciones locales de padres que atienden a personas con TEA y síndrome de Down pueden proporcionarle nombres de centros locales o de profesionales que diagnostican y tratan el autismo.

El problema en el diagnóstico es conseguir una historia que contemple la niñez del adulto con síndrome de Down que se sospecha que tiene autismo. Si usted, como padre o madre, trae a su hijo para evaluación, sus observaciones y experiencia sobre su hijo son esenciales para cualquier diagnóstico. Adicionalmente, serán muy útiles cualquier registro u observación documentados por parte de los profesores y cuidadores. Lo mismo es cierto en cuanto a las pruebas o evaluaciones realizadas por médicos y profesionales psicólogos. Todos estos registros ayudan a menudo a mostrar un patrón de conducta que ayuda extraordinariamente a diagnosticar el trastorno.

Además, algunas familias desean contribuir con cintas de video o películas para mostrar la conducta de la persona. Esto puede ser especialmente útil si la persona muestra su conducta en momentos o lugares específicos, o si la conducta aparece de forma intermitente o en respuesta a ciertos estímulos como pueden ser un centro comercial, una reunión social, etc. Son también muy útiles si la persona con síndrome de Down tiende a mostrarse «perfecto» (es decir, a actuar normalmente) en ciertas situaciones, como cuando los padres quieren que muestre al doctor algunas de sus conductas problemáticas.

3.4 TRATAMIENTO

Se han escrito muchos volúmenes sobre las estrategias a seguir para tratar la conducta y ayudar al aprendizaje de personas con TEA. Sólo podemos empezar a mencionar o aludir algunos de los métodos que, según nuestra experiencia, pueden ser útiles para los adolescentes y adultos con el diagnóstico dual de autismo y síndrome de Down.

➤ Enfoques conductuales

AYUDAR A QUE EL ADULTO SE MANEJE CON SUS PROBLEMAS SENSORIALES

Como se ha descrito anteriormente, las personas con autismo pueden tener reacciones poco comunes a las miradas, sonidos, olores y otras sensaciones del ambiente. Es muy importante apreciar esta diferencia para comprender y ayudar al individuo. La evaluación de la integración sensorial por parte de un terapeuta ocupacional cualificado puede ayudarnos mucho a comprender las necesidades de la persona y para desarrollar estrategias útiles para tratar estos problemas. Por ejemplo, muchas personas que tienen problemas de integración sensorial pueden beneficiarse de una «dieta sensorial», que es una lista de tareas relacionadas con los sentidos (p. ej., el uso de una manta que pese, cepillos para la piel, etc.).

Las estrategias y actividades que se recomiendan pueden avanzar notablemente en el esfuerzo por conseguir que uno se sienta cómodo, aumentando su deseo por cooperar en las tareas de la vida diaria y del aprendizaje en los ambientes de casa, la escuela o el trabajo. Puede ser útil

también consultar al terapeuta ocupacional sobre la manera de adaptar el ambiente para hacerlo más atractivo a la persona con autismo; por ejemplo, eliminar luces que hacen ruido, o imaginar qué tipo de sonidos le tranquilizan mejor.

➤ OFRECER ESTRUCTURACIÓN Y COHERENCIA

Los adultos con síndrome de Down y autismo normalmente se benefician de un ambiente estructurado. La rutina es importante. La estructura les ayuda a controlar su día a día. Por lo general responden mejor a imágenes o apoyos visuales que a palabras dichas o escritas. Calendarios y horarios en imágenes les ayudan a comprender y a darse cuenta de lo que va a suceder a lo largo del día. Sin esta comprensión, la persona puede sentirse más frustrada e irritable. Aun después de haber aprendido la tarea, la persona puede seguir necesitando el apoyo de un horario con imágenes visuales. En el libro *Activity Schedules for Children with Autism*, de Patricia Krantz y Lynn McClannahan, puede aprender maneras útiles de elaborar horarios con imágenes, de gran ayuda para las personas con autismo (Woodbine House, 1999).

La coherencia en el modo de hacer y explicar las tareas es otra característica que beneficia y agrada. Por ejemplo, puede ser útil que los cuidadores enseñen las tareas del mismo modo cada día. Por ejemplo, si son varios los familiares o los cuidadores de una residencia que deben enseñar una tarea determinada, será oportuno dar a cada uno el esquema escrito de la tarea con el fin de asegurar la debida coherencia y la necesaria estructura en las tareas de aprendizaje. Resulta útil también dar a la persona el tiempo necesario para procesar lo que se le requiere y para que calcule qué necesita para realizar esa tarea. El reducir también otros estímulos anima a la persona a concentrarse en su tarea.

Es muy importante compartir la información con toda la gente que de forma regular interactúa con la persona. Esto aumenta la probabilidad de que el ambiente sea sensible de una manera constante. Por ejemplo:

Los padres de Adam han escrito un breve libro sobre Adam. Han señalado una lista de conductas típicas con las que normalmente trata de comunicar con su conducta, y de qué modo la familia suele responder. El personal de su programa de día revisa de forma regular esta información, y se instruye a los nuevos miembros del personal sobre el uso de este libro. Su manejo resulta muy beneficioso para Adam, ya que se siente más feliz y menos frustrado cuando los miembros del personal actúan con coherencia. Además, estos pierden menos tiempo enfrentándose con conductas problemáticas, y pasan más tiempo ayudando a Adam y demás personas del programa de día a aprender y participar en las actividades.

➤ **MANEJAR LAS TRANSICIONES**

Debido a la fuerte confianza con que se apoyan en los compulsivos, ritualistas y repetitivos patrones de conducta, las fases de transición de un suceso a otro pueden resultar muy problemáticas para la mayoría de las personas con TEA. Es muy importante que los demás den cuenta de esta característica y la respeten. Ayuda a pasar por esa transición el colocar «avisos» (especialmente visuales) de que pronto va a ser hora de cambiar a una nueva actividad. Después, explicar la transición a la persona (con imágenes si es necesario) con-forme va ocurriendo puede reducir la probabilidad de que la persona se resista a realizarla.

➤ **ENSEÑAR ACERCA DE LAS SITUACIONES SOCIALES**

Como se ha señalado anteriormente, las personas con autismo tienen por lo general gran dificultad para ponerse en la situación de otro. Recomendamos ayudarles a que mejoren su comprensión sobre los sentimientos de los demás, analizando de qué modo estos sentimientos guardan relación con sus experiencias.

Resulta también beneficioso instruirlos de forma sencilla sobre cómo actuar y qué decir en las situaciones sociales. Muchos expertos en autismo recomiendan usar «Cuentos sociales» (Gray, 1993) para ayudar a estas personas a aprender nuevas habilidades sociales. Estos relatos sociales están hechos a la medida de modo que ayuden a aprender a manejar una situación que le resulte problemática. Un padre, maestro u otro cuidador escribe un relato sencillo que describe la

situación y el modo en que el individuo con autismo se maneja con ella de forma adecuada. El relato es después ilustrado con fotos o dibujos de la persona inmersa en esa situación. Se lee el relato a la persona con autismo antes de que se encuentre con la situación o en otros momentos propicios para que puedan aprender a partir de ese relato.

➤ **EVITAR EL EXCESO DE INFORMACIÓN**

Otro rasgo del trastorno de espectro autista (y del síndrome de Down) es la lentitud del procesamiento. Las personas que sólo tienen autismo pueden tener problemas para entender a otros debido a las limitaciones del lenguaje receptivo, a los problemas en captar las señales sociales, etc. Las personas con síndrome de Down y TEA presentan también estas dificultades pero además tienen un procesamiento más lento debido a su síndrome de Down. Por tanto, es importante darle a la persona una oportunidad para procesar lo que se le ha dicho o pedido, antes de darle una nueva instrucción o aviso. Le beneficiará el presentar la información de manera concreta (especialmente en forma visual). Al dar tiempo de espera a la respuesta y al ofrecerle la oportunidad de que responda un rato después, se evita la sobrecarga de información. También se reduce esta sobrecarga si se limita la información a una única voz o a una persona.

➤ **ENSEÑAR EN FUNCIÓN DE SUS HABILIDADES**

Para una persona con autismo, con frecuencia resulta difícil aprender nueva información. Pero si se presenta la información de manera que le permita utilizar sus puntos fuertes o habilidades, será mucho más probable que el proceso de aprendizaje se consiga con éxito. La utilización del pensamiento abstracto, la imaginación, la intuición social, la interpretación o la respuesta rápida no son precisamente las cualidades habituales de aprendizaje en las personas con TEA. El aprendizaje será probablemente más fácil y más completo si:

- Se presenta la nueva información de forma **visual** (p. ej., mostrando cómo se cepillan los dientes).
- Se presenta la información de forma tan **concreta** como sea posible. Por ejemplo, es mejor mostrar simplemente los pasos a seguir en el cepillado de dientes que comentar los beneficios de la higiene oral.

- Es mejor aprender de forma **manual**. Las informaciones se absorben más fácilmente si la persona primero observa y después ejecuta la tarea por sí misma.
- Se divide la información en **pasos secuenciales** que son más fáciles de dominar. Por ejemplo, aprender a cepillarse los dientes se fragmenta en una serie de pasos: agarrar el cepillo, colocar la pasta dentífrica, meterlo en el agua, mover el cepillo hacia arriba y hacia abajo, etc.
- Aunque haya varios maestros, no se debe alterar el **orden con que se siguen los distintos pasos**. Por eso es tan útil disponer de imágenes que muestren la secuencia de los pasos a seguir.
- **Rotar el aprendizaje** o repetir la tarea varias veces ayudan a asegurar que se ha aprendido esa tarea.

Estos sistemas de aprendizaje resultan particularmente eficaces para una persona con trastorno del espectro autista; incluso más de lo que cabría esperar teniendo en cuenta sus otras habilidades.

3.5 Medicación

Las personas con trastornos del espectro autista pueden mostrar conductas problemáticas, incluidas la conducta agresiva y la autolesiva. Si los abordajes conductuales antes descritos no bastan, es necesaria la medicación. Los anti psicóticos atípicos pueden servir para reducir la agresión. Los que más usamos son la risperidona, la quetiapina, la olanzapina, la ziprasidona y el aripiprazol.

Además, la medicación anticonvulsiva puede ser útil para tratar los problemas conductuales, en especial la conducta agresiva. También la clonidina puede reducir la agitación y la agresión. Si se acompaña un trastorno del estado de ánimo, se utilizarán los antidepresivos. A veces resultan beneficiosos también los ansiolíticos en caso de que los síntomas propios de la ansiedad compliquen el autismo.

➤ **Apoyo conductual en casa**

Puesto que la vida con un hijo o adulto con TEA y síndrome de Down puede llegar a ser tremendamente difícil, la familia y los demás cuidadores necesitan apoyos imperiosamente. Por ejemplo, las casas y centros de trabajo para adultos con TEA y síndrome de Down que más éxito tienen son las que ofrecen una proporción más alta personal/residentes. Igualmente relevante es el hecho de que el personal de estos centros ha sido formado en técnicas positivas de manejo de conductas y en otras estrategias útiles para apoyar el funcionamiento adaptativo de las personas con TEA.

Sin al menos una cierta asistencia externa, las familias se pueden sentir abrumadas con los problemas que significa el tener a una persona con TEA en la casa. Hemos escrito numerosas cartas a las agencias de financiación estatal para conseguir apoyo de conductas a domicilio para las familias. Recomendamos que los padres que tengan un adolescente o adulto con diagnóstico dual de síndrome de Down y autismo encuentren un profesional en su comunidad que esté dispuesto a hacer lo mismo para ellos. Puede tratarse de un médico, psicólogo u otros profesionales que hayan estado implicados en el diagnóstico de su hijo, o profesionales parecidos con los que haya estado usted en contacto.

COMENTARIOS FINALES

Después de todo lo expuesto anteriormente pudimos darnos cuenta que, el TEA y el síndrome de Down, son la causa más frecuente de discapacidad intelectual de origen cromosómico. Si bien al principio se pensaba que el TEA era muy raro en el síndrome de Down, en la actualidad se acepta que su presencia en la población con síndrome de Down oscila entre el 5 y el 10%, cifras claramente más altas que las que se dan en la población general. La cuestión actual se centra en reconocer las características que pueden diferenciar a las personas con síndrome de Down típicas de aquellas que presentan síndrome de Down más TEA. Varios estudios han descrito que, en conjunto, quienes tienen síndrome de Down más TEA muestran un mayor grado de discapacidad intelectual.

Se puede afirmar que aunque hayan diversidad de factores que dificultan el diagnóstico precoz se ha logrado dictaminar ciertos criterios cada vez más evidentes y pragmáticos para el diagnóstico y tratamiento diferencial del trastorno del espectro autista, al lograr sumar las diversas miradas de estudiosos del trastorno autista en la comunidad médica y explicitarlos en el Manual de diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales en su versión del DSM-V. Donde tales criterios del DSM-V para los TEA se recomiendan porque se considera que reflejan mejor el estado del conocimiento sobre el autismo, y favorece al diagnóstico precoz de los TEA, así como también permite que los padres reciban información más precisa y oportuna para que puedan advertir tempranamente en sus hijos manifestaciones de un posible TEA en ellos, reciban un diagnóstico y por ende el tratamiento individualizado y pertinente.

Conclusiones.

Conclusiones

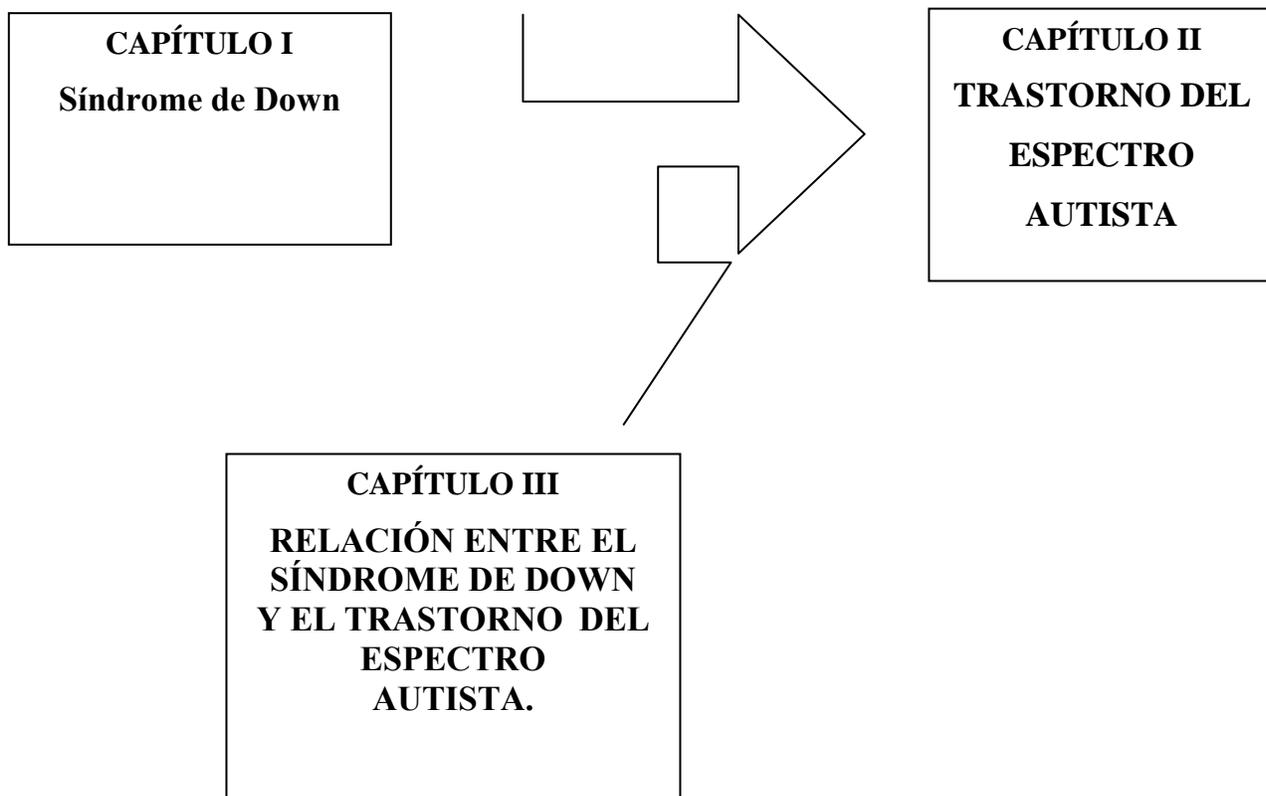
Los trastornos del espectro autista comienzan en la niñez. Sin embargo, se consiguen grandes beneficios al evaluar y tratar adultos con síndrome de Down a los que no se les había diagnosticado previamente autismo. Entender los temas característicos que este trastorno presenta afectará de forma significativa en la atención que se preste a quien presenta síndrome de Down y TEA. Deberán considerarse las terapias conductuales, la medicación y otras formas de terapia.

En lo posible, se recomienda hacer al menos una visita a un doctor o clínica con experiencia en el tratamiento de personas con síndrome de Down y autismo. Claramente, hay mucho que aprender sobre los niños con SD que tienen un doble diagnóstico con trastorno de espectro autista. Mientras tanto, es esencial que los padres se eduquen y eduquen a otros sobre el cuadro.

Las familias deben trabajar para construir un equipo de profesionales de la salud, terapeutas y educadores interesados en enseñar quien está interesado en trabajar con su niño para promover el mejor resultado posible. Los esfuerzos de investigación deben ir más allá de meras descripciones, identificación temprana e historia natural.

En conclusión pudimos darnos cuenta que la relación que existe entre el síndrome de Down y el Trastorno del espectro Autista es muy brecha, continúan los estudios de esta dualidad, no obstante consideramos que en menos de cinco años el porcentaje de esta dualidad en los trastornos aumentara significativamente.

7. Esquema



Bibliografía

Bibliografía

Jo Moss, Caroline Richards, Lisa Nelson, Chris Oliver

Autism, 2012. DOI: 10.1177/1362361312442790

Marie Moore Channell, Laura J. Martie, Debra R. Hamilton, George T. Capone et al., y el Down Syndrome Cognition Project en Journal of Neurodevelopmental Disorders,

<https://i.org/10.1186/s11689-021-09365-2>

Moss J, Richards C, Nelson L, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in individuals with Down syndrome. Autism 17(4):390-404, 2013.

Cooley WC, Graham JM. Common syndromes and management issues for primary care physicians.

Down syndrome. An update and review for the primary pediatrician. Clin Pediatr 1991; 30 (4): 233-253.

Rynders JE. History of Down syndrome: The need for a new perspective. In: Pueschel SM, Tingey C, Rynders JE, Crocker AC, Crutche DM. New perspectives on Down syndrome. Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co. 1987: 1-17

Pueschel SM. A historical viewpoint: Down Syndrome growing and learning. Down Syndrome. Human potentials for children series. Kansas City: Pueschel SM editor Canning, Murphy, Zaumer, Andrews and Mc Meel, Inc. 1981: 37-39.

- Hayes A, Batshaw P. Síndrome de Down. Clin Ped North América 1993; 5: 555-569. 5. Pueschel SM. Síndrome de Down. Hacia un futuro mejor. Fundación Síndrome de Down de Cantabria. España: Masson. 1991: 31-36
- Sindoor SD. Down syndrome. A review of the literature. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 1997; 84: 5279-5285
- Jasso L. El Niño Down. Mitos y realidades. México: Manual Moderno. 1991: 29.
- Scheerenberger RC. A history of mental retardation. Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co. 1983: 56-58.
- Hofmann R. Para comprender el Síndrome de Down. Barcelona: Paidós. 1989, p. 17-28.
- Cunningham C. El Síndrome de Down: Una introducción para padres. Barcelona: Paidós. 1990: 69-73.
- Slater E, Cowie V. Genética de los trastornos mentales. España: Salvat Editores. 1974: 325-326.
- Bearn AG. Principios de Genética. En: Beeson PB, McDermott W. Tratado de medicina interna de Cecil-Loeb. México: Ed. Interamericana. 1977: 34-42.
- Armendares S. Algunos aspectos epidemiológicos del Síndrome de Down. Gaceta Médica de México 1970; 100 (4): 390-412.
- Carnevale A. Aspectos genéticos del Síndrome de Down. I Ciclo de conferencias sobre Síndrome de Down. México: Instituto John Langdon Down 1973: 42-43.
- Nora JJ. Genética Médica. México: La Prensa Médica Mexicana. 1980:
- Vilchis-Huerta A. Factores predisponentes del Síndrome de Down. RMA 1998; 5 (2): 50-57.

- Ghirardi F. Buenos resultados, gracias a la relación interdisciplinaria precoz según: Castillo- Morales. J Clínica en Odontología 1994 / 1995; 10 (3): 5-8.
- Ramírez AM, Nava CJ, Santos DM. Terapia de regulación orofacial mediante la placa Castillo-Morales modificada en el Síndrome de Down. Informe preliminar. ADM 1993; 50 (2): 85-88.
- Castillo Morales R, Crotti E, Avalor C. Orofaciale regulation beim Down Syndrome Durch Gaumenplatte. Sozialpädiatrie 1982; 4: 10-17.
- Limbrock GJ, Hoyer H, Scheying H. Regulation therapy by Castillo-Morales in children with Down Syndrome: primary and secondary orofacial pathology. J Dent Child. 1990; 437-441.
- Hoyer H, Limbrock GJ. Orofacial regulation therapy in children with Down syndrome, using the methods and appliances of Castillo-Morales. J Dent Child 1990; 442-445.
- Limbrock GJ, Fisher-Brandies H, Avalor C, Castillo-Morales. Orofacial therapy treatment of 67 children with Down Syndrome. Dev Med Child Neurol 1991; 33: 296-303.
- Flórez J, Troncoso MV, Dierssen M. Síndrome de Down: biología, desarrollo y educación. Nuevas perspectivas. Fundación Síndrome de Down de Cantabria. Fundación Marcelino Botín. Barcelona: Masson. 1996: 43-58.
- Regezi JA, Sciubba JJ. Patología bucal. México: Interamericana. 1991: 471-473.
- Stein SM, Kirchner SG, Horey G, Hernanz-Schulman M. Atlanto-occipital subluxation in Down syndrome. Pediatr Radiol 1991; 21: 121-124
- Adams JB, Dinelli L, Fabes R, et al. (2002). Effect of Vitamin/Mineral Supplements on Children with Autism. Tempe, AZ: Arizona State University, College of Engineering and Applied Sciences.

- Akbarian S. (2003). The neurobiology of Rett syndrome. *Neuroscientist*, 9 (1): 57-63. Alfred J. (2001). Mouse models: Unravelling Rett. *Nature Reviews Genetics*, 2: 238. Allen H. (1942). *Psychotherapy with Children*. United States of America: Norton.
- Alvin J. (1990). *Música para el niño disminuido*. Argentina: Ricordi Americana.
- American Academy of Pediatrics, Committee on Community Health Services (1999a). The Pediatrician's Role in Community Pediatrics. *Pediatrics*, 103: 1304-1306.
- American Academy of Pediatrics, Committee on Children With Disabilities (1999b). The Pediatrician's Role in Development and Implementation of an Individual Education Plan (IEP) and/or an Individual Family Service Plan (IFSP). *Pediatrics*, 104: 124-127.
- American Academy of Pediatrics, Committee on Children With Disabilities (2000). The Role of the Pediatrician in Transitioning Children and Adolescents With Developmental Disabilities and Chronic Illnesses From School to Work or College. *Pediatrics*, 106: 854-856.
- American Academy of Pediatrics, Committee on Children With Disabilities (2001a). Technical Report: The Pediatrician's Role in the Diagnosis and Management of Autistic Spectrum Disorders in Children. *Pediatrics*, 107: 85-102.
- American Academy of Pediatrics, Committee on Children With Disabilities (2001b). Technical Report: Role of the pediatrician in family-centered early intervention services. *Pediatrics*, 107: 1155-1157.
- American Academy of Pediatrics, Committee on Children With Disabilities (2001c). Counseling parents who choose complementary and alternative medicine for their child with chronic illness or disability. *Pediatrics*, 107: 598-601.
- American Academy of Pediatrics, Committee on Children With Disabilities (2001d). The Pediatrician's Role in the Diagnosis and Management of Autistic Spectrum Disorders in Children. *Pediatrics*, 107: 1221-1226.
- American Academy of Pediatrics (2003). *Family Pediatrics: Report of the Task Force on the Family*. *Pediatrics*, 111; 1541-1571.
- American Psychiatric Association (1980). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 3th edition (DSM-III)*. United States of America: American Psychiatric Association.

- American Psychiatric Association (1987). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 3th edition revised (DSM-III-R). United States of America: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association (1994). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th edition. United States of America: American Psychiatric Association.
- Amin-Zaki L, Majeed MA, Elhassani SB, et al. (1979). Prenatal methylmercury poisoning. Clinical observations over five years. *Am J Dis Child*, 133: 172-177.
- Amir RE, Van den Veyver IB, Wan M, Tran CQ, Francke U, Zoghbi HY. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG binding protein 2. *Nature Genetics*, 23 (2): 185-188.
- Anderson GM, et al. (1984). Platelet imipramine binding in autistic subjects. *Psychiatry Research*, 11 (2): 133-141.
- Anderson GM, Hoshiono Y. (1997). Neurochemical studies in autism. En: Cohen D, Volkmar FR. (1997). *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*. United States of America: Wiley, 325-343.
- Anderson LT, Campbell M, Grega DM, et al. (1984). Haloperidol in the treatment of Infantile Autism: Effects on learning and behavioral symptoms. *American Journal of Psychiatry*, 141: 1195-1202.
- Asociación Psiquiátrica Americana (2002). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales*. Texto revisado. (DSM-IV-R). España: Masson.
- Asperger H. (1979). Problems of infantile autism. *Communication*, 13: 45-52.
- Attwood T. (1998). *Asperger's Syndrome. A Guide for Parents and Professionals*. United Kingdom: Jessica Kingsley Publishers.
- August GJ, et al. (1984). Fenfluramine treatment in infantile autism. Neurochemical, electrophysiological and behavioral effects. *The Journal of Nervous and Mental Disease*, 172 (10): 604-612.
- Ausio J, Levin D, De Amorim G, et al. (2003). Syndromes of disorders chromatin remodeling. *Clin. Genet*. 64 (2): 83-95.
- Autism Research Institute (ARI) (2002a). *Treatment effectiveness survey*. United States of America: Autism Research Institute.
- Autism Research Institute (ARI) (2002b). *Parent ratings of behavioral effects of biomedical interventions*. United States of America: Autism Research Institute.

- Ayres J. (1979). *Sensory Integration and the child*. United States of America: Western Psychological Services.
- Bailey A, Le Couteur A, Gottesman I, et al. (1995). Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychol Med*, 25 (1): 63-77.
- Bailey A, Phillips W, Rutter M. (1996). Autism: Towards an integration of clinical genetics, neuropsychological, and neurobiological perspectives. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37: 89-126.