

Autismo y síndrome de Down

Jesús Flórez

RESUMEN

Ya no resulta extraño aceptar la asociación de autismo y síndrome de Down. La identificación de estos rasgos y su clasificación dentro de unos parámetros bien deslindados son especialmente importantes porque han de definir un diagnóstico y, sobre todo, han de condicionar una forma específica de intervención terapéutica. El artículo define las diversas entidades que se agrupan bajo el amplio título de "condición tipo autista", ofrece los criterios diagnósticos del DSM-IV para definirlas, y describe con detalle los resultados de un reciente estudio realizado por el grupo de Capone en el Kennedy Krieger Institute de Baltimore. En ese artículo se analizan con precisión los rasgos y características de 61 niños con síndrome de Down y trastorno de espectro autista, comparándolos con los de 44 niños que sólo tenían síndrome de Down y 26 que tenían síndrome de Down y trastorno de movimientos estereotipados. Se analiza también el valor diagnóstico para estas situaciones de la escala de conductas aberrantes (ABC). Se establecen los perfiles y fenotipos neuroconductuales que caracterizan a las diversas entidades analizadas, que pueden ayudar a diagnosticar con más precisión y precocidad, y a establecer las correspondientes pautas terapéuticas.

Introducción

Al contemplar y analizar el desarrollo general y la conducta de los niños con síndrome de Down, es cada vez más frecuente la preocupación que suscita la detección de un peculiar curso en su desarrollo y en la evolución de su comportamiento, en los que se aprecian rasgos de conducta autista. La identificación de estos rasgos y su clasificación dentro de unos parámetros más o menos bien deslindados son especialmente importantes porque han de definir un diagnóstico y, sobre todo, han de condicionar una forma específica de intervención terapéutica.

Ya no resulta extraño aceptar la asociación de autismo y síndrome de Down, como pudo parecer hace unos años cuando se postulaba una especie de contradicción entre ambas entidades. Por el contrario, el interés crece al constatar que, desgraciadamente, aumenta el número de niños con síndrome de Down que muestran rasgos autistas. Este aumento ¿es real o es relativo? Más bien es posible que, al mejorar dramáticamente el desarrollo cognitivo, adaptativo, comportamental y social del

"grueso" de los niños y adolescentes con síndrome de Down que van camino de una notable integración en la sociedad, destaque aún más la diferencia y el retraso que marcan a un número no desdeñable de niños atrapados en sus problemas con rasgos autistas, y fuerce a practicar diagnósticos que antiguamente se consideraban innecesarios. Las implicaciones familiares y sociales son evidentes porque estos niños poseen el mismo derecho que los demás para ser atendidos adecuadamente, y no quedarse tirados en la cuneta del camino que los demás siguen recorriendo.

Los padres de estos niños con síndrome de Down observan con preocupación y tristeza cómo los demás que quizá iniciaron conjuntamente con sus hijos una animosa andadura, se van distanciando a niveles inalcanzables. Y se quejan, con razón, de que las asociaciones de padres -sin duda activas y emprendedoras- desplazan su interés y sus recursos de personal y material en beneficio de los más y en detrimento de los menos.

Los motivos de este desajuste pueden ser varios, pero uno de ellos es sin duda el conocimiento escaso y vaporoso sobre lo que significa

ese diagnóstico doble y dual: síndrome de Down y rasgos de autismo. Esta ignorancia y escasez abarcan a muchos de aspectos del problema: a) la definición de los términos, b) los métodos de diagnóstico, c) la existencia -escasa- de profesionales experimentados para establecer los diagnósticos, y d) la presencia -insuficiente- de profesionales que hayan de desarrollar programas y sistemas de atención e intervención, más que nunca individualizada.

El presente artículo tiene un objetivo prioritario: sensibilizar a la comunidad síndrome de Down de habla hispana hacia este problema. Y trata de hacerlo porque su autor, desde un observatorio que le permite contemplar el panorama en muy diversas naciones de origen hispano, recibe la preocupación de un número creciente de familias que describen la torpe evolución del desarrollo de sus hijos con síndrome de Down y preguntan: ¿y ahora qué hacemos?, ¿a quién tenemos que recurrir?

La sensibilización pasa por un presupuesto inicial que incorpora los elementos a) y b) arriba citados. Y para ello voy a servirme de un estudio recientemente publicado, sin duda el más completo de los realizados hasta ahora en la población que muestra el diagnóstico dual de síndrome de Down y trastornos de tipo autista. El estudio está realizado por el grupo de George Capone, en el Kennedy Krieger Institute de Baltimore. Pero inicialmente será preciso definir términos para perfilar mejor los diagnósticos, y posteriormente haré una extensa exposición del estudio referido.

Definición de términos y criterios diagnósticos

Como en tantas armas de la ciencia, nuestros términos siguen y se ajustan a una terminología inglesa que termina por convertirse en protagonista. En el caso presente, empezaremos por el concepto más general:

- *Condición de tipo autista (CTA) (autistic-like condition)*, situación a la que se llega tras examinar y apreciar la existencia de conductas motóricas repetitivas (estereotipias), atención atípica, y unas formas poco corrientes (por exceso o por defecto) de responder a estímulos sensoriales en su más amplio sentido: contacto táctil o visual, visión, audición.

Esta es una situación relativamente amplia que abarca otras situaciones que definimos a continuación:

1. *Trastorno de espectro autista (TEA) (autistic spectrum disorder)* que, a su vez, comprende estos otros:

- 1.1. El **autismo** propiamente dicho (*autism*)
- 1.2. El **trastorno desintegrativo infantil** (*childhood disintegrative disorder*)
- 1.3. El **trastorno generalizado del desarrollo** (*pervasive developmental disorder*)

2. *Trastorno de movimientos estereotipados (stereotypic movement disorder)*.

Obviamente, la llegada a estos diagnósticos debe cumplir exquisitas condiciones recogidas por análisis y exploraciones bien definidas. Para ello existen procedimientos de diagnóstico concretos y bien perfilados, expuestos en manuales internacionales de gran prestigio. El más ampliamente conocido y universalmente utilizado es el *Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales*, que en su cuarta edición se llama DSM-IV, elaborado por la American Psychiatric Association en cuya edición han participado más de 1.000 especialistas. La última edición española (2002) corresponde a la edición IV revisada y se llama DSM-IV-TR. A su vez, esta clasificación guarda una estrecha relación y correspondencia con los códigos de la *Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud*, elaborada por la OMS (CIE-10).

De acuerdo con los criterios DSM-IV, para llegar al diagnóstico de autismo ha de presentarse:

A. Un total de 6 (o más) ítems de (1), (2) y (3), con por lo menos dos de (1) y uno de (2) y de (3):

(1) alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:

a) importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales, como son el contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social

b) incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas a su nivel de desarrollo

c) ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos (p. ej., no mostrar, traer o señalar objetos de interés)

d) falta de reciprocidad social o emocional

(2) alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por dos de las siguientes características:

a) retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral (no acompañado de intentos para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación, tales como gestos o mímica)

b) en sujetos con habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación para otros (este criterio puede no ser adecuado en sujetos con síndrome de Down)

c) utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico

d) ausencia de juego realista espontáneo, variado, o de juego imitativo social propio de su nivel de desarrollo

(3) patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos, repetitivos y estereotipados, manifestados por lo menos mediante una de las siguientes características:

a) preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulte anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivo

b) adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales

c) manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir las manos o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo)

d) preocupación persistente por parte de objetos.

B. Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad: (1) interacción social, (2) lenguaje utilizado en la comunicación social (adaptado a lo que ocurre en el síndrome de Down) o (3) juego simbólico o imaginativo. Pero debe tenerse en cuenta el grado de desarrollo habitual en una condición como es el síndrome de Down.

C. El retraso no se explica mejor por la presencia de un síndrome de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil.

La definición de **trastorno desintegrativo infantil (TDI)** exige lo siguiente:

A. Desarrollo aparentemente normal durante por lo menos los primeros 2 años posteriores al nacimiento, manifestado por la presencia de comunicación verbal y no verbal, relaciones sociales, juego y comportamiento adaptativo apropiados a la edad del sujeto y a su condición de síndrome de Down.

B. Pérdida clínicamente significativa de habilidades previamente adquiridas (antes de los 10 años de edad) en por lo menos dos de las siguientes áreas:

- (1) lenguaje expresivo o receptivo
- (2) habilidades sociales



En Lourdes: Marta, Ramón, Miriam y Paz Elorza

(3) control intestinal o vesical

(4) juego

(5) habilidades motoras

C. Anormalidades en por lo menos dos de las siguientes áreas:

(1) alteración cualitativa de la interacción social (p. ej., alteración de comportamientos no verbales, incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros, ausencia de reciprocidad social o emocional)

(2) alteraciones cualitativas de la comunicación (teniendo en cuenta la problemática propia del síndrome de Down)

(3) patrones de comportamiento, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, en los que se incluyen estereotipias motoras y manierismos.

D. Historia de regresión neuroconductual a partir de los 36 meses pero no posterior a los 10 años.



Grupo de jóvenes en una de sus jornadas semanales de entrenamiento en el Complejo Deportivo Municipal

La definición de **trastorno generalizado del desarrollo (TGD)** exige la manifestación de al menos uno de los criterios de alteraciones en la vida social, de alteraciones en la comunicación y de alteraciones en los patrones de conducta repetitiva o estereotipada, debiendo alcanzarse por lo menos cuatro criterios. La regresión o la función anormal en al menos una de estas áreas han de aparecer antes de los 36 meses.

La definición de **trastorno de movimientos estereotipados (TME)** exige la presencia de:

A. Comportamiento motor repetitivo, que aparece impulsivo y no funcional (p. ej., sacudir las manos, balancear el cuerpo, dar cabezazos, morder objetos, automorderse, pinchar la piel o los orificios corporales, golpear el propio cuerpo).

B. Este comportamiento interfiere las actividades normales o da lugar a lesiones corporales autoinfligidas que requieren tratamiento médico (o que provocarían una lesión si no se tomaran medidas preventivas).

C. Si hay retraso mental, el comportamiento estereotipado o autolesivo es de gravedad suficiente como para constituir un objetivo terapéutico.

D. El comportamiento no se explica mejor por una compulsión, un tic o una estereotipia que forme parte de un trastorno generalizado del desarrollo, autismo o trastorno desintegrativo infantil, o una tracción del cabello (tricotilomanía).

E. El comportamiento no se debe a los efectos fisiológicos directos de una sustancia ni a una enfermedad médica.

F. El comportamiento persiste durante 4 semanas o más.

Toda esta problemática se suma a la alteración de base: el síndrome de Down. Por ello, y a la hora de evaluar el desarrollo conseguido durante los 3 primeros años de vida, se han de tener muy en cuenta las características específicas del desarrollo que son propias de un niño con síndrome de Down en todas las áreas: relación social, lenguaje, habilidades sociales, psicomotoras, etc.

Down syndrome and comorbid autism - spectrum disorder characterization using the aberrant behavior checklist

G.T. Capone et al.: Amer J Medic Genetics 134a: 373-380, 2005

La mayoría de los niños con síndrome de Down no presentan un trastorno psiquiátrico o comportamental simultáneo o coexistente (comorbilidad). De los que presentan un trastorno comórbido, se considera que los graves trastornos psiquiátricos como son los trastornos del espectro autista (TEA) son poco frecuentes si bien son importantes de diagnosticar por su significado pronóstico. La prevalencia de TEA en personas con síndrome de Down está establecida en un 5-7% según sean los criterios utilizados y el método de evaluación. Podría afirmarse que la tasa de prevalencia sería de 1 por cada 20, lo que significa un incremento de riesgo de 25 veces en comparación con la población general. De todas las enfermedades "raras" o poco habituales que coexisten con el autismo, el síndrome de Down vendría a ser la más frecuente.

De los 73 casos descritos en la literatura hasta la fecha (aunque siempre es una minoría la que queda diagnosticada y descrita en la literatura), la mayoría (57) tenía menos de 21 años y 16 tenían más de 21, siendo varones el 73% y mujeres el 18%. Al revisar todos los estudios publicados, se aprecia una clara asociación entre autismo y deterioro cognitivo grave (severo).

A pesar de estos informes, los pediatras y psiquiatras pueden resistirse a detectar o diagnosticar el TEA en niños con síndrome de Down, lo que a menudo repercute en que los niños sean ubicados en un puesto educativo inapropiado para su situación y en que los padres, ignorantes del diagnóstico, se vean sometidos a un innecesario sufrimiento emocional. El llegar a este particular diagnóstico dual se ve comprometido a menudo por creencias estereotipadas y confusas sobre lo que significa tener síndrome de Down, autismo, o trastorno cognitivo grave. Y además, el hecho de que estos niños suelen tener globalmente unas pobres habilidades cognitivas junto con conductas maladaptativas, hace particularmente difícil su evaluación.

Se ha comprobado que el TEA aparece con mayor frecuencia en ciertas condiciones médicas, pero que muestra variaciones en su perfil conductual según sea el síndrome genético sobre el que se inserte, por ejemplo el síndro-

me X-frágil. De ahí que sea urgente analizar los diversos subgrupos dentro del autismo para explorar el fenotipo neuroconductual propio de cada condición genética. En este contexto, hay pocos estudios en personas con SD + TEA sobre su perfil neuroconductual y cómo se identifica en comparación con niños que sólo muestran síndrome de Down (SD "típico") o en niños con otros síndromes autistas.

Uno de los instrumentos conductuales más fiables y fáciles de usar para valorar los síntomas que se asocian a menudo con el TEA en personas con graves trastornos cognitivos es el *Aberrant Behavior Checklist* (ABC) propuesto por Aman y col. en 1985. Se ha utilizado con buenos resultados en niños con retraso mental y con una simultánea alteración psiquiátrica, para establecer la validez de criterios entre seis categorías de diagnóstico psiquiátrico, y además ha resultado útil para medir la evolución de síntomas concretos de TEA en varios ensayos farmacológicos. Se describe en el apéndice I.

Objetivos y métodos del estudio

A la vista de todos estos precedentes, el estudio de Capone y col. se propone los siguientes objetivos: (1) describir los atributos cognitivos y conductuales de los niños con síndrome de Down y TEA; (2) diferenciar los niños con SD + TEA de los niños que sólo tienen síndrome de Down, de acuerdo con los criterios propuestos por el DSM-IV y por el ABC; y (3) determinar la utilidad del ABC para caracterizar de forma más completa este grupo de niños, con vistas a futuros estudios que incluyan también la intervención farmacológica.

El estudio de Capone se basa en el análisis, exploración y diagnóstico de los niños con síndrome de Down que llegan a una clínica especializada en alteraciones del neurodesarrollo: el Kennedy Krieger Institute de Baltimore (USA). Eso significa que el material humano de base no es aleatorio sino perfilado: tienen síndrome de Down pero tienen algo más, que es lo que induce a sus padres a consultar en un instituto de alta especialización; este hecho impide obtener datos de carácter epidemiológico. El número inicial de visitas en un período de 10 años

fue de 471, con edades comprendidas entre los 2 y los 21 años. De ese total, en 87 casos (18,5%) se llegó al diagnóstico de CTA. Previamente habían descartado diagnósticos de depresión, trastorno obsesivo-compulsivo, conducta negativista-desafiante, trastorno de hiperactividad con déficit de atención, trastorno de tics, y trastorno de comportamiento perturbador no especificado.

Para el estudio se seleccionaron de forma aleatoria individuos que sólo tuvieran síndrome de Down, es decir, personas con síndrome de Down sin problemas especiales de conducta pero con un patrón de desarrollo propio del síndrome de Down, para que sirvieran de control (en adelante SD-control). En el 97% de todos los casos con síndrome de Down, el cariotipo demostró una trisomía 21 simple, y en el 3% una translocación completa.

Se aplicaron de forma sistemática: (1) los criterios de la DSM-IV; (2) un conjunto de pruebas cognitivas que para los niños < 2 años fueron las *Bayley Scales of Infant Development Mental Scales [BSID]*, o un sucedáneo que se correlaciona positivamente con las BSID, y para los niños > 2 años el test *Stanford Binet-IV (SB-IV)*; (3) el test ABC, que mide todo un conjunto de conductas maladaptativas en personas con retraso mental moderado a profundo.

Perfiles de conducta (DSM-IV)

Entre todos los 87 individuos identificados con el diagnóstico de CTA, el autismo fue el diagnóstico más frecuente (41/87: 47%), seguido del TME (26/87: 30%), el TDI (12/87: 14%) y el TGD (8/87: 9%).

Los niños diagnosticados en los tres subgrupos de TEA cumplieron una media de 3,5 sobre 4 de los criterios incluidos en la alteración social, mientras que sólo lo hicieron en 1,4 sobre 4 los niños del grupo con TME. Así, el grupo TEA puntuó alto de forma constante en los siguientes criterios: a) alteración marcada en el uso de conductas múltiples no-verbales (98%), b) incapacidad para establecer relaciones con sus compañeros, ajustadas a su edad de desarrollo (84%), c) carencia de búsqueda espontánea para compartir diversión, interés u otros objetivos con otras personas (89%), y d) carencia de reciprocidad social o emocional.

En cuanto a las habilidades de comunicación, los individuos con TEA puntuaron alto en: a) falta total en el desarrollo del lenguaje hablado, sin ir acompañado por un intento de compensarlos con otros medios (77%), b) marcado deterioro en la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros, c) uso estereo-

tipado o repetido de lenguaje (59%), y d) falta de juego 'ficción' variado y espontáneo (91%).

En relación con los criterios sobre movimientos estereotipados, el grupo clasificado como TEA satisfizo una media de 3,1 sobre 4 (77,5%) de los criterios, frente a 2,5 sobre 4 (62,5%) en el grupo TME. Tuvo puntuaciones constantemente altas en todos los criterios: a) preocupación por uno o más patrones estereotipados y circunscritos (98%), b) adhesión inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales (69%), y c) manierismos estereotipados y repetidos (98%).

Función cognitiva

Ninguno de los individuos con TEA tenía retraso mental ligero (CI entre 55 y 70). La mayoría (N = 54, 87%) lo tenía en el nivel profundo (CI entre 0 y 39), y 4 en el intervalo moderado (CI entre 40 y 54). En contraposición, ninguna de las personas SD-control mostró retraso mental profundo, estando la mayoría (N = 33, 75%) en el nivel moderado-grave y en el ligero. Los niños diagnosticados como TME mostraron niveles muy diversos de retraso: la mayoría (N = 15, 58%) en el nivel moderado-grave, 4 en el profundo y 2 en el ligero.

Al especificar el subgrupo dentro de TEA diagnosticado por DSM-IV, se vieron diferencias en la función cognitiva:

- autismo (N = 41), varones: 75%, CI: 17,3±11
- TGD (N = 8), varones: 75%, CI: 29,1±10,6
- TDI (N = 12), varones: 83%, CI: 20,6±6,9.

Las diferencias de CI entre autismo y TGD, y entre TGD y TDI, fueron significativas.

Aberrant Behavior Checklist

En el grupo TEA, cada una de las puntuaciones en las subescalas ABC estaba aumentada en comparación con el grupo TME y el grupo SD-control. A excepción de la subescala referida a las dificultades de lenguaje, las otras cuatro (irritabilidad, letargia, estereotipias, hiperactividad) mostraron puntuaciones significativas diferentes entre los grupos, siendo generalmente mayores en el grupo TEA que en el grupo TME, y marcadamente mayores que en grupo SD-control (Tabla 1). Las mayores diferencias entre el grupo TME y el grupo TEA se vieron sobre todo en las subescalas letargia y estereotipias ($p < 0,0001$), menos en la irritabilidad, y menos todavía en la hiperactividad y en el habla. En cuanto a las diferencias entre el grupo SD-control y el grupo TME, hubo diferencias sig-

Tabla 1. Escala de conductas anómalas (ABC)

| Subescala | TEA | TME | SD-Control | Anova | t-tests |
|-------------------|----------|----------|------------|----------|---------|
| Irritabilidad | 13,2±9,3 | 7,4±6,4 | 4,4±4,4 | F<0,0001 | a |
| Letargia | 18,1±9,4 | 6,6±5,5 | 2,5±3,6 | F<0,0001 | a,b,d |
| Estereotipias | 12,5±4,1 | 7,2±3,1 | 0,5±1,5 | F<0,0001 | a,b,c |
| Hiperactividad | 20,8±10 | 15,4±7,1 | 8,5±8,7 | F<0,0001 | a,e |
| Habla inapropiada | 2,5±3,0 | 2,3±2,6 | 1,0±1,7 | F = 0,01 | n.s. |

TEA versus SD-control: (a) P < 0,0001; TEA versus TME: (b) P < 0,0001; TME versus SD-control: (c) P < 0,0001, (d) P < 0,001, (e) P = 0,002. Significación estadística t-test post-hoc < 0,003 después de corregir para comparaciones múltiples (procedimiento de Bonferroni).

Tabla 2. Puntuaciones de escalas en casos con alteración cognitiva de grado moderado-grave

| | TEA | TME | SD-Control | Anova | t-tests |
|-------------|-----------|-----------|------------|-----------|---------|
| CICriterios | 36,7±8,5 | 39,8±6,7 | 40,6±6,8 | F = 0,228 | n.s. |
| DSM-IV | 8,3±2,3 | 5,7±1,1 | NA | F = 0,002 | a |
| Suma de ABC | 58,4±23,1 | 40,8±16,2 | 15,2±14,0 | F < 0,001 | b,c |

TEA versus TME: (a) P = 0,001; TEA versus SD-control: (b) y TME versus DS-control: (c) P < 0,0001. Significación estadística t-test post-hoc < 0,004 después de corregir para comparaciones múltiples (procedimiento de Bonferroni).

Tabla 3. Escala de conductas anómalas (ABC) en casos con alteración cognitiva de grado moderado-grave

| Subescala | TEA | TME | SD-Control | Anova | t-tests |
|-------------------|-----------|----------|------------|-----------|---------|
| Irritabilidad | 11,2±7,0 | 8,5±7,0 | 3,7±4,2 | F<0,0001 | a |
| Letargia | 13,5±8,6 | 5,3±3,4 | 2,8±3,9 | F<0,0001 | a,c |
| Estereotipias | 9,8±4,8 | 7,3±3,1 | 0,7±1,7 | F<0,0001 | a,d |
| Hiperactividad | 19,6±10,3 | 16,9±7,8 | 7,3±8,2 | F<0,0001 | b,e |
| Habla inapropiada | 4,2±4,2 | 2,9±2,7 | 0,6±1,3 | F = 0,018 | b,e |

TEA versus SD-control: (a) P < 0,0001; (b) P = 0,0002; TEA versus TME: (c) P = 0,002; TME versus SD-control: (d) P < 0,0001, (e) P < 0,001. Significación estadística t-test post-hoc < 0,003 después de corregir para comparaciones múltiples (procedimiento de Bonferroni).

nificativas en estereotipias, letargia e hiperactividad, no en irritabilidad y habla. En cuanto a la comparación entre los tres subgrupos de TEA, mostraron marcadas diferencias entre ellos en cuanto a irritabilidad y letargia, especialmente esta última.

Individuos con retraso cognitivo moderado a grave (CI entre 25 y 54)

Se analizó el comportamiento de este subgrupo obtenido a partir de todos los individuos que mostraron ese nivel cognitivo con independencia del diagnóstico DSM-IV. Fue un total de 62 sujetos (47% del total), y permitió analizar si se podían establecer diferencias en la puntuación ABC entre los diversos grupos diagnósticos a pesar de mostrar un similar grado de deficiencia cognitiva (Tablas 2 y 3).

La puntuación ABC fue mayor en el grupo

TEA que en el SD-control, y en el grupo TME que en el SD-control; pero fue similar en los grupos TEA y TME. A la hora de analizar las subescalas ABC, hubo notables diferencias entre el grupo SD-control y el TEA en todas las subescalas con la excepción del habla. Las diferencias entre grupos SD-control y TME fueron también grandes en todas las subescalas menos en el habla. En cambio, entre los grupos TEA y TME la diferencia fue clara sólo en la subescala letargia, lo que hace a esta subescala particularmente útil para diferenciar entre ambos síndromes en niños con deficiencia moderada a grave.

Consecuencias y conclusiones del estudio

El presente estudio muestra una prevalencia de TEA del 12,5% en la población con síndrome de Down estudiada. Esta cifra es superior a la



Paulino con Enrique Ponce

habitualmente descrita (7-10%), pero puede deberse al hecho del que el centro en donde se ha realizado el estudio es referencial para niños con especiales problemas del desarrollo. Se confirma la manifiesta preferencia por los varones (80%) que concuerda con los datos existentes sobre autismo en general y autismo en síndrome de Down. La prevalencia de TME fue del 5,5%, de nuevo con prevalencia en varones (80%).

Los niños diagnosticados como TEA mostraron 3 o 4 criterios en el área del deterioro social frente a 1 o 2 en el grupo diagnosticado como TME. El área de la comunicación fue la menos útil para destacar las diferencias entre todos los grupos, incluido el SD-control, probablemente por los problemas de comunicación inherentes al

síndrome de Down. Aun así, los niños con TEA mostraron peor comunicación verbal y juego simbólico. Ambos grupos, TEA y TME, mostraron frecuentes estereotipias pero los niños con TEA mostraron una media de 3 criterios de estereotipias frente a 2 o 3 del grupo TME.

Como era de esperar, hubo una correlación negativa entre la gravedad de la conducta autista y el nivel cognitivo en los niños con síndrome de Down. Según los datos del estudio, la mayoría de los niños con síndrome de Down y TEA (87%) funcionaban en el nivel cognitivo grave-profundo, mientras que los que sólo tienen síndrome de Down estaban preferentemente en el nivel ligero-moderado (63%). Los niños con TME ocuparon una posición intermedia, tanto en lo cognitivo como en lo conductual.

Por sus consecuencias prácticas, es cuestión fundamental conocer la naturaleza de la relación entre función cognitiva y función conductual de los niños con síndrome de Down. Si bien se acepta que el nivel cognitivo bajo incrementa por lo general el riesgo de desarrollar conductas autistas, cabe pensar que la relación no es necesariamente causal, sino que más bien la alteración cognitiva grave y la alteración conductual representan dos resultados independientes, aunque cada uno comparta mecanismos de base neurobiológicos comunes. En este sentido, el dato más significativo reside en la clara diferencia que había en los fenotipos neuroconductuales entre los grupos TEA, TME y SD-control, dentro -y ahí está la clave- de un mismo nivel de retraso cognitivo (moderado a grave). Hay casos de grave alteración cognitiva en términos de CI en niños con síndrome de Down que, sin embargo, son sociables y poseen habilidades funcionales de comunicación.

Los niños con TEA tuvieron puntuaciones más altas en las subescalas ABC que los niños con TME o SD-control, a excepción de la subescala de lenguaje. Para diferenciar TEA frente a TME, las subescalas más útiles fueron las de letargia e hiperactividad. Esto puede parecer incongruente: el hecho de que haya puntuaciones altas en letargia (niños retraídos socialmente y emocionalmente) y al mismo tiempo en hiperactividad en los niños con TEA. Son conductas distintas porque la hiperactividad puede no tener ningún propósito realmente interactivo. Se pudieron distinguir 3 grupos en los niños con TEA + SD: letargia sin hiperactividad (13), hiperactividad sin letargia (14), y letargia con hiperactividad (17). Son los diagnosticados en el subgrupo TGD los menos retraídos emocional y socialmente en comparación con los subgrupos autista y TDI.

Los niños del grupo TME mostraron también puntuaciones más altas en las subescalas ABC; es decir, marcaron diferencias con los grupos DS-control y TEA, no sólo en las estereotipias sino también en la atención y en el retraimiento social, con valores intermedios entre los de ambos grupos. Podría decirse que los niños con TME son "atípicos desde el punto de vista conductual" pero no claramente autistas.

En consecuencia, se puede afirmar que las escalas ABC pueden ser un instrumento útil de valoración a la hora de subclasificar a los niños que presentan síndrome de Down y una segunda entidad de carácter psiquiátrico.

Desde la perspectiva de los padres que luchan por comprender por qué su hijo con síndrome de Down muestra una conducta atípica o tiene disminuido su potencial para el aprendizaje social y para la comunicación-lenguaje, resulta crítico disponer de un buen diagnóstico de TEA. Después de todo, habrán de proporcionar a sus hijos con realismo el tipo de apoyos, de guía y de defensa que mejor se adapte a sus más estrictas necesidades. Lo mismo vale para el personal educativo que habrá de adaptar claramente y con realismo su actuación en búsqueda del currículo más apropiado para ese niño, lejos de falsas expectativas, y elaborar programas específicos dirigidos a mejorar su capacidad comunicativa y a controlar los problemas de conducta.

Queda una última reflexión, que es más un

interrogante de particular calado porque puede afectar a un segmento no pequeño de la población con síndrome de Down. ¿Puede una pobre o perjudicial intervención -por omisión o por acciones educativas equivocadas- provocar en un niño con síndrome de Down con desarrollo "medio tirando a bajo" un descenso, o deterioro progresivo, o regresión en su desarrollo neurobiológico, de modo que el nivel cognitivo descienda a valores en los que surjan, o se faciliten, las conductas o rasgos autistas? ¿Cabría entonces hablar de una población de niños con síndrome de Down con riesgo de que la carencia de una buena intervención educativa fuera la causa de que apareciera esa doble condición de comorbilidad? Y al revés, ¿no podría una buena acción educativa, en esa población límite, hacerle superar el listón y evitar la aparición del componente "tipo autista"? Tales preguntas han de servir de revulsivo para extremar la responsabilidad de padres y educadores a la hora de mantener con firmeza la buena dirección del timón en esos años que pueden ser críticos. Es posible que, desgraciadamente, la naturaleza por sí misma y por mecanismos que aún se nos escapan, deslice la realidad neurobiológica de un niño con síndrome de Down hacia el TEA; pero es posible que la buena acción interventiva, al menos en algunos casos, también actúe de contrapeso y evite ese deslizamiento, al menos parcialmente.

Bibliografía

Aman A, Singh N, Stewart A, Field C. The aberrant behavior checklist: A behavior rating scale for the assessment of treatment effects. *Am J Ment Defic* 1985, 89: 485-491

DSM-IV-TR: Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Texto Revisado. Barcelona, Masson 2002.
Novell Alsina R, Rueda Quillet P, Salvador

Carulla L. Salud mental y alteraciones de la conducta en las personas con discapacidad intelectual. Guía práctica para técnicos y cuidadores. Madrid, FEAPS 2003

ANEXO I: ESCALA DE CONDUCTAS ANÓMALAS (ABC - ECA) Adaptada de Novell, Rueda y Salvador, 2003

Esta escala fue diseñada para valorar los efectos de la medicación o de otros tratamientos sobre las conductas anormales de personas con deficiencia mental, y para estudiar los problemas de conducta y psicopatológicos de estas personas. Está compuesta por un total de 58 ítems, los cuales describen diversos problemas de conducta, algunos de ellos de forma reiterativa pero que sirven para dar validez y fiabilidad a la prueba. De esos ítems se derivan 5 subescalas que han sido etiquetadas de la siguiente manera:

- I. Irritabilidad, agitación, llanto: 15 ítems
- II. Letargia, abandono social: 16 ítems
- III. Conductas estereotipadas: 7 ítems
- IV. Hiperactividad, desobediencia: 16 ítems
- V. Habla inapropiada: 4 ítems

Se comprobó que la escala es muy útil para valorar las modificaciones en la conducta de personas con deficiencia mental y su evolución positiva o negativa tras la intervención, farmacológica o de otro tipo. Ha sido validada repetidamente y es la más frecuentemente empleada en la bibliografía internacional para la valoración de los trastornos de conducta. Resulta una escala relativamente sencilla de aplicar por personal de apoyo y cuidadores. Es una escala muy sensible a los cambios aunque carece de valor diagnóstico. Las escalas de diagnóstico están en DSM-IV.

Instrucciones

Evalúe la conducta del individuo durante las cuatro últimas semanas. Para cada ítem, usted debe decidir si el individuo presenta este problema, y rodear con un círculo el número apropiado que usted ha asignado de acuerdo con la siguiente escala:

- 0 = No presenta este problema en absoluto
- 1 = Problema leve
- 2 = Problema de gravedad moderada
- 3 = Problema importante

Cuando juzgue una conducta, tome en consideración los siguientes puntos:

- a) Evalúe la frecuencia relativa para cada conducta especificada. Por ejemplo, si el sujeto presenta más "rabietas" que el resto, es probablemente moderadamente grave (2) o importante (3) aunque sólo ocurra una o dos veces por semana. Otras conductas, como la desobediencia, deberían suceder probablemente con mayor frecuencia para recibir una puntuación alta.
- b) Puntúe la conducta de acuerdo con todo el personal. Si el sujeto tiene problemas con otros pero no con usted (o viceversa), intente tener una impresión global de la situación.
- c) Trate de considerar si una determinada conducta interfiere en el desarrollo del sujeto. Por ejemplo, el "balanceo" puede que no moleste a otros sujetos o que no interfiera para el funcionamiento del Centro, pero también es cierto que esta conducta dificulta su desarrollo personal. Además, la conducta desadaptativa debe ser puntuada también como conducta dirigida al exterior.
- d) Es aconsejable que los evaluadores con otros miembros del personal, especialmente con aquellos que conocen al sujeto en otras situaciones como son el realizar otros trabajos, o cuando están en el colegio, etc.

Escala ECA - ABC: Ítems

No piense excesivamente sobre cada ítem, ya que la primera impresión suele ser la más acertada. Puntúe de 0 a 3.

1. Excesiva actividad en el Centro
2. Autoagresividad
3. Apatía, pereza, inactividad
4. Agresividad hacia compañeros o personal
5. Búsqueda de aislamiento del resto de sujetos
6. Movimientos recurrentes sin sentido
7. Ser demasiado "escandaloso" o "ruidoso"
8. Gritar "sin venir a cuento"
9. Hablar excesivamente
10. Rabietas
11. Movimientos estereotipados o repetidos
12. Ensimismamiento, mirada perdida
13. Impulsividad (realiza actos sin pensar)
14. Irritabilidad
15. Inquietud, incapacidad de estar quieto
16. Inhibición, prefiere actividades solitarias
17. Conductas extrañas o estrambóticas
18. Desobediencia, dificultad para controlar a la persona
19. Gritos inoportunos
20. Expresión facial rígida; falta de reactividad emocional
21. Molesta a los otros
22. Lenguaje repetitivo
23. No hace nada; se sienta y mira a los demás
24. No coopera con los demás
25. Humor o talante deprimido
26. Se resiste a cualquier forma de contacto físico
27. Vuelve la cabeza hacia atrás continuamente
28. No presta atención a las instrucciones
29. Sus demandas deben ser satisfechas inmediatamente
30. Se aísla a sí mismo del resto
31. Desbarata las actividades del grupo
32. Se sienta o permanece en una posición mucho tiempo
33. Habla consigo mismo en voz alta
34. Lloro ante mínimos disgustos o pequeños golpes
35. Realiza movimientos repetitivos de manos, cabeza o cuerpo
36. Cambia de humor repentinamente
37. No responde a las actividades del centro
38. No se queda quieto en su sitio durante las clases o actividades sedentarias
39. Procura no quedarse solo, aun por pequeños espacios de tiempo
40. Es difícil acercarse o establecer relación con él

41. Lloro y chilla de manera inapropiada
42. Prefiere estar solo
43. No intenta comunicarse mediante palabra o gesto
44. Se distrae fácilmente
45. Mueve o agita las extremidades repetidamente
46. Repite una palabra o una frase una y otra vez
47. Da patadas mientras tira los objetos o da portazos
48. Corre o salta constantemente por la habitación
49. Mueve el cuerpo hacia delante y hacia atrás una y otra vez
50. Se hace heridas a sí mismo de forma deliberada

51. No presta atención cuando le hablan
52. Es violento consigo mismo
53. Es inactivo, nunca se mueve de forma espontánea
54. Tiende a ser excesivamente activo
55. Responde de forma negativa a las muestras de cariño
56. Ignora las órdenes de forma deliberada
57. Coge rabietas cuando no consigue lo que quiere
58. Presenta poca interacción con los otros

HOJA DE PUNTUACIÓN

| Subescala I: Irritabilidad | Subescala II: Letargia | Subescala III: Estereotipias | Subescala IV: Hiperactividad | Subescala V: Habla inapropiada |
|-------------------------------|---------------------------|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------------|
| 2 | 3 | 6 | 1 | 9 |
| 4 | 5 | 11 | 7 | 22 |
| 8 | 12 | 17 | 13 | 33 |
| 10 | 16 | 27 | 15 | 46 |
| 14 | 20 | 35 | 18 | |
| 19 | 23 | 45 | 21 | |
| 25 | 26 | 49 | 24 | |
| 29 | 30 | | 28 | |
| 34 | 32 | | 31 | |
| 36 | 37 | | 38 | |
| 41 | 40 | | 39 | |
| 47 | 42 | | 44 | |
| 50 | 43 | | 48 | |
| 52 | 53 | | 51 | |
| 57 | 55 | | 54 | |
| | 58 | | 56 | |
| Total: | Total: | Total: | Total: | Total: |