#141

Volumen 36 [11]

JUNIO
2019

revista síndrome de DOWN

REVISTA ESPAÑOLA DE INVESTIGACIÓN E INFORMACIÓN

FUNDACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE CANTABRIA

37 Carta del Director

38 Formación en terapia orofacial para padres de niños con síndrome de Down y otras cromosomopatías. *María Guadalupe de Santos Moreno.*

52 Diferencias individuales en el síndrome de Down: ¿Qué mensajes nos transmiten? *Jesús Flórez.*

58 Conducta exploradora y desarrollo de la adquisición de habilidades en lactantes con síndrome de Down. *Deborah J. Fidler, Emily Schworer, Mark A. Prince, Elizabeth A. Willi, Amy W. Needham, Lisa A. Daunhauer.*

66 Jean Vanier ha fallecido

67 Resúmenes y Comentarios
. ¿Siguen formándose neuronas en el cerebro adulto?

71 Libros
. Las preguntas de Delfina
. Guía de alimentación para personas con síndrome de Down
. Claves de apoyo a niños con síndrome de Down en el aula de educación infantil

I-VIII DOWNCANTABRIA

- Actividades de ocio. El camino hacia la felicidad
- Un día con... Guillermo Palazuelos
- 10 Preguntas a... Familia de Alberto Cos
- Miscelánea Actividades y noticias

Formación en terapia orofacial para padres de niños con síndrome de Down y otras cromosomopatías

María Guadalupe de Santos Moreno

Talleres específicos de formación a padres en terapia orofacial

Páginas 38-51

Diferencias individuales en el síndrome de Down: ¿Qué mensajes nos transmiten?

Jesús Flórez

Un análisis de los factores que contribuyen a la gran variabilidad interindividual del fenotipo del síndrome de Down

Páginas 52-57

Conducta exploradora y desarrollo de la adquisición de habilidades en lactantes con síndrome de Down

Deborah J. Fidler, Emily Schworer, Mark A. Prince, Elizabeth A. Willi, Amy W. Needham, Lisa A. Daunhauer

Exploración 'activa' y 'pasiva': ¿qué consecuencias pueden tener?

Páginas 58-65

Jean Vanier ha fallecido

Página 66

revista síndrome de
DOWN
Volumen 36 [11] JUNIO 2019

La Fundación Síndrome de Down de Cantabria es una institución sin ánimo de lucro. Fue constituida el 21 de diciembre de 1.982, y clasificada como Benéfico-particular-mixta por orden Ministerial de 13 de abril de 1.984.

Su objetivo esencial es la promoción y realización de cuantas actividades contribuyan a mejorar las condiciones de vida de las personas con síndrome de Down, favoreciendo su plena integración familiar y social y el desarrollo de una vida normal.

Son pilares fundamentales de su actuación:

- La atención individual a cada persona desde el momento del diagnóstico prenatal o del nacimiento.
- La consideración de la familia como el elemento más decisivo en la educación de los hijos y, por tanto, la necesidad de ayudarle en la formación, facilitarle información y apoyarle en todo momento.
- El convencimiento de que la normalización en todos los aspectos de la vida -escuela, trabajo, ocio- es la base de un buen desarrollo personal.
- La necesidad de difundir información en todos los niveles de la sociedad: padres, profesionales, políticos.
- La necesidad de crear, de innovar y, por tanto, de investigar y conocer mejor las peculiaridades que caracterizan al síndrome de Down en sus diversas manifestaciones: la biología, la neuropsicología, la pedagogía.

Patronato:
Presidenta: Elisa Irureta
Vicepresidente: Javier Sánchez
Secretaria: Mª Josefa Muruzábal
Vocales: Paula de Peralta
Federico Lamadrid
José Carlos de Pablo
Beatriz González

FUNDACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE CANTABRIA

Revista Síndrome de Down (RSD) es una revista sobre información e investigación en el campo del síndrome de Down, en cualquiera de sus actividades y disciplinas. Está dirigida especialmente a las personas con síndrome de Down, a sus familias y a los profesionales que les atienden. A tal efecto, RSD publica artículos conceptuales de opinión, artículos de investigación de carácter cualitativo y cuantitativo, ensayos, estudios de casos, análisis sobre política relacionada con el síndrome de Down, y descripciones y evaluaciones de prácticas innovadoras. El estilo, la metodología y la intención del artículo han de destacar por su calidad y su contribución al conocimiento y buena práctica de cuantos están implicados en la atención a las personas con síndrome de Down. RSD distingue las siguientes categorías: Investigación, Revisión, Opinión, Información, Buenas prácticas, Testimonios.

Todos los artículos enviados a RSD están sometidos a revisión anónima por especialistas, con independencia de la categoría a la que los åartículos pertenezcan. Los originales serán juzgados por su interés para la buena práctica, la calidad del contenido, la originalidad y la claridad del estilo adaptado a la mejor comprensión de los lectores.

Los manuscritos serán enviados en papel DIN A4, a espacio y medio, y contendrán un resumen de no más de 150 palabras. Los artículos serán originales, a menos de que se trate de traducciones al español autorizadas, no habrán sido publicados ni estarán en fase de revisión en otra revista. Los autores sugerirán la categoría, antes señalada, a la que el artículo puede pertenecer. En caso de que el artículo exija la inclusión de bibliografía, ésta no deberá exceder de 25 citas bibliográficas. La lista de citas será por orden alfabético con arreglo a los siguientes ejemplos:

Artículos
Golden E, Hatcher J. Nutrition knowledge and obesity of adults in community residences. Ment Retard 1997; 35: 177-184.

Libros:
Pueschel SM (ed). Síndrome de Down: Hacia un futuro mejor. Guía para Padres. Barcelona, Masson SA y Fund Síndrome de Down de åCantabria 1997.

Capítulos de libros:
Chapman R. Desarrollo del lenguaje en niños y adolescentes con síndrome de Down. En: Miller J, Leddy M, Leavitt L (eds) Síndrome de Down: Comunicación, Lenguaje, Habla. Barcelona, Masson SA y Fund Síndrome de Down de Cantabria 2001, p 41-60.

El lenguaje deberá tener encuenta el valor intrínseco de las personas, evitando términos que sustantiven sus problemas. Se evitarán términos como "los Down", "retrasados mentales", etc., y se preferirá el término "discapacidad intelectual" sobre "retraso mental".

El director, atendiendo a las sugerencias de los revisores, se reserva el derecho a rechazar los manuscritos que no alcancen la calidad exigida o no cumplan los objetivos editoriales de RSD. Podrá incorporar modificaciones que mejoren el estilo y la comprensión, sin alterar el contenido del texto. Una vez aceptado el trabajo, el autor enviará el contenido en un disquete para Word.

Los artículos serán enviados a:
Prof. Jesús Flórez
Director de la Revista Síndrome de Down
Fundación Síndrome de Down de Cantabria
General Dávila 24A, 1º C
39005 Santander

RSD autoriza la reproducción del material publicado en la Revista. La reproducción deberá citar la fuente original de la información (nombre de la revista, volumen, páginas y año).

RSD no se responsabiliza ni se identifica necesariamente con las opiniones expuestas por los autores de los artículos.

FUNDACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE CANTABRIA

Domicilio: Avda. del Gral. Dávila, 24-A 1ºC - 39005 Santander. Tel.: 942 27 80 28 Fax: 942 27 65 64
e-mail: administracion@downcantabria.com http:// www.downcantabria.com

Si desea colaborar con la Fundación y recibir periódicamente esta publicación, rellene estos datos y envíelos al domicilio de la Fundación

Apellidos: ..... Nombre: .....

Domicilio: .....

Localidad: ..... Código Postal: .....

Deseo colaborar como: Amigo (18,00 € anuales)
Colaborador (De 18,00 a 75,00 € anuales)
Protector (desde 75 € anuales)
Extranjero (tarifa aérea): América 45 $ USA
Europa 35 $ USA

Con la cuota anual de euros.

Fecha: de 2014.

Firma:

El responsable del tratamiento de sus datos es FUNDACION SINDROME DE DOWN DE CANTABRIA. Sus datos serán tratados con la finalidad de gestionar los servicios indicados en este documento, realizar todos aquellos trámites administrativos, fiscales y contables necesarios. Los interesados podrán ejercitar sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, portabilidad o limitación del tratamiento, dirigiéndose por escrito a nuestra dirección postal. Igualmente, puede presentar una reclamación ante la Agencia Española de Protección de datos si considera que sus derechos han sido vulnerados.

revista síndrome de DOWN

REVISTA ESPAÑOLA DE INVESTIGACIÓN E INFORMACIÓN

EDITORA
Fundación Síndrome de Down de Cantabria

DIRECTOR
Jesús Flórez

COMITÉ EDITORIAL
José Antonio del Barrio
Rosa Boada
Gloria Canals
Miguel García Fuentes
Mª Luisa de Ramón-Laca
Emilio Ruiz Rodríguez
Mª Victoria Troncoso
Mª Isabel Zulueta

DISEÑO
Errea Comunicación

REALIZADOR
J. C. Barroso

IMPRIME
J. Martínez S.L.

ISSN 1132-1911
D.L. SA-43-1985

Queridos amigos:

Uno de los rasgos más constantes en el fenotipo del síndrome de Down es la problemática que se instala durante el periodo prenatal en la estructura y el funcionamiento del complejo orofacial: fosas nasales, boca, maxilares, lengua, músculos orofaciales, paladar. Son muchas las funciones que de todo ello dependen: las más importantes son la respiración, la masticación y deglución, y el habla. A ello se suma el frecuentemente bajo tono muscular. Todo un conjunto de capítulos que exigen la particular atención desde el momento mismo del nacimiento del bebé. Los equipos de atención temprana son cada vez más conscientes del especial cuidado con que han de evaluar y promover el desarrollo adecuado de este especial complejo, y aplicar las medidas preventivas y correctoras necesarias para su correcto funcionamiento. En nuestro primer artículo ofrecemos una amplia exposición del problema por parte de la especialista María Guadalupe de Santos, y un ejemplo de cómo la formación a las familias, mediante un programa desarrollado en ASSIDO (Murcia), consigue resultados altamente beneficiosos.

Cada vez se presta mayor atención a la variabilidad interindividual que se observa en las personas con síndrome de Down. Variabilidad que incluso supera a la que se aprecia en el resto de la población, y que cobra especial relevancia a la hora de evaluar capacidades, proponer programas, predecir respuestas. Las consecuencias son extraordinariamente importantes tanto desde el punto de vista teórico como práctico. Estudiamos el tema con el propósito de analizar las causas intrínsecas y extrínsecas que condicionan esta variabilidad, y de señalar su alcance a la hora de fijar nuestra perspectiva, individual y social, sobre el síndrome de Down.

Nuestro tercer artículo es un ejemplo claro de lo expuesto en el anterior. Ya en los primeros meses de vida se aprecian diferencias interindividuales en la conducta exploradora del bebé. Y esta conducta repercute lógicamente en el modo y velocidad con que va apreciar el mundo externo, y, por consiguiente, en el modo en que ese mundo externo ha de enriquecer el desarrollo de sus redes neuronales que, a la larga, configurarán su vida cognitiva y emocional. Tener en cuenta esta realidad y saber obrar en consecuencia, es uno de los grandes retos que se nos presentan en el proceso de desarrollo de nuestros hijos. Reto que obliga a padres y educadores a mantenerse alertas y afinar la riqueza y condiciones de sus respectivas tareas.

Desde nuestra revista, rendimos especial recuerdo y homenaje a Jean Vanier, recientemente fallecido, y a su pensamiento y su obra reflejados en las Comunidades “El Arco” y “Fe y Luz”. Descanse en paz.

Un cordial saludo.

Jesús Flórez

Formación en terapia orofacial para padres de niños con síndrome de Down y otras cromosomopatías

Resultados a los 12 años de la puesta en marcha

María Guadalupe de Santos Moreno

Fisioterapeuta CDIAT ASSIDO Murcia. Profesora colaboradora honoraria, Universidad de Murcia.
e-mail: mariaguadalupe.de@um.es

EN RESUMEN I La terapia orofacial está indicada en niños con Síndrome de Down para regular las funciones en que participa este complejo motor. Es importante la formación a la familia para actuar en las actividades diarias del niño. Se realizaron talleres para mostrar a los padres las herramientas que describe esta terapia y se comparó la evolutiva de aquellos casos que habían participado de esta formación y los que no lo hicieron. La muestra total fue de 218 individuos con edades entre los 4 y los 15 años. Se observaron resultados estadística y clínicamente significativos en cuanto a la disminución de la protrusión lingual y una mayor capacidad de respiración nasal. La introducción precoz de la terapia orofacial, con la participación de la familia, favorece un buen hábito respiratorio y el cierre bucal. Para ello, los talleres de formación para padres demuestran ser una opción efectiva.

ABSTRACT I *Orofacial therapy is indicated in children with Down syndrome to regulate the functions in which this motor complex participates. It is important to train the family to act in the daily activities of the child. Workshops were held to show parents the tools described by this therapy and comparisons were made between those cases that had participated in this training and those that did not. The total sample was 218 individuals aged between 4 and 15 years. Statistically and clinically significant results were observed in terms of decreased lingual protrusion and increased nasal breathing capacity. The early introduction of orofacial therapy, with the participation of the family, promotes a good respiratory habit and mouth closure. For this purpose, the training for parents prove to be an effective option.*

INTRODUCCIÓN

Tras observar en la mayoría de los niños con síndrome de Down, que acuden al Servicio de Fisioterapia del CDIAT (Centro de Desarrollo Infantil y Atención Temprana) ASSIDO (ASociación para personas con SÍndrome de DOwn) de Murcia, ciertas dificultades en la alimentación, deglución de saliva, alteraciones en la coordinación respiratoria y respiración/deglución, protrusión lingual,

emisión de lenguaje y otras habilidades relacionadas directamente con la musculatura facial y orofaríngea, nos planteamos la realización de unos talleres teórico-prácticos sobre Terapia Orofacial[1].

Estas dificultades se producen debido a características como son la hipotonía o las alteraciones estructurales. La hipotonía se da tanto a nivel periorbicular, con labio superior poco móvil y labio inferior evertido, como en la lengua que presenta movimientos lentos y pobres en cuanto a destreza[2–6].

Se describen también alteraciones de la estructura ósea, con hipoplasia del tercio medio facial, lo que conlleva un déficit de desarrollo del maxilar, mientras la mandíbula presenta un tamaño habitual, creándose una impresión de prognatismo, pseudoprognatismo[4,6]. Se describe una maloclusión con mordida de Clase III en el 33% de la población con síndrome de Down[4], debido al poco desarrollo de la zona media de la cara, no a prognatismo mandibular[3]. Esta cavidad oral es, por tanto, más pequeña; si a ello se añade la hipotonía de la lengua, se favorece la protrusión lingual, creando una impresión de macroglosia[4,5]. La posición caída de la lengua, sin que toque el paladar, hace que no se produzca el estímulo para el desarrollo del maxilar, creciendo este en sentido vertical y no anteroposterior y transversal[7], lo que dará lugar a la formación de un paladar ojival[5,6] y a instaurar la maloclusión[3].

Rutz Varela[7] expone que la lengua participa de forma permanente en el equilibrio neuromuscular de la región facial. Cuando existe equilibrio entre los diferentes grupos musculares, el desarrollo será armónico. Kowash[3] indica que, tanto la postura lingual como la hipotonía facial, crea un desequilibrio de las fuerzas musculares entre labios y lengua, lo que desarrolla una mordida abierta y un cierre labial incompleto.

El hecho de mantener la boca abierta como hábito, contribuye a la instalación de la respiración bucal y del babeo, además de problemas para el habla, la masticación y la deglución[4,6]. El babeo no se debe a un exceso en la producción de saliva, sino que está favorecido por la postura de boca y lengua, añadido a la hipotonía de la musculatura orofacial[3–6].

La respiración bucal se describe en un 96% de individuos con síndrome de Down [5,8]. En general, para que se dé este tipo de respiración, en la mayoría de las ocasiones asocia con algún tipo de obstrucción o hipotonía, aunque puede producirse por un mal hábito[7]. En nuestra población se describe hipertrofia amigdalar[6]. El grado de hipertrofia de las amígdalas palatinas marcará la magnitud de obstrucción a nivel bucofaringeo[7]. Por otro lado, las adenoides crecen cuando hay muchas infecciones nasales. Cuando son demasiado grandes producen síntomas, por la obstrucción del paso del aire, cuando se respira por la nariz[7].

Cuando inspiramos por la nariz, filtramos, calentamos y humidificamos el aire. Es preciso que durante la respiración nasal la boca se cierre en algún punto. Lo habitual es que ese cierre se realice mediante sellado labial, pero también puede producirse un cierre por el contacto del dorso de la lengua en su porción media contra el paladar duro o de la base de la lengua con el paladar blando. Si no hay sellamiento en ningún punto, se dará una respiración bucal o mixta[7], entendiendo por esta última cuando respira indistintamente por la nariz o por la boca.

Pero además de estas características anatómicas, se debe tener en cuenta la influencia de los hábitos y características de la vida diaria del niño: la alimentación, la postura que adoptan para realizar estas actividades, las infecciones respiratorias repetidas. Todo ello juega un papel fundamental en la aparición y permanencia de esta problemática[1]. Considerando, pues, este hecho, se comprende la importancia de la colaboración de la familia en las actividades de vida diaria.

Para favorecer esta participación, se orientó la actividad en ASSIDO en la forma de talleres grupales dirigidos a padres. Ciertamente, los niños reciben en el centro un promedio de 1'30 a 3'45 horas semanales de tratamiento, distribuidas en sesiones de fisioterapia, estimulación sensoriomotriz y sociocomunicativa; y, cuando los niños tienen 3-4 años, se introduce la logopedia. Pero entendemos que este tiempo, en el que además se realizan otras actividades igualmente necesarias para el desarrollo del niño, no es suficiente para corregir hábitos erróneos. Son los padres los que deben conocer los métodos de tratamiento y recibir orientaciones y seguimiento. Para ello necesitan recibir pequeñas demostraciones al respecto, en la búsqueda de una mayor efectividad de la terapia, ya que podrán intervenir en el día a día del niño en casa, dentro de sus actividades habituales y repetitivas.

Primer taller

Se introdujo a los padres en la terapia según Le Métayer y técnicas miofuncionales.

Le Métayer describe tanto la evaluación como la intervención en alteraciones de la motricidad bucofacial. Se indicó a los papás cómo debe posicionarse al niño de forma correcta y cómo debe realizarse la alimentación, tanto con biberón como con cuchara. Se describieron las aptitudes cerebromotrices bucofaciales innatas en el niño y cómo, a partir de ellas, pueden ejercer la estimulación de las distintas estructuras. Se realizó trabajo muscular, por medio de contracciones isométricas, de la lengua en todos los planos de movimiento y se informó de las técnicas de educación terapéutica de la succión, masticación, deglución y de la coordinación respiración/alimentación. También se dio información sobre las características idóneas que deben presentar instrumentos como el chupete, biberón, cuchara o vaso[9].

Se introdujo a los padres en técnicas sensoriales, buscando una mejora de la propiocepción del niño, extra e intraoral, con nuestras manos y con instrumentos vibradores.

A través de la terapia miofuncional, se trabaja directamente sobre las funciones que se quieren modificar (respiración, masticación, deglución, succión).

Segundo taller

Se expusieron nociones y técnicas de intervención según el concepto Castillo Morales.

El Concepto Castillo-Morales se creó y desarrolló con niños con síndrome de Down. Ha sido evaluado en distintos estudios, siempre con terapia manual más uso de placa palatina, y ha demostrado su eficacia con esta combinación. Se observaron beneficios en las características respiratorias, disminución de procesos de infecciones respiratorias, mejora de alteraciones en el sueño y en el bruxismo[6,10–12]; y la aplicación de forma precoz, ha sido prometedora en la estimulación del labio, lengua y mejora de la función oromotora4, manteniéndose la mejoría a largo plazo, tanto en el cierre de la boca como en la disminución de la protrusión lingual. Con el restablecimiento lingual se favorece una mejor pronunciación de palabras[6].

MATERIAL Y MÉTODOS

Diseño del estudio

El estudio se efectuó en el CDIAT ASSIDO Murcia. Se trata de un estudio observacional de diseño longitudinal, donde se registran datos a) de los niños cuyos padres han asistido a los talleres de orofacial y, en caso necesario, han recibido terapia en el centro a este nivel; y b) aquellos niños que no recibieron estos apoyos, ni se formó a los padres en talleres.

En ambos casos se recogen medidas con respecto al tipo de respiración, valoradas mediante espejo de Glatzel (nasal, mixta o bucal) y al posicionamiento de la lengua (sello labial, boca entreabierta con lengua entre los dientes o protruida si asoma entre o por fuera de los labios). Los datos fueron registrados desde los 4 a los 15 años de vida.

Sujetos

La muestra estuvo formada por 218 individuos.

Criterios de inclusión: Niños nacidos entre 1991 y 2014, con síndrome de Down u otras alteraciones genéticas, que conllevaran dificultades en la alimentación o hipotonía orofacial.

Criterios de exclusión: No tener recogidos los datos necesarios por absentismo o por no haber recibido tratamiento a nivel orofacial. Alteraciones del desarrollo que no cursaran con dificultades orofaciales. Niños con complicaciones mayores (gastrostomía o fisuras labiopalatinas completas).

Instrumentos de evaluación

Los niños fueron evaluados al final de cada curso por sus logopedas, marcando a nivel observacional y desde el conocimiento que el año de terapia les daba sobre las condiciones del niño, cómo observaban su posición lingual y su respiración. Todos los evaluadores lo hicieron en condiciones ciegas.

Procedimiento

Se parte de una muestra de 218 individuos, de los cuales 118 no realizaron talleres de orofacial. La intervención a nivel de logopedia se inició a los 3-4 años de vida. Si bien los padres recibieron orientaciones desde el nacimiento del niño, a nivel individual, sobre las pautas de introducción del sólido, no se les enseñó el manejo del complejo orofacial ni técnicas terapéuticas para el trabajo de potenciación muscular, coordinación deglución/respiración y destreza en el movimiento en este área, ni a distinguir las posibles dificultades que pudieran existir.

Desde el año 2006 y hasta la actualidad, se han realizado talleres con 31 grupos de padres y niños, buscando que, en cada reunión, se citara a niños con características semejantes en edad y dificultades. En ellos han sido incluidos 122 sujetos, de los cuales se han recabado datos de 100. De los 22 restantes, 8 no cumplían los criterios de inclusión y 14 de ellos aún no habían cumplido los 4 años, por lo que no podemos considerar ni comparar su evolutiva con la de otros individuos, donde los datos se recogieron a partir de esta edad. Hay que tener en cuenta que, aunque los niños iniciaron el tratamiento de logopedia a los 3 o 4 años, el primer informe se realizó a los 4 o 5 años, tras el primer año de intervención. Previamente a esa edad, los datos se recogen en el servicio de fisioterapia, pero consideramos que la información para el estudio debía extraerse de las valoraciones registradas por profesionales ajenos a la investigación.

Los talleres se realizaron durante 2 horas con cada grupo, alternando contenidos teóricos (expuestos con ayuda de medios audiovisuales) y contenidos prácticos. A los talleres acudieron los papás junto a sus hijos para realizar la parte práctica de la terapia y poner de manifiesto la problemática "in situ".

En todo momento se priorizó el que los padres nos hicieran llegar las dificultades y problemas que observaban en sus hijos, tanto en lo relacionado con la alimentación y/o salivación, como con la expresión facial, para, de esta forma, orientarles en el tratamiento o simplemente, introducir una serie de variaciones en los hábitos que facilitasen su autocorrección.

Como continuidad al taller, se mantuvo una comunicación permanente con la familia a lo largo de las sesiones de tratamiento, realizándose en éstas la terapia cuando se consideró necesario y observando la evolutiva de los niños junto a sus progenitores, variando la intervención, tanto del terapeuta como de la familia, cuando fue preciso.

Características orofaciales en el síndrome de Down desde el punto de vista fisioterápico

Protrusión lingual con o sin macroglosia: Dificulta la oclusión labial y por tanto, el control para la deglución de la saliva, así como la correcta apertura y cierre bucal para ingerir alimento.

Hipotonía labial: Dificulta la recogida de la comida al administrarla con cuchara y la oclusión de los labios alrededor de la tetina o pezón.

Hipotonía lingual: Dificulta la masticación al verse comprometida la movilización del bolo alimenticio en el interior de la cavidad bucal.

Hipotonía orofaríngea: Dificulta la deglución de saliva y de alimentos líquidos o sólidos.

Configuración orofacial: Paladar ojival, implantación dentaria retrasada y alterada, hipoplasia tercio medio de la cara.

Pautas de intervención y metodología

Basamos las orientaciones en los métodos según Le Métayer, terapia miofuncional y el Concepto Castillo Morales, con ligeras modificaciones inducidas por las características particulares de los niños y en función de la eficacia constatada en la sesión de tratamiento. Igualmente se incluye estimulación sensorial de todo el complejo orofacial, tanto manual como con vibradores.

En la organización de los grupos de niños se tuvieron en cuenta tres bloques de edades claramente diferenciados:

1. Recién Nacido: Niños en los que aún están presentes los reflejos primitivos.
2. No colaboradores: Niños que ya no presentan reflejos arcaicos, pero que aún no son capaces de realizar una praxia voluntariamente o ante orden.
3. Colaboradores: Niños capaces de colaborar activamente en el tratamiento.

1. Recién Nacido

Hipotonía labial

Características:

- Labio inferior caído. La saliva queda acumulada en la cavidad anterior a la encía inferior, tendiendo a caer por rebosamiento.
- Labio superior no recoge la comida de la cuchara.
- No hay oclusión labial.
- Al mamar, la leche cae por las comisuras labiales por mal cierre al rodear el pezón o la tetina.

Protocolo de tratamiento:

Trabajamos basándonos en los reflejos primitivos, según pauta de Le Métayer. El interés de este tipo de trabajo reside en provocar en el niño un movimiento, que aun siendo reflejo, es activo, lo que implica trabajo muscular y por tanto un fortalecimiento de los grupos musculares implicados y refuerzo de determinados patrones de movimiento, que posteriormente formarán parte de la actividad motora voluntaria. Se añade a este trabajo, unas primeras intervenciones que provoquen trabajo muscular de la lengua y regulación sensorial de las estructuras intra y extraorales.

Proponemos el trabajo de los siguientes reflejos:

- Puntos cardinales
- Reflejo de búsqueda
- Oclusión labial por roce o golpeteo (Tapping)
- La introducción del dedo del terapeuta entre sus labios hace que el niño responda cerrándolos en torno al dedo (Figura 1)

[Figura 1] Cierre de labios en torno al dedo

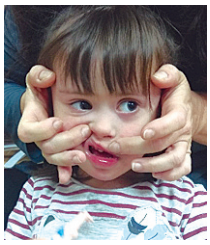
[Figura 2] Movimiento de giro en hélice.

Hipotonía lingual

Características:
- Lengua protruida
- No fuerza de succión. Al comer, se cansa pronto por el esfuerzo que supone.

Protocolo de tratamiento:
- Presión hacia la lengua en 3 áreas: la punta, un lado y otro, buscando un trabajo muscular isométrico, de forma que la lengua presione con igual fuerza contra nuestro dedo.
- Tapping en la zona media para aumentar la contracción muscular.
- Presión sobre la encía en la zona de premolares provocando así que el niño lleve la lengua, en un movimiento de giro en forma de hélice, hasta nuestro dedo (Figura 2). Este movimiento de la lengua es el que posteriormente acompaña a la masticación. Por esta razón, nos interesa que lo realicen y automaticen lo antes posible.
- Trabajar sobre el "punto de deglución". Este punto se localiza en el suelo de la boca, tras la parte anterior del maxilar inferior y presionando sobre él, en dirección craneal y ventral, conseguiremos, en un primer momento, la retracción de la lengua y, si mantenemos la presión, el cierre de la boca (Figura 3).
- Se inicia la estimulación del paladar para que reciba los estímulos que no produce la lengua si se encuentra en reposo.
- Trabajo específico del cierre de la boca, la retracción lingual y los movimientos laterales y de rotación de la lengua, según el concepto Castillo Morales. Las maniobras se realizan de forma manual o mecánica, aplicando estímulos intraorales que incluyan contacto, deslizamiento, presión y vibración en unas zonas u otras según la respuesta que queramos conseguir. Las maniobras son las siguientes:
- Cierre de la boca: Estimulación de la cara vestibular de las encías realizando un barrido desde la zona de los premolares hasta la zona de los molares. La estimulación se realiza tanto en las encías superiores como en las inferiores.
- Retracción lingual: Estimulación realizando un barrido sobre el paladar duro del niño, comenzando la maniobra en el inicio del paladar blando y deslizando los dedos 2º y 3º hacia fuera de la boca.
- Movimientos laterales de la lengua: Estimulación de la cara interna de las mejillas.
- Movimientos de rotación de la lengua: Estimulación de la cara lingual de las encías inferiores.

[Figura 3] Cierre de la boca al presionar el punto de deglución.



[Figura 4] Estimulación músculo canino según Castillo-Morales.

Hipotonía orofaríngea

Características:
- Succiona con fuerza rodeando el pezón o tetina, pero el alimento sale de la boca por dificultad de deglución.
- Frecuentes atragantamientos por dirigir el alimento a falsas vías.

- Desbordamiento de saliva hacia el exterior por incapacidad para deglutirla.

Protocolo de tratamiento:

- Debemos descartar disfagias silentes, consultar con Unidades Hospitalarias de Disfagia y, si es necesario, iniciar uso de espesantes alimentarios.
- Facilitar el paso del alimento manteniendo una flexión de cuello de 35-45º para de esta forma dificultar una falsa vía.
- Acompañar el momento de la ingestión con presión en el punto de deglución descrito anteriormente para evitar la protrusión lingual. No obstante, debemos tener en cuenta que variaremos la dirección de la presión desplazando el dedo posteriormente, en el momento que queramos favorecer la deglución. También se puede ayudar en esta labor al niño si pasamos nuestros dedos por los lados de la cricoides (la nuez del cuello) en una ligera presión más deslizamiento que finalizará en la horquilla esternal.

2. Niños no colaboradores

Hipotonía labial

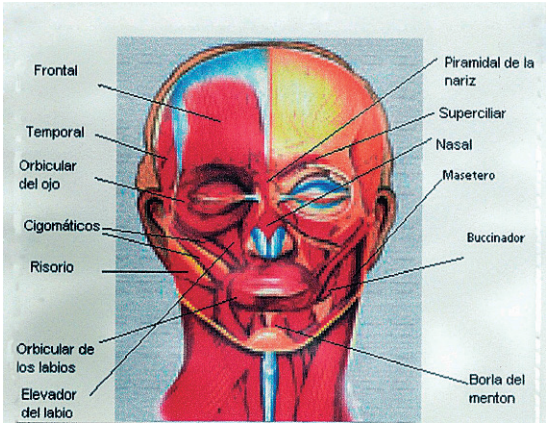
Protocolo de tratamiento:

- Beber en pajita, soplar por ella; soplar: pomperos, velas, bolitas poco pesadas...
- Estimulación del cierre labial, mediante maniobras intraorales anteriormente descritas y trabajo complementario con Placa Palatina modificada según Concepto Castillo Morales. Dicha placa consiste en un dispositivo de silicona elaborado por el odontólogo que se adapta al paladar del niño. Tiene un carácter reeducador, ya que en ella se colocan una serie de botones o perlas con las que se intenta estimular, de forma continuada, diferentes zonas de la cavidad bucal a fin de conseguir una respuesta motora mantenida. En el caso de niños con hipotonía labial y protrusión lingual, se suelen utilizar placas en las que se inserta un botón que estimula la línea virtual existente entre el paladar duro y el blando del niño. Esta estimulación provoca una retracción y elevación de la lengua que se acompaña con el cierre labial.

Estimulación según Concepto Castillo Morales, de la musculatura la mímica relacionada:

- Orbicular de los labios
- Paranasales
- Caninos (Figura 4)
- Zigomáticos Mayor y Menor
- Risorio
- Buccinador
- Borlas del Mentón

Al igual que en la estimulación intraoral, trabajamos la activación de estos músculos mediante maniobras manuales o mecánicas donde se incluyen aspectos motores tales como la presión, el deslizamiento, la vibración y el contacto. Aplicamos todas las maniobras siguiendo la dirección de las fibras musculares, y prestando especial atención a los puntos o zonas motoras descritas por el método (Figura 5).



[Figura 5] Puntos motores descritos por Castillo Morales

Hipotonía lingual

Protocolo de tratamiento:

- Trabajar el movimiento en hélice de la lengua descrito anteriormente, buscando además el movimiento de masticación manteniendo la presión en la zona de premolares.
- Realizamos todas las maniobras para favorecer la contracción muscular de la lengua con ayuda de un cepillo vibrador. (Figura 6)
- Maniobras intraorales según Concepto Castillo Morales similares a las aplicadas en el apartado de "Recién Nacido".

Hipotonía orofaríngea

Protocolo de tratamiento:

- Es similar al descrito para los niños del grupo "Recién Nacidos".
- Para favorecer la deglución, estimulación de los músculos faringolaríngeos, deslizando nuestros dedos bajo la barbilla longitudinalmente, hasta llegar a la mitad del cuello (con uno o dos dedos). Se pueden también estimular con movimientos de pincelado en forma de V hacia el esternón.
- Facilitación de la comida con boca cerrada.
- Además, en este grupo, este tipo de trabajo se complementa con la imitación de gestos y la realización de praxias bucofonatorias.

[Figura 6] Estimulación mediante cepillo vibrador

[Figura 7] Ejercicios motores voluntarios

3. Niños colaboradores

Para niños colaboradores se establece un programa de intervención similar al del grupo de los niños no colaboradores, variando únicamente aquellos aspectos relacionados con la estimulación/activación de la musculatura de la mímica. En este apartado, aunque se siguen utilizando las mismas maniobras, se aprovecha la capacidad de colaboración del niño para solicitar durante el desarrollo de los ejercicios una contracción muscular activa, y en algunos casos contra resistencia, de los grupos musculares estimulados, lo que nos aumentará la efectividad del tratamiento.

Podemos añadir ejercicios, como sujetar una pajita entre la nariz y el labio superior haciendo "morritos" (Figura 7), coger trocitos de comida, gusanitos, de un plato sin usar las manos, sujetar con la lengua un caramelo pequeño y pasarlo por el paladar, soplo, cremas espesas (crema de cacao, leche condensada) bajo el labio para que lo limpien con la lengua, sujetar con los labios un depresor lingual o cucharilla con una bolita en la punta intentando que no se caiga ...

Además, en este grupo, este tipo de trabajo se complementa con la imitación de gestos y la realización de praxias bucofonatorias contra resistencia.

Dificultades en la alimentación

Lactantes

Se aconseja, si es posible, la alimentación materna por el mayor esfuerzo para el niño y, por tanto, el mayor trabajo muscular que va a realizar. Si la alimentación es con biberón debemos regular el flujo, poniéndolo más flojo para que el niño se esfuerce en la succión, elegir un biberón con una tetina proporcional a la boca del niño y, siempre que vayamos a iniciar alimentación, corregir, si la hay, la protrusión lingual mediante presión en el punto de deglución para, una vez la lengua esté retraída, empezar la ingestión de alimento. Este punto de estímulo frena la succión por lo que, una vez conseguido el objetivo, iremos disminuyendo el grado de presión.

Es especialmente importante colocar siempre al niño con flexión de cuello para facilitar que trague sin falsas vías.

Alimentación variada

Cuando vayamos a dar de comer con cuchara, es igualmente necesario el corregir previamente la protrusión lingual y, una vez que la lengua esté dentro, iniciar la alimentación. Se ofrecerá poca cantidad, situada en la punta de la cuchara, colocándola sobre la lengua y forzando en la salida que el labio superior recoja el contenido. Esperaremos al cierre de la boca y a la deglución antes de ofrecer la siguiente cucharada. En este momento de la introducción del sólido, es importante ser especialmente exigente en la adquisición de un hábito correcto.

Vamos a fomentar igualmente desde el inicio, el movimiento de masticación y el movimiento en hélice de la lengua que lo acompaña. Una vez encontrada la reacción de masticación que buscábamos en los niños no colaboradores, podemos iniciar ese trabajo con algún alimento, como puede ser un trozo grueso y alargado de jamón serrano, que moveremos en la misma forma que hacíamos con el dedo (rozando lengua y llevándola a la zona de premolares) y, a ese nivel, colocando el trozo de carne sobre la encía (si aún no hay dentición, sino sobre los premolares y molares) para provocar la masticación. Hay que tener en cuenta el no excedernos con algunos alimentos sólidos que se deshacen fácilmente en saliva, como bizcochos o galletas blandas, tortilla francesa u otras comidas que el niño tienda a comer presionándolas contra paladar para deshacerlas, pero sin realizar masticación. Si le gusta la tortilla, probar haciéndola de patatas o con verduras, para que se trocee en la boca y el niño tenga que masticar o mover la lengua para recoger el alimento.

En ocasiones, las dificultades que encuentran los papás con respecto a la alimentación de sus hijos, hacen que dejen pasar el tiempo, esperando la "maduración" de la musculatura, para que el niño pueda comer mejor, y nos encontramos niños en torno a los 10 años o más, alimentándose con comida en purés. Hay que entender, que cuando aparecen problemas relacionados con la comida del niño, esto hace que en ocasiones ese momento sea tenso, e incluso crispante, tanto para los padres como para los niños, y que no sepan cómo actuar. Pero es necesario hacerles comprender, que una musculatura que no trabaja se debilita; que, si existía en el momento de la introducción del sólido una dificultad, ésta va a ser mayor con el paso del tiempo, pues tendremos que luchar contra esa hipotonía o problema previo, y mejorar además la debilidad que ha acarreado la falta de ejercicio muscular a ese nivel, además de los malos hábitos que ha adquirido en ese tiempo, tan cómodos por otro lado para el niño. Es una barrera que hay que cruzar. El niño debe aprender a comer adecuadamente y, cuanto más retrasemos la barrera, más dificultades vamos a encontrar. Es por esta razón por la que animamos a los papás a cruzarla lo antes posible; que cuenten con los profesionales que atienden a sus hijos, para colaborar con ellos en todo lo que esté en nuestras manos. Y para los más pequeños, que inicien con los hábitos correctos, en lo posible, para no encontrar más barreras de las necesarias.

De forma conjunta a la introducción de los talleres, se inició el apoyo a la terapia dentro de la sesión de tratamiento en aquellos niños que se consideró necesario por observar una mayor problemática y se mantuvo la comunicación continua con los padres, para resolver cualquier duda, indicación o variación de la intervención.

Variables

Para poder proceder al análisis estadístico se recogieron una serie de datos de las variables que necesitábamos para el estudio. Estas son:

- Sexo: Si el sujeto era niño o niña
- Fecha de nacimiento: Edad del niño
- Diagnóstico: Si el niño tenía síndrome de Down u otra alteración cromosómica que cursara con alteración en las funciones del complejo estomatognático.
- Posición lingual: Consideramos protrusión lingual cuando la lengua se proyecta entre los labios o sobresale de esta línea. Boca entreabierta cuando la lengua se mantiene entre los dientes o estando dentro del lecho la boca se mantiene abierta. Sello labial cuando la boca permanece cerrada. Se estimó esta medición como correcta cuando se tomó en el niño sano, desestimando las mediciones cuando se encontraba en un proceso respiratorio agudo.
- Tipo respiración: Se consideró bucal cuando no era capaz de realizar respiración nasal con boca cerrada y su respiración usual era por la boca. Mixta cuando alternaba entre ambas respiraciones como respiración habitual. Nasal cuando su respiración más frecuente era por la nariz.

Se recogieron los datos recabados en los informes anuales que se realizaron de los niños, que sumaron un total de 1211 documentos. Las mediciones se agruparon en intervalos, reuniendo los datos recogidos en los informes entre los 4 y 6 años en una sola medición, entre los 6 y los 8 en otra medida, igualmente entre los 8 y los 10, los 10 y 12, y los datos de aquellos informes realizados en niños con más de 12 años en un último grupo. Cuando las mediciones variaban, se asumió el dato más negativo en el caso de los niños que habían realizado los talleres y el más positivo en el caso de que no los hubieran realizado.

Posteriormente, otro fisioterapeuta ajeno al estudio, recabó por separado los datos recogidos en estos 1211 informes.

La interpretación de los documentos fue afín, salvo en 14 medidas donde se plantearon dudas. En todos ellos se procedió a mantener el dato más positivo si era un sujeto que no había realizado los talleres y el más negativo si había asistido a los mismos.

Análisis estadístico

Los análisis se realizaron mediante el paquete estadístico informatizado IBM SPSS 20 y los tamaños de efecto y la potencia estadística mediante el programa GPower 3.1. Las pruebas realizadas fueron: Análisis descriptivos y de frecuencias y porcentajes, Tablas de contingencia, pues partimos de dos variables cualitativas, una dicotómica (realización o no de los talleres) y el resto politómicas (tipo de respiración o posición de la lengua), V de Cramer como medida de asociación entre las variables, considerando que los valores entre 0 a 0.2 nos informan de la no asociación, 0.2 como una asociación débil, entre 0.2 y 0.6 asociación moderada y mayores a 0.6 asociación fuerte; y Tamaños de Efecto (TE) mediante w descrita por Cohen, con el fin de conocer el efecto de la terapia orofacial y la relevancia clínica de la misma, sin depender del tamaño muestral. La interpretaron de los resultados obtenidos en cuanto a esta última prueba fueron: >0.5=alta relevancia clínica, 0.3-0.5: Relevancia media, 0.1-0.3 baja relevancia, <0.1 no significación práctica. Igualmente, en estudio post hoc y partiendo siempre de una probabilidad $\alpha = 0.05$, se observó la potencia estadística ($1-\beta$), considerando que un valor < 0.8 indicaría una alta probabilidad de cometer errores de tipo II en la valoración.

RESULTADOS

Características de la muestra

Los sujetos de nuestro estudio (N= 218), estuvieron definidos por un 53'2 % de varones, 209 tenían síndrome de Down y 9 de ellos otras alteraciones cromosómicas y había representación de 4 etnias, pero no existió diferencias significativas en su desarrollo por ninguna de estas características.

Los datos se reunieron en cinco grupos según la edad, así se realizaron los intervalos entre 4 y 6 años, entre 6 y 8 años, entre 8 y 10 años, entre 8 y 12 años y mayores de 12 años. En el primer grupo se recogieron menor número de datos, pues es a esa edad cuando se inicia el tratamiento de logopedia y es de esta evaluación de donde se recogieron las valoraciones.

[Tabla 1] NÚMERO DE INDIVIDUOS QUE FORMABAN LA MUESTRA, SEGÚN GRUPOS DE EDAD.

AÑOS	4-6	6-8	8-10	10-12	>12
SÍ TALLER	8	99	74	50	30
NO TALLER	55	48	72	84	101
TOTAL	63	147	146	134	131

Resultados análisis estadístico

[Tabla 2] RESULTADOS SEGÚN TIPO DE RESPIRACIÓN. N: MUESTRA, SE: SIGNIFICACIÓN ESTADÍSTICA, TE: TAMAÑO DE EFECTO, χ^2 PEARSON (P): SIGNIFICACIÓN ESTADÍSTICA, V DE CRAMER: ASOCIACIÓN ENTRE VARIABLES, W: SIGNIFICACIÓN CLÍNICA, 1-β: POTENCIA ESTADÍSTICA.

EDAD	TALLER	N				SE	TE		
		NASAL	MIXTA	BUCAL	TOTAL	χ^2 PEARSON P	V DE CRAMER	W	1-β
3 a 5	SI	13	27	15	55	< .0001	.539	0.28	0.36
	NO	0	3	5	8				
5 a 8	SI	35	41	23	99	< .0001	.708	0.61	0.99
	NO	3	13	32	48				
8 a 10	SI	29	36	9	74	< .0001	.303	0.40	0.98
	NO	9	42	21	72				
10 a 12	SI	27	19	4	50	< 0.001	.326	0.31	0.80
	NO	20	45	19	84				
> 12	SI	22	7	1	30	< .0001	.606	0.37	0.73
	NO	35	49	17	101				

La comparación, en cuanto al tipo de respiración, entre los niños de edades comprendidas entre 4 y 6 años que habían realizado los talleres frente a los que no los hicieron, ofrece unos resultados estadísticamente significativos (Chi-cuadrado de Pearson: $p<0.001$), una correlación moderada (V de Cramer =0.539), pero la significación práctica sería baja ($w=0.28$), con una probabilidad $\alpha=0.05$ y $n=63$; la potencia estadística apenas es de $1-\beta=0.36$, lo que indicaría que existe una alta probabilidad de cometer errores de tipo II si se rechaza la hipótesis nula.

Sí es significativo, estadísticamente (χ^2: $p < 0.001$) y presenta una alta relevancia en la parte práctica, con una asociación V de Cramer=0.708 y TE: $w=0.61$, la evolución en las edades entre 6 y 8 años. La potencia estadística es $1-\beta=0.99$.

En el resto de los grupos de edades, se observa igualmente significación estadística ($p<0.001$), correlación significativa (V de Cramer >0.3) y tamaño de efecto relevante ($w>0.3$). La potencia estadística indica baja probabilidad de error en todos los casos.

[Tabla 3] RESULTADOS SEGÚN POSICIÓN LINGUAL. N: MUESTRA, SE: SIGNIFICACIÓN ESTADÍSTICA, TE: TAMAÑO DE EFECTO, SL: SELLO LABIAL, EA: BOCA ENTREABIERTA, PROT: LENGUA PROTRUIDA, χ^2 PEARSON (P): SIGNIFICACIÓN ESTADÍSTICA, V DE CRAMER: ASOCIACIÓN ENTRE VARIABLES, W: SIGNIFICACIÓN CLÍNICA, 1-β: POTENCIA ESTADÍSTICA.

EDAD	TALLER	N				SE	TE		
		SL	EA	PROT	TOTAL	χ^2 PEARSON P	V DE CRAMER	W	1-β
3 a 5	SI	14	31	10	55	< .001	.535	0.86	0.99
	NO	0	6	2	8				
5 a 8	SI	35	52	12	99	< .001	.678	0.57	0.99
	NO	3	29	16	48				
8 a 10	SI	30	38	6	74	< .001	.322	0.47	0.99
	NO	8	48	16	72				
10 a 12	SI	31	19	0	50	< 0.001	.364	0.42	0.98
	NO	23	47	14	84				
> 12	SI	22	7	1	30	< .001	.595	0.32	0.81
	NO	40	52	9	101				

En cuanto a la posición de la lengua, se observa significación estadística en todos los casos, asociación media o alta y relevancia a nivel práctico, siendo más elevada en las edades inferiores, pero manteniéndose en todos los grupos de edad de forma significativa. Se mantiene una alta potencia estadística.

DISCUSIÓN

La finalidad de los talleres teórico-prácticos de estimulación orofacial que realizamos en ASSIDO, es la de orientar a los padres para que no se sientan solos ante estas dificultades, buscando su implicación constante en el tratamiento y favoreciendo con esta intervención continua y precoz, la consecución de aquellos objetivos plausibles a lo largo del desarrollo del niño y la sensación de recompensa que sienten los padres al ser parte imprescindible de esos logros; colaborar en la disminución de procesos infecciosos respiratorios, mejorar el momento de la comida y poder

disfrutar de ese momento junto a sus hijos, evitándose tantos casos de frustración y desesperación relacionados con la alimentación y, al mismo tiempo, mejorar el tono de la musculatura orofacial, y con ello la protrusión lingual que mantendrá la boca abierta, lo que conllevará menor cantidad de catarros, menor salivación al exterior, mejor masticación que facilitará las digestiones, mejoría en la emisión del lenguaje, favorecer la respiración nasal con boca cerrada, la coordinación entre los movimientos de deglución y respiración, y la gesticulación y la mímica, ganando expresividad facial.

Los datos que nos ha devuelto el estudio exponen la realidad de una situación, que los distintos profesionales que están en contacto de los niños, ya habían intuido en la observación clínica y trabajo funcional del niño. Se observa una clara mejoría en la posición lingual, objetivándose desde edades tempranas y se computa un mayor porcentaje de niños con respiración nasal, especialmente en los niños entre 6 y 8 años. Esto puede ser debido a que es en esta edad cuando se realizan en mayor número las cirugías de amígdalas y adenoides, variable que debería haberse tenido en cuenta, pero no estaba registrada de forma protocolaria y por tanto los resultados no serían objetivos. El protocolo de revisiones médicas en el niño sano con Síndrome de Down13, cada vez se sigue de forma más rigurosa y es posible que las intervenciones necesarias, se realicen en mayor medida que dos décadas atrás. Igualmente se debería estudiar los efectos sobre el babeo y la emisión de lenguaje para recoger posibles cambios.

El tratamiento que se ha realizado en el centro por los profesionales es importante, de hecho los datos recogidos en los niños que no habían realizado los talleres ni recibido terapia orofacial desde el nacimiento, se encuentran lejos del 96% de respiradores bucales que se describen por otros autores5,8, pero consideramos prioritario la implicación de los padres y los resultados nos informan de una mejoría mayor. El momento de comer se repite cada día, varias veces al día y es un trabajo natural. Igual pasa con el cepillado de dientes, el paso de biberón a vaso, las texturas de las comidas, que bien introducidas favorecen el desarrollo del Sistema Estomatognático y el retraso en su introducción lo perjudica.

En el mismo periodo que se introdujeron los talleres, y con ellos la terapia orofacial de forma precoz, se inició el trabajo de fisioterapia respiratoria desde el nacimiento. Esta terapia ya demostró en estudios previos su eficacia en cuanto a disminución de procesos respiratorios14 y con ello se facilita la respiración nasal y el sellado labial. La relación entre ambas terapias posiblemente sea básica en la evolución del niño y en los resultados obtenidos, aunque al ser la misma muestra de sujetos, no podemos saber qué resultados se deben a cada una de ellas. Lo que se hace evidente es que ambas son necesarias si buscamos un buen hábito respiratorio.

En un próximo estudio, sería interesante evaluar el tipo de mordida, la forma de masticación y la forma del paladar, además del babeo. También sería importante tener en cuenta esos cambios con datos recogidos en valoraciones a edades inferiores a los 4 años.

CONCLUSIONES

La terapia orofacial favorece la respiración nasal en el niño con Síndrome de Down u otras cromosomopatías con características físicas afines, y disminuye la presencia de protusión lingual.

Es importante iniciar esta terapia de forma temprana.

Es necesaria la colaboración de la familia y para ello, es una buena opción el planteamiento por medio de los talleres teórico-prácticos, que han favorecido su implicación.

Bibliografía

1. Caravaca Pérez MM, De Santos Moreno MG. Terapia orofacial en el síndrome de Down y otras cromosomopatías : Talleres teórico-prácticos padres - hijos. 2007: 114-119.

2. Zúñiga JP, Raggio MP. Síndrome de Down en otorrinolaringología. *Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello*. 2015; 75: 49-54.

3. Kowash MB, Ghaith B, Halabi M Al, Kowash M. Oral health of children with special health care needs (SHCN) Dental Implications of Down Syndrome (DS): *Review of the Oral and Dental Characteristics. JSM Dent*. 2017; 5(2). https://www.jscimedcentral.com/Dentistry/dentistry-5-1087.pdf.

4. Nair V, Das KP, Das S. Dental Considerations in Patients With Down Syndrome. 2017; 2(2): 42-50.

5. Culebras E, Silvestre-Rangil J, Silvestre F. Alteraciones odonto-estomatológicas en el niño con síndrome de Down. *Rev Española Pediatría*. 2012; 68: 434-439. http://centrodocumentaciondown.com/uploads/documentos/6d3dd9011of6a8fd-31465d23a0763e631d2d89c9.pdf.

6. Areias C, Sampaio-Maia B, Macho V, Norton A, Macedo P, de Andrade DC. Oral *Health in Down Syndrome*. Heal Probl Down Syndr. 2015; (September). doi:10.5772/60652.

7. Rutz MA, Cerecedo A. Síndrome del respirador bucal. Aproximación teórica y observación experimental. *Cuad Audición y Leng*. 2002; 3: 13-56. doi:89798433677.

8. Morales M, Naukart Z. Prevalencia de maloclusiones en pacientes con Síndrome de Down. *Oral Rev*. 2009; 10: 537-540. http://www.medigraphic.com/pdfs/oral/ora-2009/ora0932c.pdf.

9. Le Métayer M. *Reeducación Cerebromotriz Del Niño Pequeño*. Educación Terapeútica.; 1994.

10. Hohoff A, Ehmer U. Short-term and long-term results after early treatment with the Castillo Morales stimulating plate. A longitudinal study. *J Orofac Orthop*. 1999; 60(1): 2-12. doi:10.1007/BF01358711.

11. Korbmacher HM, Limbrock JG, Kahl-Nieke B. Long-term evaluation of orofacial function in children with Down syndrome after treatment with a stimulating plate according to Castillo Morales. *J Clin Pediatr Dent*. 2006; 30(4): 325-328. doi:10.17796/jcpd.30.4.60q6841412763771.

12. Carlstedt K, Henningsson G DG. A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome: effects on oral motor function, articulation and communication preferences. *Acta Odontol Scand*. 2003; 61(1): 39-46.

13. *Programa Español de Salud Para Personas Con Síndrome de Down*. 2011.Down España.Madrid

Diferencias individuales en el síndrome de Down

Jesús Flórez

Catedrático de Farmacología. florezj@unican.es

EN RESUMEN I Existe un amplio espectro de diferencias individuales en las personas con síndrome de Down a todos los niveles: genético, celular, cerebral, cognitivo, conductual y ambiental. Desgraciadamente, no suelen ser tenidas en cuenta por los investigadores de las ciencias biológicas o sociales, ni por los educadores, ni por los agentes promotores de imagen social. Existen numerosos factores que interactúan entre sí y contribuyen a crear diferencias individuales que alcanzan el nivel cognitivo, incluido el desarrollo cerebral temprano y los perfiles de conducta.

ABSTRACT I *There is a wide range of individual differences in the people with Down syndrome at all levels: genetic, cellular, neural, cognitive, behavioral and environmental. Unfortunately, they are scarcely considered by both researchers —in the biological and social fields—, and educators. Numerous interacting factors are likely to contribute to individual differences and cognitive-level outcomes, including early neural development and behavioral profiles.*

Hace unos cuarenta años eran escasos los estudios que se realizaban sobre las realidades que presentan las personas con síndrome de Down. Dada la escasa esperanza de vida, los estudios se centraron en las propiedades manifestadas en los primeros años de vida. Por una parte, los problemas de carácter médico: anomalías congénitas en diversos órganos como, por ejemplo, el corazón, el aparato digestivo, el tono muscular, los órganos sensoriales. Y por otra parte, los aspectos más directamente implicados con el desarrollo psicomotor: los hitos del desarrollo físico-motor, los inicios de la comunicación y el lenguaje. Todo ello dio origen a la elaboración de soluciones prácticas reflejadas, por ejemplo, en las primeras formulaciones de los programas de salud, o en la organización y aplicación de los programas de estimulación precoz que pronto pasó a denominarse atención temprana. Todos los estudios se basaban, como era lógico, en las observaciones y análisis sobre grupos de lactantes y niños cuyo único elemento común era poseer una trisomía del cromosoma 21: tenían síndrome de Down. Los resultados numéricos eran comparados con los de otros grupos con desarrollo ordinario o con otro tipo de discapacidad: se calculaban las medias que marcaban las diferencias que pudieran ser estadísticamente significativas y se dictaban las conclusiones que pasaban a engrosar el creciente conocimiento sobre el síndrome de Down.

Pero ya desde el inicio se hizo patente una realidad: los resultados numéricos en la población con desarrollo ordinario se agrupaban muy estrechamente alrededor de la media: tenían una desviación estándar pequeña. En cambio, en la población con síndrome de Down la media numérica podía ser más baja pero mostraba una desviación estándar muy grande, es decir, había una gran dispersión en el resultado obtenido; las diferencias entre un individuo a otro, pese a tener la misma edad, eran grandes. Por eso era frecuente que artículos, libros, y profesionales insistieran a los padres de los niños sobre esta particularidad, para que no se asustaran por el hecho de que el niñito con síndrome de Down de al lado de su hijo se sentara, o anduviera, o balbuceara meses antes que su propio hijo.

Es decir, la individualidad de la persona con síndrome de Down ha sido una realidad siempre presente y admitida. Y sin embargo, contrasta con el hecho de que todos —investigadores de las ciencias biológicas y de las ciencias sociales, directivos de las asociaciones, especialistas en marketing, comunicadores y periodistas, políticos y la sociedad general— investiguen, dirijan, comenten o consi-

deren a las personas con síndrome de Down como grupo homogéneo y compacto. Para bien o para mal. Si un individuo con síndrome de Down cursa una carrera universitaria, cualquier persona con ese síndrome puede hacer una carrera universitaria (y si no la hace es por culpa de la sociedad, que es perversa); si un individuo con síndrome de Down no llega a leer, las personas con síndrome de Down no pueden leer (por lo que no vale la pena esforzarse ni invertir en recursos para conseguirlo).

Describimos clásicamente el síndrome de Down como una entidad que deriva de la presencia de una copia extra del cromosoma 21, y que presenta rasgos característicos comunes como son la dismorfia facial, el bajo tono muscular, la lengua grande en relación con la boca en donde se aloja, la talla corta, y la discapacidad intelectual. Y junto a ello, toda una serie de problemas variables como pueden ser problemas sensoriales, alteraciones en el desarrollo de ciertas áreas de la corteza cerebral, dificultades en la adquisición del lenguaje, problemas cardíacos o digestivos, envejecimiento precoz con tendencia a presentar enfermedad de Alzheimer, etc.

Lo que no decimos, o no lo explicamos con suficiente claridad, es que por debajo de estos hechos existen enormes diferencias individuales para cada uno de ellos. Al final, la pregunta ineludible es: ¿por qué existen tantas diferencias, si el nexo común es la presencia del cromosoma 21 extra?

DIFERENCIAS INDIVIDUALES EN EL DESARROLLO DE LAS ESTRUCTURAS CEREBRALES

Puesto que el problema más acuciante —y agobiante— es la discapacidad intelectual, empecemos por conocer posibles diferencias interindividuales a partir de los estudios que se han realizado sobre el cerebro (Flórez et al., 2015). Se pensaba que el desarrollo del cerebro durante la etapa fetal y primeros meses postparto era prácticamente normal. No es cierto. Su tamaño es normal hasta las 20-24 semanas de gestación en donde surgen ya diferencias individuales. Algunos cerebros con síndrome de Down muestran reducción de volumen en el hipocampo, el cerebelo, áreas fronto-occipitales y temporales, ya en la etapa prenatal. Igualmente empieza a observarse un estancamiento en el desarrollo de las dendritas, tanto en su cantidad como en la longitud de sus arborizaciones dendríticas, dando origen ya en el nacimiento y primeras semanas postnatales de una disminución en su capacidad de desarrollarse, y de establecer las consiguientes conexiones sinápticas con otras neuronas para formar las redes neuronales que inducen y originan determinadas respuestas conductuales. Eso explica la lentitud característica del desarrollo de las elementales funciones iniciales en el recién nacido y en el bebé. Todo esto es cierto, pero existen grandes diferencias entre unos lactantes y otros.

Conforme avanza la edad, las diferencias fenotípicas en la estructura cerebral con respecto a la de los sujetos con desarrollo ordinario se hacen más evidentes, como grupo. Pero, de nuevo, existe una enorme variabilidad entre uno y otro individuo con síndrome de Down. Así, por ejemplo, se ha podido comprobar que las reducciones en la celularidad neuronal en el hipocampo pueden ser tan pequeñas como de un 10%, o llegar a ser de hasta un 40%. Es fácil deducir que, si la base cerebral difiere, diferirá también su expresión en forma de conducta y aprendizajes. Nótese que en este momento no consideramos el papel adicional que pueda desempeñar el entorno (la acción educativa); esto será objeto de un posterior análisis.

La diferencia en la evolución de las estructuras y funciones cerebrales entre unos individuos y otros van a persistir a lo largo de la vida. Será el momento de analizar sus consecuencias en forma de competencias, actitudes, logros, debilidades, adquisiciones, respuestas a las influencias del ambiente y sus ofertas —ellas mismas tan variadas—, hasta objetivarse en el tiempo y modo en que aparece el envejecimiento, y culmina, o no, en la patología propia de la enfermedad de Alzheimer.

Me apresuro a resaltar que afirmo la decisiva influencia que el específico y personal desarrollo del cerebro en una persona con síndrome de Down va a tener sobre su evolución posterior, algo que no podemos olvidar para ser más comprensivos y realistas, y menos ansiosos ante el discurrir de sus vidas (Flórez et al., 2015). Pero, al mismo tiempo, defiendo las inmensas capacidades de su entorno para modificar, modular y sacar el máximo rendimiento de sus capacidades.

DIFERENCIAS INDIVIDUALES EN EL DESARROLLO DE LA COGNICIÓN

La mayoría de los estudios sobre la cognición en el síndrome de Down ofrecen datos obtenidos a partir de grupos que los comparan con los de controles neurotípicos o con otros trastornos del desarrollo. Pero dentro de estos datos de grupos se ocultan diferencias individuales que se resumen en su CI, en su lenguaje, en su función ejecutiva, etc. Por no salirnos del CI, hay quienes se acercan al 80% y hay quienes no alcanzan el 40%; con frecuencia estas diferencias persisten en la edad adulta. Pero dentro del CI quedan marginadas las diferencias en las distintas formas de inteligencia y sus posibilidades, que marcarán las respectivas necesidades de apoyos.

Las diferencias individuales en procesos tan básicos como son el tiempo de reacción, la atención o la memoria, impactarán necesariamente sobre las trayectorias individuales que se desarrollen después, a lo largo de la vida. Un estudio clásico de Vicari et al. (2000) que analizaba la memoria implícita mostró que, como media, era inferior en los niños con síndrome de Down a la de los neurotípicos, pero las desviaciones estándar eran casi tres veces mayores en el grupo con síndrome de Down; es decir, algunos niños con síndrome de Down superaban a los controles.

Valga el siguiente ejemplo. Muy recientemente Fidler et al. (2019) han analizado con extrema precisión el comportamiento de lactantes con síndrome de Down, entre 6 y 9 meses de edad, ante un objeto[1]. Contabilizaron el tiempo que pasaban mirándolo, tocándolo, o llevándoselo a la boca. Pudieron diferenciar claramente dos grupos: el de aquellos que se limitaban a mirarlo sin casi tocarlo, y no se lo llevaban a la boca, y el de quienes lo miraban, lo manipulaban y terminaban llevándoselo a la boca. Con independencia de las interpretaciones que se puedan hacer, los datos expresan claramente cuán tempranamente se aprecian ya diferencias entre los sujetos con síndrome de Down, que lógicamente habrá que relacionarlas con diferencias en el desarrollo y estado de los circuitos neuronales responsables de todas esas conductas ante el objeto.

Una de las áreas que con más fuerza indica la extrema variabilidad entre personas con síndrome de Down es la del lenguaje y el habla. Las diferencias se aprecian, además, en toda la gama de sus múltiples componentes: en la edad a la que inician a emitir sonidos, palabras, construir frases, dominar la sintaxis, la fonética y la pragmática, superar los atascamientos y tartamudeos, etc. Personas sometidas a similares modelos y prácticas logopédicos pueden diferir ostensiblemente en su calidad de expresión verbal. No es de extrañar. Por una parte, el aprendizaje requiere el desarrollo de la atención, el buen estado de la función auditiva, la memoria auditiva, factores todos ellos que pueden estar debilitados en el síndrome de Down. Además, el habla es el resultado de una acción conjunta, perfectamente secuenciada, que se inicia en los centros cerebrales que organizan el lenguaje, y termina en el empleo sincronizado de músculos respiratorios, bucales y faciales, faríngeos y laríngeos. Cualquiera de estas estructuras pueden verse alteradas en diverso grado y cualidad en el síndrome de Down. Incluso se ha comprobado que niños pequeños con síndrome de Down que mostraron mayores dificultades para desengancharse de la atención visual, tenían peor desarrollo lingüístico; porque este desarrollo exige estar alerta a otras exigencias. Por consiguiente, fallos diversos introducidos en cualquier punto de este complejo proceso, alteran el desarrollo del lenguaje y su producción. Así es como se explica la enorme variabilidad con que las personas con síndrome de Down muestran sus dificultades diversas en el habla.

DIFERENCIAS INDIVIDUALES EN LA GENÉTICA DEL SÍNDROME DE DOWN

Ante la perspectiva ofrecida sobre las diferencias que se observan en aspectos que son críticos del fenotipo general del síndrome de Down, resulta obligado preguntarse dónde puede estar la causa

[1] *Puede verse un amplio resumen de este trabajo en el presente número de la revista.*

inicial. Y es lógico que recurramos a indagar qué sucede en el origen: en lo que es la causa primaria del propio síndrome, es decir, el material genético de cada individuo. ¿Hasta dónde repercute la presencia de un cromosoma extra del par 21 para provocar semejantes diferencias individuales?

Necesariamente hemos de partir de un principio innegable: todos somos diferentes y diversos. Por eso es ridículo reservar el término de "diversidad funcional" a sólo la discapacidad. La causa de la diversidad reside en varios estratos.

La influencia del genoma

El primer estrato está conformado por los propios cromosomas (Flórez et al., 2015, cap. 2; Karmiloff-Smith et al., 2016): son básicamente iguales en todos los miembros de la especie humana, pero poseen suficientes diferencias como para que su material genético se exprese de manera diferente en los respectivos órganos de cada individuo. Cada individuo tiene en sus cromosomas sus propias variaciones en el número de copias (CNVs), sus polimorfismos de nucleótidos (SNPs) y sus mutaciones de *novo*. Esto sucede también en la persona con síndrome de Down: tiene un cromosoma 21 de más, que la diferencia de la población general; pero, además, tanto él como sus otros cromosomas muestran también las obligadas diferencias que la hacen ser un ser único y tener sus propias cualidades, como cualquier otro miembro de la especie. La irrupción de un tercer cromosoma, con sus más de 700 genes y demás material cromosómico, provoca un auténtico desequilibrio que se expande por todo el componente del genoma, porque cada cromosoma interactúa con el resto.

Efectivamente, de manera intuitiva podríamos pensar que los niveles de expresión de genes que están triplicados serían 1,5 veces mayores que los de la población euploide (3:2=1,5). Pero no es así. La expresión de un gen está regulada de manera diferente en diferentes tejidos, y cada gen está sometido al potencial de los controles feed-back de los niveles de expresión. En muy diversos estudios sobre la expresión completa del genoma se ha comprobado que sólo una pequeña mayoría de genes estaban sobre-expresados en la proporción esperada (1,5); en otros no había muestras de sobreexpresión, y en otros incluso se expresaban por debajo de lo normal. Y todo esto variaba según el individuo. En definitiva, de ningún modo podemos asegurar que la copia extra de cromosoma 21 provocará de forma constante el aumento de 1,5 en el nivel de expresión de los genes. La irregularidad en los niveles de expresión de los genes triplicados junto con sus orígenes heterogéneos, influirá al final sobre el fenotipo, incluido el neurocognitivo.

Sin menoscabo del papel de los genes, ha de considerarse la importancia de los **mecanismos epigenéticos** en la conformación final de la influencia del genoma. En el cromosoma 21 hay, como mínimo, 11 genes y múltiples micro-RNAs implicados en mecanismos epigenéticos como son la metilación del ADN, la modificación postraslacional de histonas y otros. Por tanto, la triplicación de estos factores contribuyen a la expresión final del fenotipo, y también en la actividad de estos mecanismos existen diferencias interindividuales. En la medida en que factores externos pueden influir sobre los mecanismos epigenéticos, así podrá incidir un determinado entorno sobre la expresión genética del individuo, como se verá más adelante.

Sea por mecanismos directos o indirectos, el efecto de dosis génica ocasionado por la trisomía de genes del cromosoma 21 modifica la regulación de los mecanismos de transcripción y la síntesis de ciertas proteínas. Puesto que algunas de ellas son factores de transcripción que intervienen en la activación de otros genes pertenecientes a otros cromosomas, la alteración en el cromosoma 21 se expande y difunde al perturbar la expresión de genes de esos otros cromosomas, y así observamos que la trisomía 21 provoca cambios (incrementos o reducciones) en la presencia y función de proteínas que no dependen del cromosoma 21 sino de otros. Estos cambios originan disfunciones en la vida de las células, en alguna etapa de su desarrollo y de su vida. Como bien señalan Karmiloff-Smith et al. (2016), es como si una onda expansiva iniciada en el cromosoma 21 se extendiera y afectara a la función de los genes de otros cromosomas.

A ello se suman otros factores presentes en el cromosoma, como son los miARN y los mecanismos epigenéticos que influyen sobre el contenido y estructura final de proteínas.

Dado el alto grado de individualidad con que algunos genes actúan y se expresan en cada persona, la alteración generada inicialmente por la trisomía en el cromosoma 21 afectará en su onda expansiva de forma diferente y diferenciada a las diversas personas con síndrome de Down. De ahí que la aparición de determinados fenotipos asociados al síndrome de Down sea tan variable en su frecuencia y en su intensidad.

Podemos, pues, concluir que el efecto de dosis génica en los genes específicos del cromosoma 21 es el principio esencial que condiciona el fenotipo del síndrome de Down. Pero este efecto queda fuertemente condicionado porque sus consecuencias alteran el funcionamiento de otros genes en otros cromosomas, con repercusiones recíprocas entre sí, lo que provoca una malla de interacciones posibles que es altamente personal e individual. Esto explica que:

- Algunas consecuencias fenotípicas sean específicas o muy frecuentes en el síndrome de Down y no en cualquier otra trisomía de otros cromosomas.
- Exista similitud de ciertos rasgos fenotípicos en relación con otras trisomías.
- Exista una gran variabilidad en la aparición y extensión de ciertas manifestaciones fenotípicas entre los individuos con síndrome de Down: tan iguales y, al mismo tiempo, tan diferentes.

La influencia del entorno

El segundo estrato queda constituido por la influencia del entorno que opera ya desde el mismo vientre materno. En el mundo del síndrome de Down ha prendido firmemente la idea de la importancia que adquiere la calidad de la atención y los apoyos que la familia presta desde el primer momento de la vida, con la orientación de unos buenos profesionales. Atención y apoyos que no sólo son importantes en las primeras etapas sino que se prologan en su intensidad y en sus cualidades a lo largo de la vida. También en este caso la variedad individual de las influencias ambientales es enorme, y va a condicionar de forma decisiva el curso del desarrollo biopsicosocial en todas sus formas de expresión.

Al contemplar este factor y ponderar sobre la importancia de su calidad, es tal el vínculo que se establece mutuamente entre individuo con síndrome de Down y familia que su conjunto debe ser contemplado como una unidad. Vistos los logros y los fracasos en los resultados obtenidos, será difícil muchas veces asignar a cada uno el grado de "responsabilidad" que le corresponda. De ahí la inexcusable importancia que adquiere la ayuda y formación que se preste a la familia.

La buena acción de la familia se basa en el buen conocimiento, y éste se fundamenta en la buena información y formación. Formación, conocimiento y acción son los tres lados de un triángulo en cuyo centro se encuentra el individuo. Pues bien, si variable e imprevisible es el acervo genético del bebé y el niño con síndrome de Down que inicia su andadura en la vida, no lo es menos la capacidad y disposición del entorno familiar para captar, interiorizar y ofrecer sus imprescindibles apoyos. Se trata de una interacción inexcusable, en el periodo más crítico del desarrollo, pero de resultados inciertos porque dependen en buena parte de las capacidades previas, talantes, decisiones, habilidades y disponibilidad para perfilar y mantener el rumbo y la dirección de una vida en circunstancias particularmente delicadas y frágiles.

Cada familia tiene su propia personalidad que congrega la de cada uno de sus miembros para elaborar su propio "genoma", si se me permite este símil dada su capacidad de penetrar y contribuir al desarrollo de los circuitos cerebrales del infante. El gran crecimiento y posterior ensamblaje de estos circuitos tienen lugar durante los primeros años de vida, inducidos por la riqueza y cualidad de los estímulos que reciben: de ahí la extraordinaria importancia de la calidad —más que de la cantidad— de los estímulos que llegan a un cerebro, como es el del síndrome de Down, cuyo desarrollo neuronal, como hemos visto anteriormente, está limitado genéticamente. Si las influencias que el cerebro recibe en su fase más plástica son positivas, serán mayores las probabilidades de que los circuitos neuronales se organicen siguiendo los patrones más estables y seguros; pero si estas influencias no existen o son perturbadoras por extralimitarse, se formarán circuitos desorganizados, inestables o falsos. Como es lógico, esto influye decisivamente sobre las posteriores acciones que se irán manifestando a lo largo de la niñez, adolescencia y adultez.

Debemos considerar también que la irrupción de un trastorno del desarrollo como es el síndrome de Down cambia el ambiente, social y físico, en el que los lactantes y niños pequeños empiezan a desarrollarse: porque cambian las expectativas de los padres y sus interacciones con el niño. Hay un replanteamiento que, como hemos visto, exige complicidad, cercanía, conocimiento. Eso hace que se establezca una nueva dinámica en la que las influencias externas, exógenas, llegan a modificar la actividad tanto genética como epigenética del individuo con síndrome de Down.

Son innumerables las investigaciones que definen la importancia de la acción familiar en la crianza del niño con síndrome de Down; más difícil es concretar y cuantificar numéricamente su influencia. Pero si queremos analizar, especificar y profundizar en las diferencias individuales tal como se expresan en el síndrome de Down, el factor "acción familiar" es el primer factor exógeno a considerar. Desgraciadamente, las dificultades para cuantificarlo numéricamente hacen que casi nunca los estudios lo tengan en cuenta a la hora de establecer características y resultados.

Es evidente que la acción del entorno sobre la individualidad génica de una persona con síndrome de Down no se reduce a la familia. El siguiente elemento queda enmarcado en lo que conocemos como la acción educativa en su más amplio sentido. Buena parte de los conceptos expuestos para el caso de la familia son aplicables a la acción educativa. Me limito a hacer una puntualización: la acción educativa debe ejercerse sobre los dos agentes: el individuo y su familia, de una manera coherente y coordinada. A la vista de lo dicho, la acción educativa debe ser aplicada "a la carta", teniendo en cuenta las características y peculiaridades de ese binomio que, como hemos señalado, conforman una singularidad genética y social.

CONCLUSIÓN

De lo expuesto es fácil llegar a la siguiente conclusión: ni los científicos en sus investigaciones, ni los educadores en su actividad pedagógica, ni la sociedad en general en su visión idealizadora o condenatoria, deben considerar a las personas con síndrome de Down como un grupo homogéneo. Las variaciones individuales que hemos analizado en sus múltiples niveles abren toda una serie de preguntas nuevas, que generalmente no se tienen en cuenta en los estudios biológicos, psicoeducativos o sociales que generalmente son de carácter grupal. Sólo así afrontaremos con realismo el análisis de cómo un concreto genotipo se va manifestando a lo largo de una vida en un fenotipo también singular, a través de sus complejas interacciones con un no menos complejo y diversificado ambiente. Y eso nos hará comprender por qué cada individuo con síndrome de Down alcanza, o no consigue alcanzar, un predeterminado objetivo, o tiene una determinada complicación en forma de comorbilidad.

Pretender airear generalizaciones, sean positivas o negativas, sobre el síndrome de Down sólo conduce al engaño y la trampa, a impedir la toma de decisiones bien informadas y correctas para cada individuo concreto. Sólo el mayor conocimiento asegura el mejor servicio.

Es llegado, pues, el momento de dejar de pensar en estereotipos, y de no pretender aplicar al síndrome de Down engañosos métodos comerciales, propios de quien decide convertirlo en una "marca" que debe ser promocionada a toda costa y en el menor tiempo posible, sin considerar las peculiares peripecias de cada individuo. Es así como se crea confusión en propios y extraños, cuando las imágenes del marketing no se ajustan a una realidad tan compleja como es el síndrome de Down.

REFERENCIAS

Fidler DJ, Schworer E, Prince MA, Will EA, Needham AW, Daunhauer LA. Exploratory behavior and developmental skill acquisition in infants with Down syndrome. Infant Behav Develop 2019; 54: 140-150.

Flórez J, Garvía B, Fernández-Olaria R. Síndrome de Down: Neurobiología, Neuropsicología, Salud mental. 2015. Editorial CEPE y Fundación Iberoamericana Down21. Madrid. 520 pág.

Karmiloff-Smith A, Al-Janaba T, D'Souza H et al. The importance of understanding individual differences in Down syndrome. 2016 F1000Research, 5. https://doi.org/10.12688/f1000research.7506.1.

Conducta exploradora y desarrollo de la adquisición de habilidades en lactantes con síndrome de Down

Deborah J. Fidler, Emily Schworer, Mark A. Prince, Elizabeth A. Willi, Amy W. Needham, Lisa A. Daunhauer

DJ Fidler: Colorado Styate University, Human Development and Family Studiers, Fort Collins, CO 80523-1570, USA. Deborah.Fidler@colostate.edu

Nota de la Redacción: El presente trabajo es un amplio resumen del original publicado en la revista Infant Behavior and Development 54 (2019) 140-150

EN RESUMEN I Los niños aprenden sobre los objetos mediante su exploración. Los niños con desarrollo ordinario exploran activamente los objetos mediante métodos visuales, manuales y orales. esta conducta exploratoria se encuentra atenuada en diversos trastornos del neurodesarrollo, incluido el síndrome de Down, lo que probablemente limita las posibilidades de aprendizaje. Pero no se ha caracterizado una relación directa entre exploración y el funcionamiento global del desarrollo. Este estudio utiliza el abordaje de Latent Profile Analysis para examinar si existe una variabilidad interindividual en la conducta exploradora de los lactantes con síndrome de Down y la posibilidad de que existan diferentes perfiles exploradores. Los resultados indican que existen dos perfiles: uno de Exploración activa (57,78% de la muestra), y otro de Exploración pasiva (42,22% de la muestra). El perfil activo se correlacionó con un mayor índice en los tests BSID-III.

ABSTRACT I *Infants learn about objects by exploring them. Typically developing infants actively explore objects through visual, manual, and oral modalities. Attenuated exploratory behavior has been observed in various neurodevelopmental disorders, including Down syndrome, presumably limiting learning options. However, a direct link between exploration and overall developmental functioning has not been characterized. This study used a Latent Profile Analysis framework to examine within-syndrome variability in exploratory behavior in infants with Down syndrome and the developmental correlates of different exploratory behavior profiles. Results indicated that a 2-profile solution provided the best model fit for exploratory behavior, yielding profiles that represented either an Active (57.78% of the sample) or a Passive Exploratory (42.22% of the sample) profile. The Active Exploratory profile was associated with significantly higher age equivalent scores on the BSID-III Cognitive, Communication, and Motor domains than the Passive Exploratory profile.*

INTRODUCCIÓN

La conducta exploradora ofrece oportunidades importantes a los bebés para que aprendan sobre el mundo que les rodea (Gibson, 1988). Al iniciarse el desarrollo de la habilidad manual en la forma de alcanzar y agarrar, y de la deambulación en la forma de gatear y andar de pie, los bebés con desarrollo ordinario pueden compenetrarse con, y aprender sobre, los objetos y las personas de su ambiente a niveles crecientes de actividad. La exploración de los objetos, de manera especial, dota a los bebés de una oportunidad para formular representaciones de los objetos y de sus propiedades físicas, que a su vez ayudan a tomar decisiones sobre cómo mejorar el uso de esos objetos para jugar o para decidir una determinada conducta. El debilitamiento en la infancia de la conducta exploradora temprana, por tanto, tiene posibles implicaciones de importancia para el desarrollo posterior de diversas funciones.

En ciertos trastornos del neurodesarrollo, como es el síndrome de Down, se han descrito ya algunos datos preliminares que indican que la exploración temprana de objetos se encuentra empobrecida. No obstante, no se ha examinado empíricamente todavía la asociación entre la exploración temprana y una más amplia adquisición de habilidades en el síndrome de Down y otros trastornos del neurodesarrollo.

Conducta exploradora temprana y desarrollo

En los niños con desarrollo ordinario, se facilita la exploración temprana cuando comienzan a alcanzar y agarrar objetos, y en ese contexto, la exploración manual se va haciendo cada vez más refinada. Los bebés comienzan a alcanzar objetos entre los 3 y 5 meses, y su exploración visual, manual y oral (bucal) se va integrando cada vez mejor durante los primeros 6 meses (Rochat, 1989). En su estudio clásico, Rochat demostró que los bebés tienden a depender primeramente de medios bucales para su exploración, cambiando después a depender más de la exploración visual hacia los 4-5 meses. En estos pocos primeros meses de vida tras el nacimiento, los bebés demuestran su capacidad para aprender sobre los objetos, ajustando su conducta exploradora a las propiedades físicas de los objetos que están explorando. Próximos a su primer cumpleaños, los bebés siguen refinando su exploración con el fin de conseguir mayor información sobre los objetos que exploran (Palmer, 1989; Ruff, 1984).

Se ha comprobado que la aparición de una conducta exploradora cada vez más compleja facilita el desarrollo de la adquisición de habilidades en numerosas áreas. Esta conducta facilita el desarrollo del conocimiento del objeto, mejorando el aprendizaje del niño sobre los objetos y la comprensión de sus propiedades físicas, como son los bordes o límites de los objetos. El apoyo a la exploración manual temprana facilita las representaciones del conocimiento físico, como es la relación causal entre los movimientos del objeto y la inicial comprensión de las intenciones de los demás. Más tarde, los bebés de 10 meses capaces de actuar intencionadamente sobre los objetos son también más capaces de comprender la conducta intencionada de un adulto que lo esté examinando. Estudios longitudinales de mayor duración han demostrado también que bebés de 5 meses que muestran mayor madurez motora (p. ej., equilibrio y movimientos de cuerpo entero) y mayor grado y eficiencia en la exploración del objeto, muestran también mejor aprovechamiento académico a los 14 años (Bornstein et al., 2013).

Además, las representaciones mentales de las categorías, que son fundamento cognitivo esencial para la adquisición de vocabulario, dependen de las experiencias previas con los modelos o ejemplos de la categoría. La conducta exploradora temprana proporciona el contexto para experimentar con los objetos, y se comprende así que ofrezca un fundamento para el desarrollo temprano del léxico. Se ha asociado también el desarrollo de los hitos iniciales del lenguaje con las acciones relacionadas con el objeto, al pasar de la fase de bebé al de niño pequeño. Durante las acciones relacionadas con el objeto, los bebés asignan interpretaciones y generan representaciones sobre las acciones que producen, y eso sirve como fundamento del desarrollo semántico. De este modo, el contexto exploratorio no sólo facilita la adquisición de representaciones relacionadas con el co-

nocimiento físico de las propiedades del objeto y el modo de manejarlo, sino que también ofrece oportunidades para que se desarrollen representaciones tempranas, tanto en la categoría como en la semántica, que son críticas para la adquisición de lenguaje.

La exploración motora temprana puede cambiar también la naturaleza del contexto de la comunicación temprana en un bebé (Karasik et al., 2014). En un estudio, cuando se observó a niños de 13 meses en sesiones en las que se les invitaba a compartir objetos con sus madres, los niños que sólo gateaban se implicaban en interacciones estáticas, mientras que los niños que andaban tenían interacciones más activas y movidas. Es decir, las habilidades tempranas manuales y que requieren movimiento no sólo proporcionan un contexto más adecuado para un conocimiento semántico temprano, sino que también pueden desencadenar tipos más avanzados de influencias en el lenguaje, facilitando el desarrollo en numerosos dominios o campos del desarrollo.

Desarrollo temprano en el síndrome de Down

El síndrome de Down es la causa neurogenética más común de discapacidad intelectual, y predispone a las personas a que tengan comorbilidades biomédicas y trastornos de adaptación importantes en el transcurso de su vida. Los bebés con síndrome de Down son más propensos a mostrar retrasos importantes en su desarrollo motor, de modo que la mayoría caen por debajo del 10º percentil en su ejecución motora a los 4 meses, y por debajo del 5º percentil a los 9 meses (Tudella et al., 2011). En particular, muestran retrasos en su capacidad de alcanzar y agarrar objetos y en andar.

Además de estos problemas de carácter motor, numerosos datos indican que las personas con síndrome de Down muestran dificultades en el área de la conducta dirigida hacia un objetivo a lo largo de su vida, de modo que en la infancia ya se observan dificultades en la planificación de conductas (Fidler et al., 2005). Estos problemas están enraizados probablemente en sus primeras formas de exploración y enganche durante la infancia. Si bien ya se ha descrito una debilidad en la conducta exploratoria de ciertos grupos clínicos, como son los bebés de alto riesgo por tener trastorno del espectro autista (Koterba et al., 2014) y bebés nacidos prematuramente (Lobo et al., 2015), se ha estudiado muy poco en el síndrome de Down la asociación entre la naturaleza e intensidad de una débil conducta exploradora y la adquisición temprana de habilidades en las áreas de la cognición y el desarrollo del lenguaje.

El examen de la conducta exploradora puede presentar especial importancia en aquellos grupos en los que se observe un cierto grado de heterogeneidad en sus manifestaciones, como es el caso del síndrome de Down. Porque, si bien el síndrome de Down presenta problemas en aspectos de la cognición, lenguaje y conducta adaptativa a lo largo de la vida, muestra un alto grado de variabilidad interindividual en sus manifestaciones, de forma que algunos individuos presentan formas ligeras de discapacidad intelectual y trastornos de lenguaje, mientras que otros tienen trastornos graves en todo un espectro de áreas del desarrollo. Al describir esta heterogeneidad, Karmiloff-Smith et al. (2016) destacan la importancia del hecho de que, ocultas dentro de los datos obtenidos en este grupo, se encuentran amplias diferencias individuales, especialmente en las puntuaciones del CI, el lenguaje y otras variables del desarrollo. Y concluyen que el examen del origen de esta variabilidad interindividual en el síndrome de Down resulta crítico si queremos avanzar en la comprensión de las manifestaciones y resultados de esta población.

Un punto de arranque potencialmente importante para comprender el origen de esta heterogeneidad puede ser el estudio de las habilidades tempranas fundacionales visuales y motoras a la hora de implicarse y explorar el entorno. Si bien este examen no va dirigido a conocer los factores de riesgo biomédicos originarios, como pueden ser la sobreexpresión génica o las lesiones cardíacas congénitas, la presencia o ausencia de una base rica de experiencias exploradoras puede servir de enlace entre las influencias biológicas subyacentes y la adquisición de capacidad cognitiva y habilidad lingüística durante el desarrollo temprano en el síndrome de Down. Los estudios previos en esta área del síndrome de Down sugieren que hay una presentación atípica de la conducta exploradora, si se compara con el resto de la población (MacTurk et al., 1985). Pero estos resulta-

dos pueden enmascarar factores importantes de heterogeneidad intragrupal de importancia tanto científica como clínica.

El presente estudio emplea el método Latent Profile Analysis (LPA) (Berlin et al., 2014) para discriminar patrones o perfiles de exploración temprana del objeto en bebés con síndrome de Down. Además examina posibles enlaces o relaciones entre los perfiles de la exploración temprana y la simultánea adquisición de una habilidad del desarrollo (cognición, habilidades comunicativas y motoras). Examinamos también si estos perfiles difieren en términos de información demográfica (edad, sexo) o factores biomédicos de riesgo (prematuridad, cardiopatía congénita). El examen de los perfiles del bebé puede ayudar a penetrar en la naturaleza de la situación inicial de arranque en el síndrome de Down, como origen o fuente de la heterogeneidad que después se presentará; y nos ayudará a comprender en profundidad la asociación entre exploración del bebé y su desarrollo en general.

LA PRUEBA EXPLORATORIA

Los 45 bebés (media de edad cronológica: 9,58 ± 3,62 meses) participaron en la prueba de exploración del objeto de 1 minuto de duración. Antes de iniciar el ensayo, los bebés estaban sentados en el regazo de su cuidador, ante una mesa con sus manos al nivel de la mesa. Los cuidadores mantenían la posición del bebé, en caso necesario, sujetando con sus brazos el torso del niño. Algunos de ellos necesitaban además la ayuda de una almohada para asegurar una buena posturas y la posición de los brazos. Una vez que se aseguró la correcta posición, el examinador presentó al niño un chupete (mordedor) de forma poco convencional, puesto al nivel de su línea de visión.

El examinador esperó hasta que el niño orientó su visión hacia el mordedor, y después lo colocó sobre la mesa en la línea media durante un minuto para dejar que el niño lo explorara más visualmente, manualmente y oralmente. Cuando el chupete se salía de su alcance, el examinador rápidamente lo recolocaba en la línea media del niño. Toda la prueba era captada por vídeo colocado delante del niño, con el fin de recoger la mirada del niño, el movimiento de las manos, y la conducta con la boca.

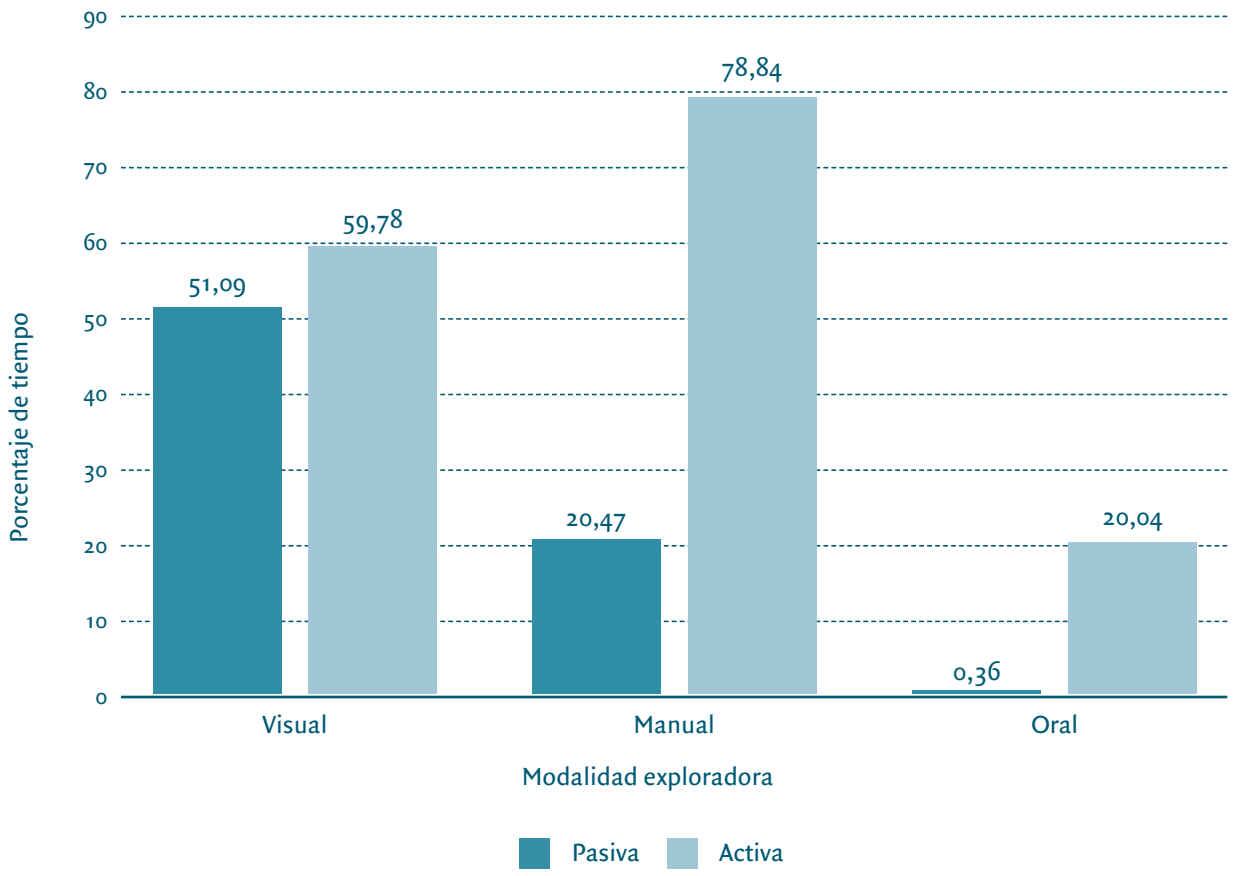
Los registros de vídeo fueron codificados como: total de exploración visual, total de exploración manual, total de exploración bucal, y duración total de la oportunidad (la cantidad de tiempo que el chupete estuvo a disposición del niño, con el fin de tener en cuenta pequeñas variaciones alrededor del margen de un minuto). Se determinó la exploración visual sumando la duración de tiempo en que la visión del bebé estaba mantenida sobre el chupete, la manual sumando los tiempos en que el niño lo manipulaba con las manos, y la bucal u oral sumando los tiempos en que el niño lo chupaba o toquiteaba con la boca. El porcentaje de tiempo en cada modalidad se calculó dividiendo la duración total en esa modalidad por el tiempo total de la sesión.. Los códigos de cada modalidad no eran mutuamente excluyentes porque con frecuencia se simultaneaban las modalidades (visual y manual, o manual y oral, etc.).

Otras mediciones: A todos los niños se les pasó el Bayley Scales-III para bebés y niños pequeños, con el fin de evaluar la cognición, la comunicación receptiva, la comunicación expresiva, el desarrollo de motricidad fina y gruesa.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Este estudio presenta nueva información sobre la variabilidad que se observa en bebés con síndrome de Down cuando analizamos la exploración del objeto, y sobre las implicaciones que los perfiles de exploración que hemos obtenido pueden tener en el desarrollo global de la adquisición de habilidades.

El análisis LPA reveló la existencia de dos perfiles latentes en la exploración visual, manual y oral del objeto, como se aprecia en la siguiente figura:



[FIGURA 1] PERFILES DE MODALIDAD EXPLORADORA EN LA EXPLORACIÓN ACTIVA Y PASIVA.

Un perfil que denominamos **Exploración pasiva** estuvo caracterizado por niveles moderados de exploración visual, una cantidad pequeña de exploración manual, y mínima de exploración oral. El otro perfil que denominamos **Exploración Activa,** estuvo caracterizado por niveles moderados de exploración visual, niveles altos de exploración manual, y bajos a moderados niveles de exploración oral. Esto sugiere que ya en las etapas más tempranas del desarrollo en el síndrome de Down puede identificarse la variabilidad en la exploración del objeto, puesto que algunos bebés demuestran tener mayores niveles multimodales en su implicación con un objeto, mientras que otros muestran patrones de conducta menos ricos al enfrentarse con este tipo tan básico de prueba.

Además de identificar perfiles específicos en la conducta de exploración, los test utilizados como auxiliares revelaron que estos perfiles de conducta exploratoria guardaron una fuerte correlación con la realización simultánea de los test del BSID-III que evalúan las dimensiones cognitiva, comunicativa y motora. En efecto, el perfil de exploración activa se vio correlacionado con las puntuaciones cognitivas, que fueron 2 meses más altas como media; lo mismo que ocurrió con las puntuaciones en comunicación receptiva y comunicación expresiva, así como con las puntuaciones sobre la actividad motor-grueso y motor-fino. Y todo ello con independencia de los riesgos de cardiopatía o de prematuridad.

Perfiles

Basándose en la estadística del LMR y el porcentaje de participantes en cada perfil, el modelo de dos perfiles resultó el que mejor se adaptaba a los resultados obtenidos. Los dos perfiles demostraron de forma sistemática niveles diferentes de exploración visual, motora y oral.

El primero, denominado "Exploración pasiva", se caracterizó por mantener una exploración visual en casi la mitad del tiempo de la prueba (51%). Significaba un tiempo prolongado de estar pendiente visualmente del objeto; pero este perfil mostraba bajos niveles de exploración manual (20%) y casi ninguna exploración oral (0,36%).

El segundo perfil, descrito como "Exploración activa", implicaba algo más de exploración visual (60%); pero la mayor diferencia con el anterior consistió en el tiempo de exploración manual (79%), y de exploración oral (20%).

El hecho de que en la Exploración Pasiva sea la actividad visual la predominante en la exploración suscita varios temas. En primer lugar, la información obtenida mediante exploración visual no es siempre fiable. Con sólo la visión no pueden conocerse otras propiedades del objeto (p. ej., temperatura, peso), o pueden resultar engañosas (p. ej., el tamaño). Al añadir una segunda modalidad, sea la manual o la oral, sin duda mejorará la precisión con que el objeto es percibido. Si se observa que este perfil se mantiene estable a lo largo del tiempo, dota a los niños de un conjunto empobrecido en sus fundamentos para conocer las propiedades del objeto, y consiguientemente en su capacidad para utilizarlo. Además, hay otros varios factores que pueden contribuir a la presentación de este perfil. Por ejemplo, un sistema menos maduro de regulación de la atención visual puede predisponer a los bebés con síndrome de Down a que muestren una fijación persistente, con dificultad para desenganchar la atención visual que generalmente se observa durante los muy primeros meses de la infancia. O bien puede suceder que tengan dificultades en tareas que requieran el procesamiento visual para entrar en acción, como puede ser el anticipar las características del objeto para alcanzarlo y agarrarlo. Una tercera explicación puede ser que este perfil represente una dificultad en la exploración multimodal, prefiriendo los bebés limitar su medio informativo a una sola modalidad, en este caso la visual.

Como contraste, más de la mitad de los bebés de este estudio mostraron una conducta exploratoria que encaja con el perfil de "Exploración activa", lo que indica que un número sustancial de bebés con síndrome de Down muestran competencias tempranas que guardan relación con una conducta exploratoria activa de los objetos. Este perfil supone la capacidad para integrar modalidades múltiples de exploración, con un alto grado de actividad manual. Y aunque anteriores estudios han demostrado que los bebés con síndrome de Down realizan más exploración visual que otros grupos (MacTurk et al., 1985), las comparaciones entre grupos parecen enmascarar la heterogeneidad intra-grupo propia del síndrome de Down, ya que el 58% de los bebés en nuestra muestra mostraron también un grado sustancial de exploración manual y oral.

Para darle un contexto a la hora de comprender estos dos perfiles, comparamos estos datos con los informes publicados en la literatura, y descubrimos una notable semejanza entre el perfil de Exploración Activa y las conductas exploratorias de bebés con desarrollo ordinario para niveles semejantes de desarrollo. Por ejemplo, en Ruff (1984), bebés de 6 meses (la edad mental media de nuestro actual estudio) interviniendo en una libre exploración de objetos bajo condiciones similares a las de nuestro estudio. Pasaron el 56,1% del tiempo en exploración visual, 86% en la manual y 19,25% en la oral, cifras muy similares a las de nuestros bebés con Exploración Activa (59,78%, 78,84% y 20,4%, respectivamente). Esta estrecha correspondencia sugiere que algunos bebés con síndrome de Down tienen habilidades de exploración del objeto muy próximas a las de los bebés con desarrollo ordinario, para una misma edad mental.

A los bebés con síndrome de Down que tengan estas habilidades habrá de dárseles oportunidades específicas para mantener y utilizar estas conductas exploratorias tempranas más integradas, de modo que promuevan un desarrollo continuado de sus iniciales competencias. Puesto que no se ha descrito en la literatura la existencia de esta heterogeneidad, pensamos en la posibilidad de que familias y terapeutas de la intervención temprana no reconozcan algunos casos en los que existen habilidades más exploratorias de los niños y que, por tanto, no identifiquen competencias tempranas que servirán de plataforma para experiencias más ricas de aprendizaje. Como contraste, profesionales y cuidadores de niños con síndrome de Down que tienen un perfil de exploración más pasiva pueden no identificar la necesidad de ofrecer experiencias tempranas más enriquecedoras que compensen y completen este tipo de habilidad.

Valor predictivo de los perfiles exploratorios

El segundo juego de hallazgos obtenido en este estudio demuestra las implicaciones del estilo exploratorio en el desarrollo temprano del síndrome de Down. Utilizando los análisis auxiliares dentro del marco LPA, nuestro estudio reveló una relación estadística entre los perfiles de exploración y la simultánea adquisición de habilidades del desarrollo en las áreas de la cognición, la comunicación y el movimiento. En todos los dominios Bayley, el perfil de Exploración Activa estuvo positivamente asociado a puntuaciones significativamente más altas, para edades equivalentes, denotando una competencia más avanzada en el desarrollo de estas áreas críticas. Al no disponer de los antecedentes temporales no podemos obtener conclusiones sobre la causalidad; pero los datos van en la línea de otros estudios previos sobre la importancia de la conducta exploratoria en la infancia para el desarrollo tanto de la cognición como de la comunicación. Como posible explicación de nuestros resultados, avanzamos la hipótesis de que, con el tiempo, existe una transacción entre las habilidades del desarrollo y la exploración, de modo que un bebé comienza a formular nuevas y más elaboradas y precisas representaciones del objeto durante la exploración del objeto. Como resultado de estas representaciones más completas y precisas, los bebés pueden interpretar sus ambientes de manera más compleja, y posteriormente iniciar acciones más precisas y exitosas sobre los objetos, disponiendo de una conducta exploratoria cada vez más activa. Este ejemplo de cascada para un desarrollo positivo no es más que un modo de que cada una de estas diferentes habilidades pueda proporcionar una especie de andamio para las otras. La naturaleza transversal de nuestro estudio limita la posibilidad de evaluar la causalidad u otras vías dinámicas. Sin embargo, como primer paso para comprender la relación entre actividad exploratoria y adquisición de habilidades del desarrollo en los bebés con síndrome de Down, el estudio ofrece un apoyo inicial a la idea de que existe un enlace entre ambas.

Se realizaron análisis complementarios para examinar si esos perfiles que están latentes tenían que ver con factores físicos o biomédicos asociados al síndrome de Down, como son la prematuridad o las cardiopatías congénitas. No se apreció relación de estos factores con las conducta exploratoria. Tampoco la edad cronológica fue un predictor significativo, lo que indica que los dos perfiles no son simple reflejo de que el bebé sea mayor o menor. Esta falta de efecto por parte de la edad cronológica ofrece mayor evidencia de que se trata de una genuina variabilidad intragrupo en el ámbito de la exploración.

CONCLUSIÓN

En su conjunto, el estudio ofrece nueva información sobre los patrones de conducta exploratoria temprana tal como se observa en bebés con síndrome de Down, y los perfiles conductuales claramente diferentes que se pueden apreciar durante el primer año de desarrollo en esta población. La presencia de esta diferencia de perfiles tempranamente apreciada sugiere que algunos bebés demostrarán una temprana complicidad con el ambiente que deberá ser identificada como una clara cualidad o competencia, y que deberá utilizarse como fundamento para dotar de más ricos estímulos en el ambiente, con el fin de mantener e incluso mejorar la adquisición temprana de conocimientos y habilidades. Como contraste, los bebés que muestran una actitud pasiva con el ambiente pueden ser bebés con riesgo de más y mayores retrasos en su desarrollo, de modo que una actitud exploratoria débil puede servir como indicadora de que necesita una atención temprana más intensa.

Los estudios futuros deberán examinar la estabilidad de estos perfiles y hasta qué punto pueden predecir la adquisición de otras habilidades del desarrollo en las áreas de la conducta adaptativa, logros académicos, independencia, etc.

Nuestros resultados se suman al creciente conjunto de investigaciones que demuestran el papel fundacional que la exploración del objeto tiene en el desarrollo de muchas habilidades básicas en la infancia, como son el conocimiento físico, el desarrollo del lenguaje y la comprensión de las acciones.

REFERENCIAS

Berlin KS, Williams NA, Parra GR. An introduction to latent variable mixture modeling (part 1): Overview and cross-sectional latent class and latent profile analyses. J Pediat Psychol 2014; 39(2): 174–187.

Bornstein MH, Hahn C-S, Suwalsky JT. Physically developed and exploratory young infants contribute to their own long-term academic achievement. Psychol Sci, 2013; 24(10): 1906–1917.

Fidler DJ, Hepburn S, Mankin G, Rogers S. Praxis skills in young children with Down syndrome, other developmental disabilities, and typically developing children. Am J Occupat Ther 2005; 59: 129–138.

Gibson EJ. Exploratory behavior in the development of perceiving, acting, and the acquiring of knowledge. Annu Rev Psychol 1988; 39: 1–41.

Karasik LB, Tamis-LeMonda CS, Adolph KE. Crawling and walking infants elicit different verbal responses from mothers. Develop Sci 2014; 17: 388–395.

Karmiloff-Smith A, Al-Janabi T, D'Souza H, Groet J, Massand E, Mok K, ... Tybulewicz V. The importance of understanding individual differences in Down syndrome. 2016 F1000Research, 5. https://doi.org/10.12688/f1000research.7506.1.

Koterba EA, Leezenbaum NB, Iverson JM. Object exploration at 6 and 9 months in infants with and without risk for autism. Autism 2014; 18: 97–105.

Lobo MA, Kokkoni E, Cunha AB, Galloway JC. Infants born preterm demonstrate impaired object exploration behaviors throughout infancy and toddlerhood. Phys Therapy 2015; 95: 51–64.

MacTurk RH, Vietze PM, McCarthy ME, McQuinston S, Yarrow LJ. The organization of exploratory behavior in Down syndrome and nondelayed infants. Child Develop 1985; 56: 573–581.

Palmer CF. The discriminating nature of infants' exploratory actions. Develop Psychol 1989; 25: 885–893.

Rochat P. Mouthing and grasping in neonates: Evidence for early detection of what hard or soft substances afford for action. Infant Behav Develop, 1987; 10: 435–449.

Ruff HA. Infants' manipulative exploration of objects: Effects of age and object characteristics. Develop Psychol 1984; 20: 9–20.

Tudella E, Pereira K, Basso RP, Savelsbergh GJ. Description of the motor development of 3–12 month old infants with Down syndrome: The influence of the postural body position. Res Develop Disabil, 2011; 32(5): 1514–1520.

Jean Vanier ha fallecido

En la madrugada del 7 de mayo de 2019 ha fallecido Jean Vanier. Tenía 90 años.

Vanier era un filósofo, un pensador. Recibió su doctorado en Filosofía en 1962 por su tesis "La felicidad: principio y fin de la moral aristotélica". Y empezó ese año a dar clases de filosofía en la Universidad de Toronto.

El momento crucial en la vida fue apenas un año después, en 1963, durante su primera visita a una institución dedicada a personas con discapacidad intelectual. Su profundo 'grito por mantener una relación' tocó su corazón. Su respuesta fue bien sencilla: comprar una casa e invitar a unos pocos hombres con discapacidad intelectual a que vinieran a vivir con él. Así fue como empezó "El Arca". "Fe y Luz" siguió unos años más tarde, fundada junto con Marie-Hélène Mathieu. Llevadas por una ola de entusiasmo, ambas comunidades se extendieron por todo el mundo.

La comunidad El Arca tiene hoy presencia en 38 países, con más de 150 comunidades, que atienden a personas con necesidades psíquicas especiales. Su movimiento espiritual hermano, las Comunidades Fe y Luz, con muchos parientes y familias y amigos de personas con discapacidades, cuenta con más de 1.800 comunidades en el mundo.

En el mundo académico, se reafirmó en su experiencia de firmeza, inteligencia, brillantez, exigencia, competencia… Pero todo eso era de poca importancia al tratar con las personas con discapacidad intelectual. Con ellas, la mente y las palabras importaban menos que el cuerpo, la presencia, la emoción, el abrazo. Lo importante de verdad era la relación, el trato entre personas.

Esas personas transformaron a Jean Vanier: el hombre eficaz y resolutivo tuvo que aprender a ser uno más, un amigo, alguien que convive, que comparte tiempo. Alguien más orientado al trato con personas que a hacer cosas.

En sus textos valora una y otra vez las cosas sencillas: el abrazo, la sonrisa, el juego, el acompañamiento, la oración con gestos, incluso las horas de sueño. Dormir más y mejor es importante, escribía, para las personas y para las comunidades: menos irritabilidad, más tranquilidad, menos ansia de "hacer" y de "eficacia". Todo junto ayuda a la fe y la amistad, cosas que van unidas. "Lo que era más importante para ellos", explicaría siempre, "no era la pedagogía ni la técnica educativa. Era mi actitud hacia ellos, mi manera de escucharlos, de mirarlos con respeto y amor, de tocar su cuerpo, de responder a sus deseos, mi forma de estar en alegría, celebrar y reír con ellos … Así es como poco a poco pudieron descubrir su belleza, que eran preciosos, que su vida tenía un significado y un valor. Me di cuenta de que no escuchaba lo suficiente, que tenía que respetar más su libertad. Poco a poco, ya no eran para mí personas con discapacidad, sino amigos. Me hicieron bien y creo que les estaba haciendo bien".

Sobre las Comunidades "El Arca" y "Fe y Luz", ver https://www.downciclopedia.org/espiritualidad-y-religion/2955-espiritualidad-y-religion.html

¿Siguen formándose neuronas en el cerebro adulto?

Elena P. Moreno-Jiménez, Miguel Flor-García, Julia Terreros-Roncal, Alberto Rábano, Fabio Cafini, Noemí Pallas-Bazarra, Jesús Ávila, María Llorens-Martín

Nature Medicine 2019. https//doi.org/10.1038/s41591-019-0375-9

1. CONCEPTOS PREVIOS

A partir de la concepción de un individuo, comienza paulatinamente en el embrión el desarrollo de lo que va a ser su sistema nervioso central y, dentro de él, el cerebro. El desarrollo del cerebro se configura a lo largo de una secuencia de diferentes etapas que tienen lugar predominantemente durante la vida prenatal. Son las siguientes:

a) *Neurogénesis:* es la fase en la que las primeras células, que aún no son nerviosas, se van dividiendo mediante mitosis sucesivas para terminar produciendo los neuroblastos, precursores de las neuronas, y las neuronas propiamente dichas.

b) *Migración celular:* las células neuronales o sus precursoras se trasladan desde donde nacen hasta donde han de formar poblaciones concretas y bien estructuradas (p. ej., núcleos cerebrales, corteza cerebral).

c) *Diferenciación* de las células para convertirse en distintos tipos y subtipos de neuronas.

d) Sinaptogénesis: se establecen conexiones sinápticas conforme crecen las dendritas y los axones.

e) *Muerte de la célula neuronal:* muere selectivamente una determinada proporción de neuronas.

f) *Reordenación de sinapsis:* pérdida de algunas sinapsis y desarrollo de otras, hasta finalizar la estructuración de redes neuronales.

Las células que darán origen a las neuronas, **neurogénesis,** comienzan siendo una fina capa de células en la superficie interna de un tubito existente a lo largo del embrión —el tubo neural—; esa capa se llama neuroepitelio. Estas células se dividen por mitosis y van formando una capa compacta llamada zona ventricular; siguen dividiéndose formando células hijas o **neuroblastos**. La división celular exige que los genes que regulan el ciclo celular y la mitosis se encuentren en pleno rendimiento y equilibrio para que la neurogénesis discurra perfectamente.

Poco a poco, algunas de las células hijas abandonan la zona ventricular y empiezan a expresar genes que las van transformando o bien en neuronas propiamente dichas o en células gliales. Cada neuroblasto queda perfectamente identificado por su posición en el neuroepitelio y por la familia de neuronas que produce. Al mismo tiempo las células se ven sometidas al proceso de **diferenciación**, de especialización, mediante el cual las células van constituyendo las familias de neuronas. Las familias de neuronas que se originan de distintos neuroblastos precursores difieren por su especial morfología, fisiología, bioquímica y función. A lo largo de todo este proceso de proliferación y diferenciación, van actuando distintos genes que operan en secuencia y que codifican factores de transcripción específicos para cada fase y etapa, con lo que se irá fijando el destino y caracterización final de cada neurona: su ubicación, su morfología y su función. Pero la intervención de estos genes depende también de factores externos a la neurona, su entorno ambiental constituido por otras neuronas.

Así, parece que cada neuroblasto genera una familia específica de neuronas, y la posición del neuroblasto en el neuroepitelio es tan específica que ninguna otra célula, incluida la célula adyacente a ella, puede reemplazarla, ni puede la progenie derivada de un neuroblasto ser sustituida por la pro-

genie de un neuroblasto adyacente. La diferenciación final de la neurona dependerá, por una parte, del origen de donde procede, y por otra, de las interacciones con otras neuronas de su entorno.

También difiere el tiempo de crecimiento según el tipo de células: primero lo hacen las **células neuronales** y después las **células gliales**. El número de neuronas viene a estar ya fijado en la especie humana hacia la mitad de la vida fetal. Pero la proliferación no queda interrumpida con el nacimiento sino que continúa a lo largo de la vida en dos zonas críticas: la zona subventricular de los ventrículos laterales y la zona subventricular del giro dentado del hipocampo.

Desde su sitio de origen, las neuronas y células gliales se trasladan hasta el lugar que finalmente ocuparán mediante el proceso de **migración neuronal.** La migración no es al azar sino que sigue un camino perfectamente determinado. En algunas zonas como la corteza cerebral, las que serán grandes neuronas piramidales de carácter excitador migran desde la zona ventricular telencefálica dorsal y desde la zona subventricular "trepando" a lo largo de guías o radios formados por células gliales, hasta llegar a la parte más superficial de la corteza en donde se establecen formando una capa. Olas sucesivas de neuronas ascienden y vuelven a ocupar la capa más externa de la corteza, empujando a las anteriores hacia abajo que quedan en el plano o capa inmediatamente inferior. Así es como se forman las seis capas de la corteza. Fallos en este proceso originarán alteraciones en la secuencia de formación de capas, en las interacciones entre neuronas y en el establecimiento de las correctas conexiones y redes interneuronales. Otras neuronas más pequeñas, de naturaleza eminentemente inhibidora, migran a la corteza también desde la zona ventricular pero su camino no es radial sino tangencial.

La diferenciación de la célula en la definitiva neurona culmina al llegar a su destino; es ahí donde va a adoptar su forma y función definitiva y a desarrollar el crecimiento de sus prolongaciones dendríticas y axónicas de forma tal que le permita establecer conexiones sinápticas con las demás neuronas y formas las redes: **sinaptogénesis.** En el proceso intervienen tanto las fuerzas intrínsecas de la célula, dependientes de sus genes, como los factores extrínsecos ambientales que la rodean.

Junto a los procesos de proliferación y crecimiento neuronal conviven procesos de **muerte celular o apoptosis** que ya aparecen incluso durante el desarrollo en la vida intrauterina y continúan después del nacimiento. La muerte puede sobrevenir por varios motivos. El más estudiado

es el que deriva de la falta de contacto del axón de una neurona con otra neurona que es su diana. Las neuronas producen y segregan factores de crecimiento que hemos definido en el anterior capítulo: son elementos químicos que son captados e incorporados por los cilindroejes de las neuronas, caminan retrógradamente hacia el núcleo neuronal en donde van a actuar con el fin de mantener las células vivas y funcionantes. Una neurona que no consiga contactar y mantener el contacto con su diana, carecerá de la acción del factor de crecimiento producido por dicha diana y morirá. Ya en el desarrollo, pues, observamos duros procesos de competencia celular para poder sobrevivir. El proceso de la apoptosis está controlado por sus propios genes.

2. LA NEUROGÉNESIS EN EL CEREBRO HUMANO A LO LARGO DE LA VIDA

Hasta hace unos años se aceptaba con rotundidad que no era posible sustituir a las neuronas que morían o degeneraban a lo largo de la vida extrauterina. Pero cuidadosos estudios realizados en animales de experimentación demostraron claramente que la neurogénesis proseguía durante la vida adulta. Resultaba difícil generalizarlo y ampliarlo a la especie humana, por las dificultades experimentales que ofrece el análisis en el cerebro humano. Fueron Erikssson et al. (1998) los primeros que mostraron datos que sugerían que en el adulto humano existía neurogénesis en el hipocampo. A partir de entonces varios estudios han tratado de confirmar esa posibilidad (Spalding et al., 2013; Boldrini et al., 2018; Knoth et al., 2010), mientras que otros la niegan o al menos insisten en que la neurogénesis persiste sólo en los primeros años pero posteriormente desciende a niveles muy bajos (Sorrells et al., 2018; Cipriani et al., 2018).

Para tratar de clarificar esta divergencia, un equipo español de investigadores liderado por María Llorens-Martín (Moreno-Jiménez et al., 2019) abordó un complejo estudio sobre las neuronas presentes en el giro dentado del hipocampo de 13 personas adultas neurológicamente sanas (entre 43 y 87 años), y de 45 pacientes con enfermedad de Alzheimer (entre 52 y 97 años), que acaba de ser publicado. Se centró en comprobar si existen neuronas inmaduras a lo largo de la vida: esta inmadurez significaría que siguen naciendo neuronas en la vida adulta. A tal fin, extremaron muy estrictamente las condiciones de obtención y análisis de las muestras de cerebro extraídas tras el fallecimiento de personas cuyas condiciones fueron detalladamente establecidas.

Las técnicas de laboratorio fueron también rígidamente controladas. Con ellas se consiguió identificar en el giro dentado del hipocampo abundantes neuronas que se encontraban en diversas fases de maduración durante la etapa de su diferenciación; en su mayoría correspondían a las células granulares. La relativa abundancia de neuronas inmaduras detectadas, junto con la expresión de marcadores celulares que son característicos de fases tempranas y tardías del proceso de maduración, sugiere que tales células pasan por un largo periodo de maduración durante la neurogénesis hipocámpica del adulto en la especie humana.

Estos datos parecen confirmar, pues, la existencia de neurogénesis en el giro dentado del adulto humano hasta la novena década de su vida. Sin embargo, el propio grupo investigador ha observado que el número de neuronas inmaduras desciende moderadamente con la edad (en este caso entre los 40 y los 90 años).

¿Qué sucede en los sujetos que padecen la enfermedad de Alzheimer?

Con la misma estricta metodología aplicada en el grupo de sujetos neurológicamente sanos, la utilizaron en el grupo de los 45 pacientes con Alzheimer, en los que pudieron observar las seis fases neuropatológicas propias de esa enfermedad (etapas de Braak). También detectaron neuronas inmaduras pero en un número claramente inferior al del grupo control, incluso en fases muy tempranas de la enfermedad. El número disminuía, además, conforme la etapa de Braak indicaba mayor gravedad de la enfermedad.

El hecho de que nazcan neuronas nuevas obliga a entender los mecanismos cerebrales del

adulto de un modo diferente. Resulta fácil comprender que la neurogénesis se convierte así en una modalidad relevante dentro de todo el fenómeno de la plasticidad del SNC. Porque del mismo modo que los estímulos diversos originan cambios en la conformación y función de las neuronas ya existentes, podemos pensar que algunos de esos estímulos pueden modificar —positiva o negativamente— la velocidad y las características de la neurogénesis. Y así es como sucede en realidad, al menos en los animales de experimentación en los que se ha comprobado que diversos estímulos ambientales incrementan la neurogénesis cerebral.

Hemos de aceptar que la neurogénesis en el cerebro adulto forma parte del funcionamiento ordinario; y dadas las regiones en las que tiene lugar, lo lógico es pensar que intervenga en los procesos de memoria y aprendizaje, es decir, en aquellos sitios donde el "gasto" neuronal es mayor ya que constantemente trabajan para recibir la nueva información que llega al cerebro. Es posible que de alguna manera compense a la muerte neuronal que habitualmente existe, y que por tanto contribuya de forma importante a la integración funcional de estas estructuras.

¿QUÉ SUCEDE EN EL CEREBRO DE LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN?

Conocemos actualmente que el número de neuronas en los cerebros de las personas con síndrome de Down está reducido, ya en la niñez, entre un 10 y un 40% con respecto al cerebro de los que no tienen síndrome de Down. Esto se debe a la disminución en la potencia proliferativa, que se inicia ya en las etapas más tempranas de la neurogénesis fetal. La disminución de esta potencia proliferativa tiene su base en el desequilibrio provocado por la sobreexpresión de ciertos genes del cromosoma 21 (DYRK1A, APP, RCAN1 y OLIG1/2), desequilibrio que se traduce en una prolongación y consiguiente enlentecimiento de los sucesivos ciclos celulares necesarios para una adecuada proliferación, y una desviación temprana de la célula fuera de su ciclo natural. También hay un fallo en el proceso de diferenciación celular, favoreciéndose la diferenciación hacia la línea astrocítica.

No se ha determinado en el cerebro del síndrome de Down si persiste la neurogénesis también en la edad adulta, aunque fuese en menor proporción que en los cerebros neurológicamente sanos. En los modelos animales de síndrome de Down se ha comprobado que sí existe neurogénesis en el hipocampo del ratón adulto, aunque de menor intensidad, y que puede ser incrementada por métodos de enriquecimiento ambiental.

Teniendo en cuenta los procesos de envejecimiento precoz propios del síndrome de Down humano, es lógico suponer que, al igual que sucede en la población ordinaria antes descrita, la producción de nuevas neuronas —si es que existiera— irá descendiendo con la edad, y ello se agravará aún más si el cerebro evoluciona hacia la enfermedad de Alzheimer.

REFERENCIAS

Boldrini M et al. (2018) Human hippocampal neurogenesis persits throughout aging. Cell Stem Cell 22: 589-599.

Cipriani S et al. (2018). Hippocampal radial glial subtypes and their neurogenic potential in human fetuses and healthy and Alzheimer's disease adults. Cereb Cortex 28: 2458-2478.

Eriksson PS et al. (1998) Neurogenesis in the adult human hippocampus. Nat Med 4: 1313-1317.

Knoth R et al. (2010) Murine features of neurogenesis in the human hippocampus across the lifespan from 0 to 100 years. PLoS ONE 5, e8809

Moreno-Jiménez EP et al. (2019). Adult hippocampal neurogenesis is abundant in neurologically healthy subjects and drops sharply in patients with Alzheimer's disease. Nat Med https://doi.org/10.1038/s41591-019-0375-9.

Sorrells SF et al. (2018) Human hippocampal neurogenesis drops sharply in children to undetectable levels in adults. Nature 555: 377-381

Spalding KI et al. (2013) Dynamics of hippocampal neurogenesis in adult humans. Cell 153: 1219-1227.

Las preguntas de Delfina

Marisa Aguirre

Ilustraciones: Paula M. Martínez

ISBN: 978-987-747-486-2
21 X 30 cm - Tapa dura - 32 páginas
V&R Editoras · San Martín 969 - Piso 10 (C1004AAS), Buenos Aires, Argentina ·
Tel./Fax: (5411) 5352-9444

Es un libro relatado en primera persona por Delfina, una niña con síndrome de Down. Es muy curiosa y por medio de las preguntas que ella se hace y las preguntas que la gente les hace a ella y su familia, los lectores van aprendiendo a romper con algunos estereotipos. De un modo simple y simpático, este libro sirve para compartir en familia y vencer los miedos a lo desconocido.

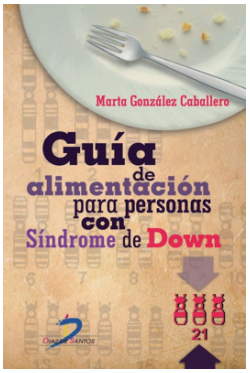
¿Por qué me miran?

¿Por qué me sonríe gente que no conozco?

¿Por qué me dicen cosas sin sentido?

Estas y tantas otras preguntas son las que se hace Delfina y su madre, Marisa Aguirre, psicóloga clínica y especializada en el trabajo con niños, adolescentes, adultos y en la orientación a padres, trata de responder. Una historia sincera de una niña que aprende paso a paso y nos enseña otra manera de ver el mundo.

Paula M. Martínez es ilustradora y diseñadora en comunicación visual.



Guía de alimentación para personas con síndrome de Down

Marta González Caballero

Editorial Díaz de Santos
Madrid 2014
118 páginas
ISBN: 978-84-9969-800-7

La alimentación es base sustancial de nuestra existencia corporal y contribuye de manera indiscutible a la calidad de nuestra vida. La buena alimentación exige conocer las condiciones físicas de las personas y las cualidades y propiedades de los alimentos. La abundante experiencia nos enseña con cuánta frecuencia en el caso del síndrome de Down pueden empezar problemas de alimentación, condicionados por sus características personales, ya en los lactantes y niños. Este libro ofrece muy abundante apropiada información que se extiende desde la etapa de lactancia hasta la edad adulta: La problemática orofacial, la hipotonía, el destete, la diversificación de alimentos, los problemas gastrointestinales, las alergias alimentarias, la obesidad, el hipotiroidismo, la educación nutricional para que padres y profesionales contribuyan a crear hábitos de vida saludables, tanto más necesarios de adquirir cuanto más autonomía alcancen la gestión de su propia vida.

Claves de apoyo a niños con síndrome de Down en el aula de educación infantil

Carmen Bonilla Ariza y Mónica Díaz Orgaz, Coord.

Down España, Madrid 2016
ISBN: 978-84-617-7278-0
22 páginas
Disponible en https://www.sindromedown.net/wp-content/uploads/2019/03/CLAVES_PUBLICAR.pdf

En los primeros años de la educación de los niños hemos de tener en cuenta que cada uno de ellos es diferente, tanto en personalidad, como en habilidades y capacidades, por lo que su desarrollo evolutivo puede variar en función de muchos factores. En los niños con síndrome de Down hay un retraso en la adquisición de los diferentes hitos evolutivos con respecto a su edad cronológica, así como ciertas características que van a condicionar su desarrollo, y a determinar su estilo de aprendizaje. El propósito de esta guía es aportar un instrumento útil, que permita conocer las características más comunes que tienen los niños con síndrome de Down, los recursos que pueden aplicarse en su entorno educativo; y sobre todo, proporcionar sugerencias de intervención en situaciones prácticas que se den en el día a día de la escuela, que puedan ser una buena orientación para vuestra práctica diaria, y que como resultado, faciliten la inclusión del alumno con síndrome de Down en su aula.