



facebook

buscar...

buscar



Patrocinadores:



Portal de información y formación sobre el síndrome de Down en lengua española



Suscríbete

Página de inicio  
 Información básica  
 Diagnóstico prenatal  
 El recién nacido  
 Salud y Biomedicina  
 Genética  
 Educación y Psicología  
 Empleo  
 Desarrollo personal  
 Ética y discapacidad  
 Área jurídica  
 Enlaces  
 Citas Bibliográficas  
 Libros recomendados  
 Más información  
 La Fundación Down21  
 10º Aniversario  
 Inscríbete  
 Entrevistas

## Revista Virtual



Home / Revista Virtual / Resumen: Trastorno de espectro autista y síndrome

mes  Mes  Año  Año  Sección  Sección  

## Resumen: Trastorno de espectro autista y síndrome

### Trastorno de espectro autista y síndrome de Down

Jo Moss, Caroline Richards, Lisa Nelson, Chris Oliver

Autism, 2012. DOI: 10.1177/1362361312442790

### RESUMEN

#### Introducción

En los últimos años, se aprecia un interés creciente por conocer la asociación entre el trastorno de espectro autista (TEA) y todo un conjunto de trastornos de origen genético. Se ha descrito la presencia de características de TEA o de autismo en un gran número de síndromes genéticos que incluyen: Angelman, Cohen, Williams, X-frágil, Rett, Cornelia de Lange, delección 22q11, síndromes de Prader Willi y complejo de esclerosis tuberosa. Con los avances en tecnología genética, esta lista se ha visto ampliada para incluir varios síndromes de microdelección, como son la delección 8p23, la delección 3q29 y la duplicación parcial 9p.

En esta misma línea ha surgido el interés por estudiar la asociación entre el TEA y el síndrome de Down, la causa más frecuente de discapacidad intelectual de origen cromosómico. Si bien al principio se pensaba que el TEA era muy raro en el síndrome de Down, en la actualidad se acepta que su presencia en la población con SD oscila entre el 5 y el 10%, cifras claramente más altas que las que se dan en la población general. La cuestión actual se centra en reconocer las características que pueden diferenciar a las personas con síndrome de Down típicas de aquellas que presentan síndrome de Down más TEA. Varios estudios han descrito que, en conjunto, quienes tienen síndrome de Down más TEA muestran un mayor grado de discapacidad intelectual. ¿Contribuye ese mayor grado de discapacidad intelectual a que se aprecien con más intensidad rasgos de TEA, o por el contrario, la presencia de TEA contribuye a que se aprecie un mayor grado de discapacidad intelectual? ¿O son cuestiones independientes?

La clave para responder a estas cuestiones es comparar grupos de personas con síndrome de Down (SD) solo, con SD más TEA, y con TEA solo, y que todas esas personas muestren un grado de discapacidad intelectual parecida y una edad parecida. Al dejar fuera la variable "discapacidad intelectual", entonces podremos saber si hay rasgos TEA que se añaden a los del síndrome de Down propiamente dicho, y que pueden servir para hacer el diagnóstico de comorbilidad: SD más TEA. Eso es importante de cara a programar los programas de intervención adecuados a las necesidades de cada persona.

El estudio que resumimos a continuación es el primero en el que se ha analizado de forma comparada estos tres grupos (SD solo, SD + TEA, y TEA solo), pero teniendo en cuenta que los tres tuvieron un grado de discapacidad intelectual similar.

#### Métodos y resultados

Tras hacer una estricta selección para cumplir las condiciones de la selección, el estudio se llevó a cabo en 17 personas para cada uno de los tres grupos. La edad media en el grupo SD solo fue de 20,53 años (rango: 5 a 43 años), en el SD + TEA 21,14 años (rango: 4 a 39 años), y en el grupo TEA 13,65 años (rango: 4 a 32 años).

Todas las evaluaciones se hicieron a partir de las respuestas a cuestionarios. Para detectar la presencia o no de sintomatología propia del TEA, se utilizó el *Social Communication Questionnaire* (SCQ). Consta de 40 ítems agrupados en tres subescalas: comunicación, interacción social y patrones de conducta repetitiva y estereotípica. El punto de corte estaba en 15 puntos. Muestra una validez similar a la del *Autism Diagnostic Interview* y *Autism Diagnostic Observation Schedule*.

Se estimaron también las capacidades, la hiperactividad, la conducta repetitiva, el ánimo (humor) y la conducta problemática. Para ello se utilizaron las siguientes pruebas: *Wessex Questionnaire* que mide la conducta adaptativa; el *Mood Interest Pleasure Questionnaire-Short* que valora la depresión, el ánimo, el interés y el placer; el *Activity Questionnaire*, que valora la impulsividad e hiperactividad; el *Challenging Behaviour Questionnaire*, que valora la autolesión, la agresión, la agresión verbal, el destrozo de material y el lenguaje inapropiado; el *Repetitive Behaviour Questionnaire* que evalúa la frecuencia con que se presentan un conjunto de conductas repetitivas.

#### Prevalencia

De la muestra de 108 participantes con síndrome de Down, 21 puntuaron por encima del corte establecido para el diagnóstico de TEA (19,4%), y de éstos, 9 puntuaron por encima del corte establecido para el autismo (8,3%). Estas cifras concuerdan, en general, con las obtenidas previamente por otros grupos de investigadores. No se apreció una mayor prevalencia de varones.

#### ***Perfil de sintomatología TEA en el síndrome de Down***

Las personas con SD + TEA/autismo mostraron un nivel menor en sus habilidades de auto-cuidado, menor movilidad y menores habilidades verbales que las personas con SD solo. El grupo de personas con SD + TEA alcanzó una puntuación más alta en el SCQ (por tanto, menor capacidad) que el de personas con solo SD en los tres dominios del cuestionario: comunicación, conductas restringidas y repetitivas, interacción social recíproca; las puntuaciones alcanzadas por el grupo SD + TEA fueron similares a las alcanzadas por el grupo de solo TEA. Esto significa que el grupo SD + TEA presentó alteraciones en todos los dominios de la sintomatología TEA, con niveles de gravedad similares a los de las personas con TEA idiopático. Al igual que lo apreciado por otros investigadores, los resultados de este estudio indicaron que los individuos del grupo SD + TEA mostraron una conducta estereotípica (especialmente estereotipias manuales), uso repetitivo del lenguaje (incluidas frases estereotípicas y ecolalia) e hiperactividad significativamente más intensas que las observadas en el grupo SD solo.

#### ***Perfil de hiperactividad, conducta repetitiva, conducta problemática y ánimo***

En cuanto al ánimo (humor) se apreció en el grupo de solo SD niveles mayores de placer e interés que en el grupo TEA solo; pero, curiosamente, los individuos con SD (solo o acompañado de TEA) mostraron mayor interés por su entorno que el grupo de TEA solo. Sin embargo, los grupos de SD + TEA y TEA mostraron menores expresiones verbales positivas que el grupo de DS solo. Claramente, las muestras de afecto y de demostración de alegría fueron mayores en el grupo SD solo que en el grupo TEA.

En cuanto a las conductas problemáticas, se observó mayor grado de autolesión en las personas de los grupos SD + TEA y TEA solo que en el grupo SD solo.

#### **Conclusión**

En conjunto, estos resultados confirman hallazgos previos que muestran las diferencias entre las personas con SD solo y las que tienen SD + TEA. Específicamente, los individuos con SD que pasaron el corte en el cuestionario SCQ (lo que se consideró como afectos de TEA o de autismo), mostraron mayores niveles de conducta estereotipada, lenguaje repetitivo, conducta autolesiva e hiperactividad, y menor presencia de expresiones verbales positivas que los individuos con SD solo. Estas diferencias no dependieron del grado de discapacidad intelectual. Además, el grupo SD + TEA mostró un perfil de sintomatología TEA y un perfil de conducta similares a los del TEA idiopático, independiente también del nivel de discapacidad. La única diferencia con el grupo TEA consistió en que el grupo SD + TEA mostró un menor grado de retraimiento respecto al ambiente, una mayor sociabilidad en consonancia con el grupo de solo SD.

#### **COMENTARIO**

La presencia de rasgos autistas en el síndrome de Down constituye todo un reto. en primer lugar porque afecta al desarrollo y capacidades de la persona. Y en segundo lugar porque, cuanto antes se aprecien y diagnostiquen, antes podrán aplicarse la intervención y educación adecuadas a esa especial comorbilidad.

Los resultados de este estudio confirman los resultados de otros investigadores que han afrontado este problema en el síndrome de Down. Pueden verse en Molloy et al. ([http://www.down21.org/web\\_n/index.php?option=com\\_content&view=category&id=336:resumen-&layout=default&Itemid=169](http://www.down21.org/web_n/index.php?option=com_content&view=category&id=336:resumen-&layout=default&Itemid=169))

y en Capone et al. (dentro del artículo de Flórez: en <http://www.downcantabria.com/revistapdf/85/61-72.pdf>).

De esta manera vamos disponiendo de criterios cada vez más sólidos para llegar al diagnóstico. Conviene, sin embargo, ser muy precisos a la hora de hacer ese diagnóstico, y utilizar las herramientas adecuadas (tests, cuestionarios) que han mostrado ser útiles para el diagnóstico de TEA y de autismo.