

Neurología y síndrome de Down. Desarrollo y atención temprana

I. Malea Fernández¹, R. García Ramos¹, P. Corbí Caro¹, C. Alemany Peñarrubia¹,
C. Fernández O'Donnell¹, M.L. Castelló Pomares^{2,3}

¹Equipo de Atención Temprana CDIAT. Fundación Asindown. ²Unidad de Síndrome de Down. Asindown. Valencia.

³Unidad de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario. Universidad de Valencia.

RESUMEN

Aunque los avances diagnósticos y terapéuticos han contribuido a mejorar las afecciones orgánicas de los pacientes con síndrome de Down (cardiopatías, malformaciones digestivas, hipotiroidismo, etc.), el retraso psicomotor continúa siendo el factor más discapacitante para una persona con trisomía. En ausencia de tratamiento curativo, la atención temprana a las distintas áreas del desarrollo es el arma más eficaz para procurar la integración de estos pacientes. Por ello, desde la época neonatal o de la lactancia precoz, los niños deben ser dirigidos a Unidades multidisciplinarias en las que se aborden los distintos aspectos del desarrollo infantil.

Palabras clave: Síndrome de Down; Atención temprana; Desarrollo psicomotor; Fisioterapia.

ABSTRACT

Although the diagnostic and therapeutic advances have contributed to improving the organic conditions of patients with Down's Syndrome (heart diseases, digestive malformations, hypothyroidism, etc.), psychomotor retardation continues to be the most incapacitating factor for a person with trisomy. In absence of curative treatment, early attention to the different development areas is the most effective tool to seek the integration of these patients. Thus, from the neonatal or early lactation period, the children should be referred to multidisciplinary units where the different aspects of child development are approached.

Key words: Down's syndrome; Early care; Psychomotor Development; Physiotherapy.

INTRODUCCIÓN

El sistema nervioso (SN) humano está dotado de una enorme plasticidad y su desarrollo viene condicionado por la existencia de un programa genético y de todo un conjunto de influencias externas.

El desarrollo psicomotor o la progresiva adquisición de habilidades en el niño es la manifestación externa de la maduración del SN.

Las genopatías (dotaciones genéticas anormales) pueden producir anomalías estructurales y funcionales del SN, dando como resultados, diversos tipos y/o grados de disfunción cognitiva y neurológica en el individuo que la presenta.

Se desconocen las claves neurobiológicas exactas que dan lugar a la disfunción cerebral en el síndrome de Down (SD), pero sí sabemos que se deben a: alteraciones del desarrollo del cerebro y degeneración neuronal que ocurren en la segunda mitad del desarrollo fetal.

En los niños con S. de Down, durante el desarrollo perinatal, entre los 3-5 meses, disminuye el perímetro cefálico por debajo de 2 desviaciones estándar, dando lugar a una microcefalia, debido principalmente a alteraciones morfológicas macroscópicas (demostradas con estudios de neuroimagen: TAC, RM cerebral)⁽¹⁾ y microscópicas. Todo ello se considera una disgenesia, que ocurre en épocas tardías del desarrollo fetal (20-22 s. de embarazo) y hasta épocas postnatales.

Las variaciones ocurridas en la estructura y organización del cerebro del niño con síndrome de Down durante la corticogénesis van a suponer un freno u obstáculo para el pleno desarrollo posterior.

Por tanto, en el cerebro de un niño con SD no hay una alteración única o localizada en un sistema concreto, son alteraciones difusas (menor número de neuronas, alteración

Correspondencia: Dra. Inmaculada Malea Fernández. Poeta José María Bayarri 6, bajo. 46014 Valencia.
E-mail: atemprana@asindown.org
Recibido: Septiembre 2012

de las estructuras) y que afectan a diversos sistemas con diferente intensidad.

No se pueden definir síndromes cerebrales concretos (a excepción del lenguaje), pero si podemos definir variaciones en los patrones básicos de actividades y en funciones prevalentes en una mayoría de niños con síndrome de Down.

En su conducta cognitiva están afectadas diversas áreas: atención e iniciativa, memoria a corto plazo y procesamiento de la información, memoria a largo plazo, tanto la explícita, que es la más afectada, como la implícita, la correlación y el análisis.

Todas estas dificultades y su retraso motor no suponen la imposibilidad de alcanzar las tareas propuestas, pero habrá que adecuar su aprendizaje.

Destacamos la importancia de la intervención temprana, que trata de superar y compensar estas limitaciones, aprovechando la plasticidad neuronal y extraer al máximo lo que la realidad genética de cada individuo permita.

Todas las conductas mejoran ostensiblemente si el entorno familiar, social y escolar es positivo y se debe enfatizar que la acción de los padres es decisiva en el desarrollo de un niño durante los primeros años, cualesquiera que sean sus condiciones.

CONCEPTO DE ATENCIÓN TEMPRANA (AT)

Se entiende por *atención temprana* el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, que tiene por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo (físico, psíquico o sensorial) o riesgo biológico o social de padecerlos, planificadas por un equipo de profesionales de orientación inter o transdisciplinar⁽²⁾. En AT es imprescindible considerar al niño en su globalidad, teniendo en cuenta los aspectos intrapersonales, biológicos, psico-sociales y educativos propios de cada individuo, y los interpersonales, relacionados con su propio entorno, familia, escuela y contexto social.

FUNDAMENTOS NEUROBIOLÓGICOS DE LA ATENCIÓN TEMPRANA

Como ya sabemos, el sistema nervioso se encuentra en la primera infancia en una etapa de maduración y de importante plasticidad. El cerebro puede ser modulado y modificado por las influencias ambientales, y sus propiedades plásticas permitirán compensar o corregir, en grado variable, la pérdida ocasionada por una lesión. El síndrome de Down implica un cerebro mediatizado por unas alteraciones de origen génico que constriñen su pleno desarrollo y función. Por su difusa presencia a lo largo y a lo ancho de las estructuras cerebrales, quedan afectados en mayor o menor grado variados sistemas implicados en funciones distintas: lo motórico, lo sensorial, lo verbal,

determinados aspectos relacionados con lo cognitivo y con lo adaptativo.

La atención temprana aplicada a los niños con SD tiene el objetivo de aprovechar la neuroplasticidad para activar y promover las estructuras que han nacido o que se han de desarrollar de un modo deficiente. Debemos saber que la plasticidad funciona pero que tiene un límite; el exceso de estímulos, o el desorden en su aplicación, es contraproducente y provoca confusión en los sistemas⁽³⁾.

PRINCIPALES OBJETIVOS DE LA ATENCIÓN TEMPRANA

- Reducir los efectos de un déficit producidos por un trastorno o situación de alto riesgo.
- Proporcionar a los padres y a toda la familia la información, el apoyo y el asesoramiento necesarios, con el fin de que puedan adaptarse a la nueva situación, y mantengan unas adecuadas relaciones afectivas con el niño.
- Atender y cubrir las necesidades y demandas de la familia y el entorno del niño.
- Posibilitar de la forma más completa su integración en el medio familiar, escolar y social, así como su autonomía personal.

CENTROS DE DESARROLLO INFANTIL Y ATENCIÓN TEMPRANA (CDIAT)

Uno de los principales ámbitos de actuación donde se desarrollan los programas de AT son los CDIATS constituidos por un equipo de especialistas en atención temprana procedentes del ámbito de la psicología, pedagogía, fisioterapia y logopedia.

Cuando nace un niño con SD en la provincia de Valencia, y contacta con ASINDOWN, concertamos una primera visita con los padres y su bebé, la psicóloga y, siempre que la familia lo considere, un miembro del "Programa Padre a Padre", formado por padres de Asindown que ha pasado por una experiencia similar, y donde se produce una situación de empatía que favorece la comunicación y expresión de sentimientos. En esta reunión se valora y se trata el impacto psicológico que haya causado en los padres el nacimiento de un hijo con SD y se informa sobre los aspectos relevantes de su desarrollo, sobre los programas de AT, y sobre las expectativas a nivel educativo, de salud y de futuro en general de las personas con SD. La familia es informada de los CDIATS a los que puede acudir, y se propone, atendiendo a la situación personal del niño y su familia, así como a criterios profesionales, el número de sesiones en el Centro, que suele oscilar en los primeros meses entre una y dos semanales. La intervención, tanto con el niño como con la familia, se basa en una programación individual de objetivos, así como pautas de actuación a los padres y/o cuidadores. La terapeuta de AT hace una

evaluación continua del desarrollo del niño e intercambia información con la familia sobre las orientaciones seguidas en casa. Asimismo, existe una coordinación con el entorno educativo (escuelas infantiles y centros educativos de primer ciclo de infantil), sanitario (pediatras, servicios de neuropediatría, rehabilitación infantil y otras especialidades médicas), y social del niño.

INTERVENCIÓN EN LOS PROCESOS COGNITIVOS

Desde el punto de vista cognitivo, los niños/as con SD presentan una discapacidad intelectual. Las dificultades que suelen mostrar se sitúan en los siguientes puntos.

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

Con la intervención que realizamos pretendemos compensar y superar estas limitaciones, desarrollando al máximo sus capacidades, para que sea capaz de percibir y adquirir información, de almacenarla y utilizarla cuando lo necesite, mejorando la percepción, procesamiento y almacenamiento de la misma en el cerebro y pudiendo evocarla o recordarla para finalmente ser utilizada. El objetivo de las sesiones de atención temprana dentro del área perceptivo cognitiva es que el niño con SD aprenda experimentando a partir de la manipulación con los elementos del medio que se le presentan, para ello partimos de la estimulación sensorio perceptiva y de la integración sensorial, principalmente a nivel auditivo, visual y táctil. A partir de nuestra intervención tratamos de desarrollar los precursores de las capacidades mentales que en el futuro permitan aprender, pensar, razonar, recordar, hablar y resolver problemas.

Exponemos a continuación las sugerencias de intervención en las sesiones de atención temprana, teniendo en cuenta los déficits más importantes en el área cognitiva:

- *Atención*: favorecer la percepción sensorial y el proceso atencional, tanto durante el desarrollo de una actividad concreta como a lo largo de la sesión de trabajo, favoreciendo la motivación con actividades variadas. Es conveniente mirarles cuando se les habla, comprobar que atienden, eliminar estímulos distractores de la sesión, presentarles los elementos de uno en uno y evitar enviarles distintos mensajes al mismo tiempo. No debemos confundir la falta de atención con la demora en la respuesta, algo que se da habitualmente, ya que su tiempo de latencia es más largo.
- *Percepción*: la estimulación debe presentarse, siempre que sea posible, a través de más de un sentido. El modelado o aprendizaje por observación, la práctica de conducta y las actividades con objetos e imágenes son estrategias de aprendizaje muy eficaces.
- *Memoria*: los mecanismos que utilizamos para su desarrollo son: mantener la fijación visual, iniciar las actividades con la presentación visual o con la enumeración verbal de los objetos, realizar cualquier actividad de forma lúdica, hacer participar, relatar paso a paso las actividades. Necesitan que se les proporcionen estrategias (subvocalizar, nombrar los objetos, agruparlos en categorías). Es recomendable practicar en las tareas cotidianas en casa y en la escuela (por ejemplo haciendo recados). Los sucesos recogidos por la memoria a corto plazo pueden ser trasladados a la de largo plazo, este proceso se dará si se consigue interés, atención, importancia del suceso, motivación y repetición.
- *Procesamiento lógico*: teniendo en cuenta que los niños con SD presentan lentitud para procesar y codificar la información y les resultan dificultosos los procesos de conceptualización, abstracción, generalización y transferencia de los aprendizajes, es conveniente hablarles despacio, con mensajes breves, concisos, sencillos, directos y sin doble sentido, también es conveniente darles tiempo para que contesten, sin adelantarnos a su posible respuesta. Es preciso explicarles hasta las cosas más sencillas, no dando por supuesto que saben algo si no lo demuestran haciéndolo. Se ha de prever en la intervención la generalización y mantenimiento de las conductas, practicándolas en distintos lugares y momentos, de ahí la importancia de la coordinación entre familia, escuela y profesionales de atención temprana.

INTERVENCIÓN EN EL ÁREA SOCIO-COMUNICATIVA

El área del lenguaje, especialmente en su faceta expresiva, es una de las principales dificultades en los niños con SD⁽⁴⁾. En los programas de AT, prestamos especial atención a las habilidades comunicativas, que deben aparecer en los niños en sus primeros días de vida y es **objetivo prioritario la implantación de un adecuado patrón**

de interacción. Esta se ve muchas veces alterada por las reacciones emocionales de los padres, que pueden disminuir su capacidad de reacción ante las manifestaciones del niño, inhibir su comportamiento interactivo en caso de depresión o rechazo o distorsionarlo cuando existen fuertes niveles de ansiedad.

Los niños con SD en edades tempranas suelen presentar las siguientes dificultades: contacto visual, mirada, sonrisa, juegos vocálicos y balbuceos tardíos. Reacciones emocionales menos intensas. Retraso (18 meses) en la aparición de los primeros sonidos, onomatopeyas e imitación de palabras con intención comunicativa. Aparición de las primeras palabras alrededor de los 2 y 3 años y retraso en la unión de dos palabras para empezar a formar frases. A estas dificultades añadimos las citadas anteriormente en cuanto a los aspectos cognitivos (atención, percepción, memoria...) que influyen en la comunicación y el lenguaje. Los niños con SD tienen como **característica común mejor nivel comprensivo que expresivo** y su nivel lingüístico va por detrás de su nivel lector, de su capacidad social y de su inteligencia general. Tienen dificultades para dar respuestas verbales y dan mejores respuestas motoras. Como plan de trabajo utilizamos multitud de estrategias, basándonos en sus puntos fuertes y resaltando en toda la intervención dos de ellos: **el procesamiento de la información visual y la comunicación no verbal.**

La presencia de los padres en las sesiones en el CDIAT son indispensables para llevar a cabo con éxito un programa. Algunas de estas estrategias son:

- La toma de turnos, que proporciona a los padres la base para comprender la interacción con sus hijos, disminuyendo la frecuencia de órdenes y aumentando la de respuestas.
- La interacción social-recíproca.
- Ajustar el lenguaje al nivel de comprensión del niño con el fin de facilitar el procesamiento del mensaje.
- Respetar la iniciativa del niño.
- Desarrollar en los padres habilidades de observación para interpretar las señales de su hijo.
- Determinados tipos de juegos que favorecen especialmente el desarrollo de la comunicación y el lenguaje.
- La imitación.
- El uso de gestos, tanto como apoyo a la comprensión del lenguaje como para dotarles de herramientas para poder comunicarse.
- Tratamientos orales motores.
- La adquisición de vocabulario.
- La discriminación auditiva
- Juegos para motivar los diferentes tipos de atención...

En AT es muy importante hacer comprender a la familia que la comunicación no se limita a unos determinados momentos del día sino que a hablar se aprende hablando, por lo que en el trato cotidiano, hablarles y escucharles se

convierte en la mejor táctica. Del mismo modo, es necesario hacerles comprender que momentos del día son más oportunos para aprovechar mejor los periodos de alerta para interactuar con ellos y no confundir estimular con “incordiar” o bombardear, riesgo en ocasiones frecuente en la práctica de la atención temprana.

Sociabilidad

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

Temperamento

La manera característica con que los individuos se relacionan con su mundo se define típicamente como temperamento. Dejando a un lado los estereotipos en cuanto a la manera de ser de las personas con SD (obstinadas, afectuosas, sumisas...) que no tienen una clara justificación, ni fundamento, y sabiendo que hay gran variabilidad de temperamentos, sí podemos hablar de unas **características generales de su personalidad:** suelen tener escasa iniciativa, menor capacidad para inhibirse, tendencia a la persistencia de conductas y resistencia al cambio, menor capacidad de respuesta y de reacción frente al ambiente, poca perseverancia en las tareas y capacidad social para eludirlos. Suelen mostrarse colaboradores y ser sociables.

A la hora de intervenir, estas características no se han de considerar inmutables, por el contrario, se ha de actuar intentando potenciar las capacidades y habilidades que les puedan facilitar la incorporación a la sociedad y corregir aquello que les limite ese acceso, favorecer su participación en juegos y actividades de grupo, adaptar los programas educativos a la personalidad de cada uno, entrenarlos en el autocontrol, acostumbrarlos a que cambien de tarea con cierta frecuencia...

INTERVENCIÓN PARA LA ADQUISICIÓN DE HÁBITOS DE AUTONOMÍA PERSONAL

El principal objetivo a largo plazo de un programa de atención temprana es desarrollar la capacidad de autonomía e independencia personal del niño, lo que le va a permitir afrontar por sí mismo las diversas situaciones que se le vayan presentando a lo largo de su vida. La estimulación de las habilidades de autonomía personal debe abordarse desde los primeros meses de vida y constituye uno de los aspectos más espinosos debido a la actitud sobreprotectora

que suelen manifestar los padres y familiares de los niños con dificultades en su desarrollo y la tendencia a infravalorar las capacidades reales de estos niños.

Una de las conductas que ha recibido más atención ha sido la **comida y alimentación**. Los niños con SD presentan alteraciones sobre todo en la masticación debido a diversos factores: anomalías esqueléticas de la boca y el cráneo que provocan un menor volumen de la cavidad oral, un retraso y diversas alteraciones en la erupción de la dentición primaria y permanente, hipotonía muscular que contribuye a un cierre disminuido de los labios, protrusión de la lengua, débil estabilidad mandibular y un inmaduro patrón de deglución. Todos estos problemas se tratan de atajar con tratamiento oral motor y modificación de conducta, trabajando de forma coordinada el profesional de atención temprana, la familia y la escuela⁽⁵⁾.

En cuanto al **control de esfínteres**, el tiempo que los niños con SD logran conseguirlo es muy variable, aunque la edad media suele estar entre los 36 y 48 meses. Para comenzar a entrenar a un niño en el control de esfínteres tienen que darse unos requisitos previos mínimos: es recomendable que el niño sea capaz de desnudarse de cintura para abajo, de obedecer órdenes sencillas, de estar sentado cinco minutos y de permanecer seco periodos espaciados al menos una hora y media. También ayuda que el niño identifique que está mojado o sucio.

Respecto al **vestido y aseo**, decir que las dificultades de coordinación motora fina que tienen los niños con SD frenan algunas adquisiciones (ponerse y quitarse ropa, abotonar, desabotonar...).

Por último, remarcar que en el **desarrollo de los hábitos de autonomía** juega un papel decisivo la actitud que tengan los padres y educadores hacia el niño con SD. Si confían en que el niño es capaz y lo trabajan, su evolución será positiva, al margen de las dificultades reseñadas. La labor del profesional de atención temprana es informar, asesorar y coordinarse con los padres, haciendo que estos se sientan competentes para poder educar a sus hijos.

INTERVENCIÓN EN EL ÁREA MOTORA

La fisioterapia va a partir del movimiento como base de todo proceso de desarrollo del sistema nervioso del niño, sin desligarlo del aspecto sensorial y psíquico a la hora de iniciar un programa global de estimulación, ya que el movimiento surge como respuesta a la estimulación y la estimulación, a su vez, no será posible sin una forma de movimiento. El fisioterapeuta comienza a intervenir con los niños con SD desde los primeros días de vida. Es aquí donde la familia y su entorno físico van a jugar un papel fundamental, por esta razón, uno de los aspectos centrales del programa de tratamiento fisioterapéutico es el de orientar y educar a la familia haciéndoles comprender la importancia de las actividades físicas terapéuticas en este

estado inicial del desarrollo y metalizándolos para que tomen conciencia de que la familia es la protagonista del tratamiento del bebé. Las sesiones se realizan de manera periódica, siendo la familia la encargada de realizar el tratamiento en el seno del hogar, por ser este el espacio en donde el niño va a desenvolverse la mayor parte del tiempo, en esta fase de su crecimiento, por lo tanto, el rol del fisioterapeuta es la de orientar a la familia en cuanto a las estrategias que esta debe realizar para mejorar la capacidad física de su niño/a⁽⁶⁾.

El objetivo principal de la fisioterapia para los niños con SD no es acelerar la velocidad del desarrollo motor grueso, sino reducir el desarrollo de patrones de movimientos compensatorios anormales, a los que los niños con SD suelen ser propensos. La fisioterapia en niños con SD tiene como objetivos generales: estimular el desarrollo motor del niño y realizar actividades físicas para prevenir o corregir determinadas deformidades del aparato locomotor, teniendo en cuenta que se deben considerar algunos aspectos inherentes a este síndrome como son: la hipotonía muscular, la laxitud ligamentosa, la reducción de la fuerza, el acortamiento de las extremidades, a veces los fallos sensoriales y perceptivos (auditivos, visuales, táctiles), lo cual influye negativamente en la ubicación espacial, trayendo consigo torpeza en la coordinación, en el control postural, en el equilibrio y en la marcha. Estos factores están determinados por la genética y, aunque algunos pueden ser influidos por la fisioterapia, no van a ser modificados en lo fundamental y van a influir en la velocidad del desarrollo motor grueso. Los niños con SD tratan de compensar su hipotonía, su laxitud ligamentosa, su menor fuerza y el acortamiento de sus extremidades desarrollando patrones de movimientos compensatorios que, si se les deja persistir, terminarían a menudo en problemas ortopédicos y funcionales

Los niños con SD tienen por lo común muchos trastornos morfológicos del aparato respiratorio (vías nasales cortas y estrechas, cavidad oral pequeña, macroglosia que compromete a la orofaringe, a veces pectus excavatum, alteraciones pulmonares, etc.). Si a esto se le añade la hipotonía de los músculos inspiratorios-expiratorios, entonces la respuesta funcional será anormal. Por esa razón, dentro del tratamiento fisioterapéutico se debe tomar atención a este aspecto, realizando actividades terapéuticas preventivas, como son la educación ventilatoria y la estimulación de ejercicios ventilatorios (incidir en la espiración).

BIBLIOGRAFÍA

1. Pinter JD. Amygdala and hippocampal volumes in children with Down syndrome: a high resolution MRI study. *Neurology*. 2001; 56: 972-4.
2. Libro Blanco de la Atención Temprana. Ed. Real Patronato de prevención y atención a personas con minusvalía. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000.

3. Flórez J, Troncoso MV. Síndrome de Down y educación. Barcelona: Masson y Fundación Síndrome de Down Cantabria; 2001.
4. Kumin L. Speech and language skills in children with Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 1996; 2: 109-16.
5. Medlen JE. From milk to table foods: A parent's guide to introducing food textures. *Disability solutions.* 1999; 3: 1-9.
6. Winders PC. The goal and opportunity of physical therapy for children with Down syndrome. En: Cohen WI, Nadel L, Madnick ME (eds.): *Down syndrome. Vision for the 21st century.* New York: Wiley-Liss; 2001. p. 203-214.