

RAE

- 1. TIPO DE DOCUMENTO:** Trabajo de grado para optar por el título de Especialista en evaluación y diagnóstico neuropsicológico
- 2. TÍTULO:** Perfil neuropsicológico de un niño de 9 años con síndrome de Down: estudio de caso
- 3. AUTORES:** Iliana Alejandra Arias y Julián David Chavarría Roa
- 4. LUGAR:** Bogotá, D.C.
- 5. FECHA:** Abril de 2017
- 6. PALABRAS CLAVE:** Síndrome de Down, retraso en el desarrollo, perfil neuropsicológico, baja escolaridad.
- 7. DESCRIPCIÓN DEL TRABAJO:** El objetivo de la presente investigación es caracterizar el perfil neuropsicológico de un niño de 9 años con Síndrome de Down, el cual ha presentado baja estimulación y no ha estado escolarizado de manera formal.
- 8. LÍNEAS DE INVESTIGACION:**
FUENTES CONSULTADAS: Aguinaga, G., Armentia, M., Fraile, A., Olangua, P., Uriz, N. (1989) Prueba de lenguaje oral Navarra (PLON). Departamento de educación y cultura. Gobierno de Navarra. Antonarakis, S., Petersen, M., McInnis, M., Adelsberger, P., Schinzel, A., Binkert, F., Pangalos, C., Raoul, O., Slaugenhaupt, S., Hafez, M., Cohen, M., Roulson, D., Schwartz, S., Mikkelsen, M., Tranebjaerg, L., Greenberg, F., Hoar, D., Rudd, N., Warren, A., Metaxotou, C., Bartsocas, C. & Chakravartim, A. (1992) The meiotic stage of nondisjunction in trisomy 21: Determination by using DNA polymorphisms. *American Journal of Human Genetics*. 50 (3), 544-550. Arcos, D. & Abarca, A. (2012). Estimulación sensorial a niños con síndrome de Down para desarrollar y mejorar su comunicación (Tesis de licenciatura) Pontificia universidad Católica del Ecuador. Quito, Ecuador. Basile, H. (2008) Retraso mental y genética Síndrome de Down. *Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica*. 15 (1), 9-23. Brown, L., Sherbenou, R., Johnsen, S. (2009) TONI-2 test de inteligencia no verbal, apreciación de la habilidad cognitiva sin influencia del lenguaje. Editorial tea, 3ra edición. Madrid. Bruininks, R., Hill, B., Weatherman, R. & Woodcock, R. (1986) Inventario para la planificación de servicios y programación individual (ICAP). *Teaching Resources Assessment Service Bulletin*, 14. Capone, G. (2001). Down syndrome: advances in molecular biology and the neurosciences. *Journal Development and Behavioral Pediatrics*, 22 (1), 40-59. Cruz, M., Rodríguez, A., Verdugo, M. (2009) Familias y personas con discapacidad intelectual en proceso de envejecimiento: la doble dependencia. Madrid: Editorial Síntesis S.A. Dierssen, M. (2012) Down syndrome: the brain in trisomic mode. *Nature reviews*. 13: 844-858. Dierssen, M., Benavides, R., Ballesteros, L., Martínez, C., Estivill, X., Florez, J., Elston, G., De Felipe, J. (2003). Alteraciones en la microarquitectura de la corteza cerebral en el ratón Ts65Dn, un modelo murino de síndrome de Down: efectos del enriquecimiento ambiental. *Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, 7(2), 18-25. Fernández, R. & Gracia, M. (2013) Lenguaje expresivo y memoria verbal a corto plazo u operativa (working memory) en las personas con síndrome de Down. *Revista síndrome de Down*. (30).118-130. Flórez, J. (1991). Patología cerebral y aprendizaje en el síndrome de Down. *Síndrome de Down y Educación*. 37-62. Flórez, J. (1994). Trastornos neurológicos. En S. M. Pueschel & J. K. Pueschel (Eds.), *Síndrome de Down. Problemática biomédica* (pp. 171-187). Barcelona: Masson- Salvat Medicina. García, J. (2006). Atención y motivación en personas con síndrome de Down. *Relevancia de ambas funciones en el aprendizaje*. *Madrigal*, Diciembre, 2-3. García, J. & Portellano, J. (2009) Déficit neuropsicológicos en síndrome de Down y valoración por doppler transcraneal (tesis de doctorado). Universidad Complutense de Madrid. Madrid, España. García, J. & Portellano, J. (2011) Lateralidad en síndrome de Down en edad infantil y adulta. Estudio comparativo. *Revista de psicología y educación*, (6), 57-68. García, J., Ramos, J. & Martín, M. (2014) Variabilidad del perfil cognitivo en escolares y adultos con síndrome de Down *International Journal of Developmental and Educational Psychology INFAD Revista de Psicología*, 1 (3), 203-212. Hernández, R., Fernández, C., & Baptista, M. (2010) Metodología de la Investigación (5ª Ed.). México: McGraw Hill Educación. Lanfranchi, P., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A., y Vianello, R. (2010) Executive function in adolescents with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*. 54 (4). 308-319. Matute, E., Rosselli, M., Ardila, A., & Ostrosky-Solís, F. (2013). Evaluación neuropsicológica infantil II. México: Manual Moderno. Ministerio de Salud (1993). Resolución 008430 de 1993. Bogotá: Autor. Nazer, H. & Cifuentes, L. (2011). Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. *Revista chilena de pediatría*. 82(2). 105-112. Póo, P. & Gassió, R. (2000). Desarrollo motor en niños con síndrome de Down. *Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*. 4(3). 34-40. Portellano, J., Mateos, R., Martínez, R., Tapia, A., & Granados, M. (2000). Manual CUMANIN, Cuestionario de Madurez

Neuropsicológica Infantil. Madrid: Tea Ediciones. República de Colombia (2006). Ley 1090 del 6 de septiembre de 2006 "Por la cual se reglamenta el ejercicio de la profesión de psicología, se dicta el código deontológico y bioético y otras disposiciones". Bogotá: Autor. Santos, M. & Bajo, C. (2011) Alteraciones del lenguaje en pacientes afectados de síndrome de down. Revista de la sociedad otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja. 2 (9). 1-19. Shin, M., Besser, L., & Kicik, J. (2009) Congenital Anomaly Multistate Prevalence and Survival (CAMPS) Collaborative. Prevalence of Down syndrome among children and adolescents in 10 regions of the United States. Pediatrics. 124 (6). 1565–1571 Wechsler, D. (2004). WPPSI-III. Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence-Third Edition Manual. Madrid: TEA Ediciones. Wisniewski, K. & Schmidt, B. (1989). Myelination in Down's syndrome brains (pre- and post- natal maturation) and some clinical-pathological correlations. Annals of Neurology, 20, 429-430. Young, P. & Young, P. (2001). Neuroanatomía clínica funcional. Barcelona: Masson

CONTENIDOS: El presente estudio tuvo como método un diseño de caso único, en el cual se evaluó el funcionamiento intelectual y cognitivo del paciente, dando cuenta de las fortalezas y dificultades que presenta, así como los aspectos relacionados con el síndrome estudiado. Para la evaluación neuropsicológica se contó con los siguientes instrumentos: Las subpruebas Lenguaje, habilidades viso constructivas, habilidades viso perceptuales y espaciales, memoria, funciones ejecutivas de la Evaluación Neuropsicológica Infantil - 2 (ENI-2), el Test de Inteligencia No verbal (TONI-2), la Escala de Inteligencia de Wechsler para Preescolares (WPPSI III), el Cuestionario de Madurez Neuropsicológica Infantil (CUMANIN), Prueba de Lenguaje Oral Navarra Revisada (PLON-R) y el Inventario para la planificación de servicios y la programación individual (ICAP). El cuadro clínico se caracterizó por la presencia de un desarrollo madurativo inferior al esperado, presentando inmadurez en los procesos cognitivos asociados al aprendizaje, contando con mejores destrezas en componentes motores.

METODOLOGÍA: Estudio de caso único.

CONCLUSIONES: A través de la revisión teórica de los principales aportes de la genética, neurobiología, neuroimagen y la neuropsicología relacionadas con el estudio del Síndrome de Down, los elementos de la historia clínica, la observación realizada durante todo el proceso de evaluación y los resultados de las diferentes pruebas aplicadas se puede concluir que el perfil neuropsicológico mostrado por el paciente estaría relacionado directamente con la condición genética presentada correspondiente al síndrome de Down o trisomía del cromosoma 21 y factores ambientales detectados durante todo el proceso valorativo. Se observó una discapacidad intelectual. Como fortalezas personales, pero no normativas, ni propias de su edad, del perfil intelectual se observaron su capacidad para procesar información de tipo visual, así como el desarrollo motor. Las deficiencias se enmarcaron en sus procesos atencionales, mnésicos, lingüísticos y de funcionamiento ejecutivo. Por último, se evidenció una falta de oportunidades de escolarización y de acompañamiento terapéutico que pudieron contribuir al perfil cognitivo encontrado. Se observaron alteraciones a nivel de habilidades sociales y prácticas.

**PERFIL NEUROPSICOLÓGICO DE UN NIÑO DE 9 AÑOS CON SÍNDROME DE DOWN: ESTUDIO
DE CASO**

Iliana Alejandra Arias

Julián David Chavarría

Universidad de San Buenaventura, Bogotá

Facultad de Ciencias Humanas y Sociales

Programa de Psicología

Especialización en evaluación y diagnóstico

Neuropsicológico

Bogotá

2017

**PERFIL NEUROPSICOLÓGICO DE UN NIÑO DE 9 AÑOS CON SÍNDROME DE DOWN: ESTUDIO
DE CASO**

Iliana Alejandra Arias

Julián David Chavarría

Trabajo de grado para optar el título de Especialista en Evaluación y Diagnóstico
Neuropsicológico.

Asesor:

Stella de los Ángeles Alvarado

Universidad de San Buenaventura, Bogotá

Facultad de Ciencias Humanas y Sociales

Programa de Psicología

Especialización en evaluación y diagnóstico

Neuropsicológico

Bogotá

2017

Tabla de contenido

Resumen.....8

Perfil neuropsicológico de un niño de 9 años con Síndrome Down: estudio de caso.....9

Diseño del estudio.....16

 Tipo de estudio.....16

 Sujeto.....17

 Instrumentos.....18

 Procedimiento.....20

 Consideraciones éticas.....21

Resultados.....22

 Observaciones comportamentales.....22

 Funcionamiento intelectual.....22

 Atención y concentración.....26

 Funciones viso-construccionales y espaciales:.....26

 Funciones motoras.....26

 Lenguaje.....27

 Memoria.....27

 Funciones ejecutivas.....28

 Comportamiento y conducta adaptativa.....28

Discusión.....29

Referencias.....32

Índice de tablas

Tabla 1. Alteraciones cerebrales en el Síndrome de Down, 13

Tabla 2. Conversión de puntuación directa de test de inteligencia no verbal TONI-2, 22

Tabla 3. Resumen de puntajes esperados y del paciente para todos los procesos evaluados, 22

Índice de Apéndices

Apéndice A: Formato de Consentimiento informado, 35

Perfil neuropsicológico de un niño de 9 años con Síndrome Down: estudio de caso

Resumen

El síndrome de Down es un defecto genético que se presenta aproximadamente en 1 de cada 700-800 nacidos vivos, siendo la alteración genética más frecuente en la actualidad. El objetivo de la presente investigación es caracterizar el perfil neuropsicológico de un niño de 9 años con Síndrome de Down, el cual ha presentado baja estimulación y no ha estado escolarizado de manera formal. El estudio de caso tuvo como método un diseño de tipo descriptivo de caso único, en el cual se evaluó el funcionamiento intelectual y cognitivo del paciente, dando cuenta de las fortalezas y dificultades que presenta, así como los aspectos relacionadas con el síndrome estudiado; para la evaluación neuropsicológica se contó con los siguientes instrumentos: Las subpruebas Lenguaje, habilidades viso constructivas, habilidades viso perceptuales y espaciales, memoria, funciones ejecutivas de la Evaluación Neuropsicológica Infantil - 2 (ENI-2), Test de Inteligencia No verbal (TONI-2), la Escala de Inteligencia de Wechsler para Preescolares (WPPSI III), el Cuestionario de Madurez Neuropsicológica Infantil (CUMANIN), Prueba de Lenguaje Oral Navarra Revisada (PLON-R) y el Inventario para la planificación de servicios y la programación individual (ICAP). El cuadro clínico se caracterizó por la presencia de un desarrollo madurativo inferior al esperado, presentando inmadurez en los procesos cognitivos asociados al aprendizaje, contando con mejores destrezas en componentes motores.

Palabras claves: Síndrome de Down, retraso en el desarrollo, perfil neuropsicológico, baja escolaridad

Abstract

Down's syndrome is genetic defect present in approximately 1 out of 700-800 births, being the most frequent genetic alteration today. The goal of this research is to provide a neuropsychological profile of a 9 year old boy with Down's Syndrome, with low stimulation and never has attended school. The case study used a descriptive case method. We evaluated the intellectual and cognitive functions of the patient, allowing to set the patient in a cognitive age range, taking into account the strengths and weaknesses, and the related aspects of the syndrome. The evaluation instruments used were: The subtest of language, visoconstructional skills, visoperceptual and spatial skills, memory and executive functions of the Children's Neuropsychological

Evaluation (ENI), Test of Nonverbal Intelligence (TONI-2), The Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence (WPPSI III), Children's Neuropsychological Maturity questionnaire (CUMANIN), Navarra's revised Oral language test (PLON-R), (ICAP). The conclusions represented by an inferior cognitive development, evidenced by deficits in learning processes, but with better skills in motor skills.

Key Words: Down's syndrome, development delay, Neuropsychological profile, low level of schooling.

Perfil neuropsicológico de un niño de 9 años con Síndrome Down: estudio de caso

El síndrome Down (SD), también llamado trisomía 21, es una condición en la cual la existencia de un material genético adicional ocasiona retrasos en la forma en que el niño se desarrolla mental y físicamente. Es el defecto genético más frecuente y de una gran complejidad, afectando aproximadamente a 1 de cada 700-800 nacidos vivos. Según el Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), la prevalencia en Colombia es del 1,72 por cada mil nacimientos que se produzcan (Nazer & Cifuentes, 2011).

De las características que suelen aparecer en las personas con SD, se puede decir que la afección en el cerebro, que ocasiona discapacidad intelectual, es la que está presente en todos los casos junto con la presencia de modificaciones neuropatológicas (Dierssen, Benavides, Ballesteros, Martínez, Estivill, Florez, Elston & De Felipe, 2003). En el espectro de la discapacidad intelectual, la variabilidad entre sujetos es enorme y que se explicaría principalmente debido a factores internos, es decir, aunque la alteración cromosómica sea la misma en distintos individuos, los procesos de desarrollo neurobiológico son distintos en cada persona, y aunque exista una cierta similitud entre estructuras cerebrales afectadas, no se encuentran dichas alteraciones estructurales y funcionales en el 100% de los casos estudiados, comprendiendo que estas variaciones dependen además de factores externos no estructurales a nivel biológico, de esta forma son determinantes además procesos como: acompañamiento escolar, aprestamiento temprano, procesos sociales, en el desarrollo neuropsicológico (Cruz, 2009).

El perfil cognitivo de las personas con SD, aun tratando sujetos en igualdad de condiciones externas, escolarizados, sometidos a los muy efectivos programas de estimulación precoz, etc., se observa que varían

enormemente de un sujeto a otro, la caracterización neuropsicológica estudiada y comparada entre dichos sujetos muestran grandes diferencias, así, a priori, no parecen ser las condiciones externas-ambientales las responsables directas de dicha variación, sino, más bien, son las responsables de efectivamente una mejora de las diferentes funciones cerebrales (García, 2010).

Teniendo en cuenta que los déficits neuropsicológicos en SD, tienen un impacto significativo en el nivel de aprendizaje, así como en la capacidad adaptativa y que la identificación e intervención temprana de las dificultades podrían favorecer el desarrollo de dispositivos básicos para el aprendizaje, del comportamiento y en general una mejor adaptación de los niños con esta condición clínica; este estudio de caso pretende aportar en la descripción del perfil cognitivo, comportamental y emocional de un niño de 9 años con diagnóstico de SD.

Para iniciar se realizará una revisión teórica de los aportes más relevantes desde las neurociencias, específicamente desde la genética, neurobiología, neuroimagen y la neuropsicología al estudio del SD.

El síndrome de Down debe su nombre al médico inglés, John Langdon Haydon Down, quien ha dedicado gran parte de su trabajo al estudio del trastorno y caracterizado un grupo de rasgos importantes, sin embargo, quien describió la variación cromosómica fue el genetista Jérôme Lejeune (Shin, Besser & Kicik, 2009) y quien lo define como un trastorno de tipo genético, generado por la presentación de un cromosoma adicional en el par 21, de modo que, en vez de 46 cromosomas, tienen 47 de estos. En el 99% de los casos es debida a un error biológico en el óvulo o espermatozoide (gametos) que, en la unión, dan lugar a la nueva vida, uno de ellos, en vez de tener un cromosoma 21, aparece con dos, al juntarse con el otro gameto, se establece la trisomía apareciendo tres copias del cromosoma 21.

Según Antonarakis, Petersen, McInnis, Adelsberger, Schinzel, Binkert, Pangalos, Raoul, Slaugenhaupt, Hafez, Cohen, Roulson, Schwartz, Mikkelsen, Tranebjaerg, Greenberg, Hoar, Rudd, Warren, Metaxotou, Bartsocas y Chakravarti (1992), tres son los tipos de trisomías que originan el SD: la trisomía total (trisomía primaria o regular) aproximadamente el 93-96% de los casos, mucho menos frecuente es la presencia en mosaicismo de trisomía regular (2-4%) y la trisomía por translocación (Robertsoniana o no Robertsoniana) (2-4%).

La trisomía regular se produce por errores en la segregación equitativa de los cromosomas en la división meiótica. Dicha segregación desigual se llama “no disyunción”, lo origina que las células descendientes de esta célula germinal (paterna o materna) añadan dos copias del C21 en lugar de una; así, una vez que los dos gametos se han unido para formar el embrión, se produce la trisomía, apareciendo los 47 cromosomas en todas las células del organismo. La no-disyunción se da con mayor frecuencia en las células germinales femeninas que en las masculinas, de forma que la trisomía es principalmente de origen materno (Antonarakis et al 1992),

Después de la trisomía regular, la causa más frecuente de aparición del exceso de material genético es la translocación. En esta variante el cromosoma 21 extra (o un fragmento del mismo) se encuentra “pegado” a otro cromosoma (frecuentemente a uno de los dos cromosomas del par 14), por lo cual el recuento genético arroja una cifra de 46 cromosomas en cada célula. En este caso no existe un problema con la disyunción cromosómica, pero uno de ellos porta un fragmento “extra” con los genes del cromosoma “translocado”. A efectos de información genética sigue tratándose de una trisomía 21 ya que se duplica la dotación genética de ese cromosoma (Antonarakis et al 1992),.

Por último y la forma menos frecuente de trisomía es la mutación que se produce tras la concepción, por lo que la trisomía no está presente en todas las células del individuo con SD, sino solo en aquellas cuya estirpe procede de la primera célula mutada. El porcentaje de células afectadas puede abarcar desde unas pocas a casi todas, según el momento en que se haya producido la segregación anómala de los cromosomas homólogos (Antonarakis et al 1992),

Las consecuencias neurobiológicas de la deficiencia congénita incluyen una variedad de alteraciones anatómicas estructurales, histológicas y bioquímicas que evidentemente desembocan en alteraciones neuropsicológicas propias de este síndrome. Debido a esto el desarrollo de sus procesos cognitivos será diferente respecto al de la población infantil sin alteraciones de tipo genético

A nivel macro estructural los datos embriológicos muestran ciertas alteraciones neuropatológicas en cerebros fetales de SD como una reducción de la corteza en cuanto al grosor, una laminación alterada y la densidad sináptica reducida (Dierssen, 2003).

Al respecto, Flórez (1994) manifiesta que estas alteraciones no están tan claramente definidas en el nacimiento, pero que a medida que el niño crece y el cerebro se desarrolla las anomalías estructurales y funcionales se hacen más evidentes. El peso del cerebro de las personas con SD es en menor proporción con respecto al crecimiento del cerebro sin patología, el diámetro cerebral anteroposterior es menor debido a la reducción de los lóbulos frontales y el aplanamiento de las zonas occipitales (Capone, 2001). El hipocampo presenta volúmenes significativamente más pequeños en torno al 50% de los sujetos, incrementándose esta reducción hasta los 30 años, luego permanece estable, para continuar una posible reducción en los casos de pacientes que desarrollen demencia (Dierssen, 2012).

A nivel microscópico Wisniewski y Schmidt (1989) observaron un retraso en la formación de mielina, en el 22% de los casos estudiados afectando principalmente las fibras asociativas e intercorticales de los lóbulos fronto-temporales. Consecuentemente, en aquellas neuronas que se vean afectadas por esta patología la velocidad de conducción del impulso nervioso traducido en información se verá reducida. En aquellas zonas donde el desarrollo mielinizante se vea alterado, la velocidad y calidad de la transmisión informativa será menor (Young & Young, 2001).

A nivel estructural, el meta-análisis realizado en el estudio de Menghini, Costanzo y Vicari, (2011), citados por Dierssen (2012) pudo establecer que los cambios relacionados con el tamaño de algunas estructuras, su conectividad, alteraciones o aspectos morfológicos, se encontraban asociados al tipo de discapacidad que se observaba en el SD (ver tabla 1). La autora menciona que en recientes investigaciones correlacionaron las alteraciones estructurales con el desempeño obtenido en pruebas neuropsicológicas, encontrando que las deficiencias en lenguaje se asocian con la densidad de materia gris en el cerebelo y en el giro temporal medio e inferior, las alteraciones en habilidades viso perceptuales con el giro frontal medio izquierdo, la memoria a corto plazo con la densidad de la materia gris en el lóbulo parietal inferior, la ínsula, el giro temporal superior, el lóbulo occipital medial y el cerebelo, y las habilidades de memoria a largo plazo con la densidad de la materia gris de la corteza orbito-frontal lateral y medial las regiones del lóbulo temporal y el cíngulo anterior.

Tabla 1.

Alteraciones cerebrales en el Síndrome de Down

Región Cerebral	Recién nacidos	Adultos (10-50 años)	Personas mayores >50 años
Cerebro	Peso casi normal	Reducción en peso, Braquicefalia	Volumen cerebral total más pequeño
Corteza prefrontal	Reducción de volumen	Reducción de volumen	Reducción de volumen
Corteza parietal	Normal o reducción en el volumen	Reducción de volumen	Desconocido
Corteza temporal	Giro temporal superior estrecho	Reducción de volumen del giro temporal superior o medio derecho	Disminuye el volumen de la materia gris en el cíngulo posterior y la corteza etorrinal
Hipocampo	Desconocido	Reducción de volumen	Desconocido
Región parahipocampal	Desconocido	Incremento del tamaño del giro parahipocampal	Reducción de volumen
Amígdala	Reducción en volumen	Reducción de volumen	Reducción de volumen
Cerebelo	Reducción en volumen	Reducción de volumen	Reducción de volumen
Tronco encefálico	Reducción en volumen	Incrementa el volumen de la materia gris	Degeneración del locus coeruleus
Prosencéfalo Basal	Tamaño casi normal	Normal	Degeneración del Prosencéfalo basal núcleos colinérgicos (núcleo de Meynert)

(Tomado de Dierssen, 2012)

Teniendo en cuenta que las alteraciones morfológicas dependen del tipo de genética presentada por el paciente, lo que conlleva a una variación importante en el perfil cognitivo, en la que es importante tener en cuenta el papel de las condiciones ambientales (escolarización y estimulación precoz), ya que representan los factores que apoyan a un desarrollo mejor de las diferentes funciones cerebrales, lo que determina cómo será el desarrollo y maduración de dichas estructuras.

Dicha variación se puede observar si se toman en cuenta los valores de Coeficiente Intelectual CI que generalmente se presentan, estos valores se encuentran dentro del rango de 20, que corresponde a discapacidad intelectual profunda y se considera como un CI inferior y 60, que representa el rango superior alcanzado por esta población, presentando discapacidad intelectual leve y siendo el puntaje CI que se presenta en la minoría de casos (García, 2010)

La literatura menciona que uno de los procesos cognitivos que presenta más diferencia en esta población es el lenguaje, en especial se han observado diferencias relacionadas con el desarrollo de este proceso y la repercusión que genera en el funcionamiento de procesos asociados, como el bucle fonológico y al componente ejecutivo de la memoria operativa. En un estudio Fernández y Gracia (2013) encontraron que sujetos que tenía una capacidad cognitiva similar y que contaban con un mayor desarrollo de lenguaje presentaban un funcionamiento mejor a nivel de su memoria operativa. Por otra parte, se ha encontrado que el componente expresivo del lenguaje es el más afectado en los niños con SD, señalando que el desarrollo particular de este componente presenta un retraso respecto al desarrollo global, presentando como alteraciones más comunes las dificultades para la expresión oral y la tartamudez (Santos & Bajo, 2011).

A nivel atencional se encuentra en las personas con SD, más que de una carencia en la atención, sería más propio hablar de una cierta dificultad para seleccionar el estímulo adecuado, y dependiendo de la modalidad informativa la atención variará mucho. Generalmente el procesamiento de la información visual es mejor que el auditivo, teniendo en cuenta que la mayor parte de la información auditiva es elaborada como lenguaje, función que ésta seriamente afectada en el SD. Aparecen varios aspectos a detallar, por un lado, la percepción del estímulo auditivo puede ser defectuosa debido a una atención inadecuada y, por otro, una percepción deteriorada puede originar una integración y decodificación igualmente alterada. Así, la recepción defectuosa de la información externa implica un no correcto procesamiento de ésta y consecuentemente una alterada integración (García, 2006).

Siguiendo con el proceso atencional, las alteraciones estructurales propias de este síndrome se encuentran relacionadas con la presencia de hipotonía y laxitud en los ligamentos del ojo, que afectaría la

capacidad para fijar la mirada en un punto generando una alteración del proceso de percepción y codificación de la información de tipo visual. De igual forma, estas alteraciones estarían generando una clara hipofunción en los mecanismos de alerta, atención y actitud de iniciativa, ocasionando un posible bloqueo informativo en las personas que padecen este síndrome (Flórez, 1994).

En relación al proceso mnésico, son muchos los estudios que refieren los déficit en esta área en las personas con SD en cualquiera de sus modalidades, no en el mismo grado, pero sí en todas. Estas diferencias estarían dadas en función del nivel cognitivo general de la persona y del grado y extensión de la zona cerebral afectada. Es importante recordar que la memoria no es un sistema unitario, no se pueden asociar exclusivamente las carencias en memoria a la lesión o disfunción en un área específica de corteza. La literatura refiere que existe una limitación a nivel de memoria a corto plazo (MCP), señalando que la información que se puede suministrar a un sujeto con SD debe ser corta, ya que las instrucciones largas no alcanzan a ser codificadas de la manera correcta, esto es especialmente importante si se tiene en cuenta que la MCP es el primer eslabón de la cadena del aprendizaje y adquisición de conocimientos (García y Portellano, 2009).

En relación con el funcionamiento ejecutivo (FE), la afectación de los lóbulos frontales, así como las alteraciones dendríticas podrían afectar su desarrollo repercutiendo en la capacidad de inhibición, control atencional y planificación, procesos que se encuentran claramente afectados en las personas con SD (Dierssen et al., 2003). Al respecto, García, Ramos y Martín (2014) encontraron en su estudio una mayor afectación de estas funciones en adultos con SD, respecto a niños con la misma patología, evidenciando dificultades para el análisis y síntesis de información de tipo verbal como visual. Así mismo se ha encontrado que las FE de adolescentes con SD se encuentran alteradas, en un estudio realizado con sujetos que tenían SD y un grupo control que contaban con edad mental similar se encontró que los sujetos del grupo con SD obtuvieron puntuaciones por debajo de lo esperado en todas las tareas propias del funcionamiento ejecutivo, en comparación con el grupo control que obtuvo una puntuación esperada para su edad. Evidenciando la existencia de alteraciones en procesos de memoria operacional, planificación, inhibición, habilidad para cambiar situaciones y conceptos (Lanfranchi, Jerman, Dal Pont, Alberti, & Vianello, 2010).

En cuanto al rendimiento psicomotor, de la revisión realizada se encontró que es una de las áreas que se encuentran seriamente afectada. Una de las estructuras más implicadas en el movimiento voluntario es el cerebelo, el cual se encuentra ampliamente afectado en el SD, presentando una reducción importante en su tamaño (Dierssen, 2012). A ese tamaño reducido del cerebelo y del tronco cerebral se les ha considerado responsables de la hipotonía (Cowie, 1970; Sánchez, Poch, Carbona, Gargallo & Villa-Elizaga, 1986 citados en García & Portellano, 2009), la cual es considerada como la principal responsable del retraso motor de las personas con SD, así como son la influencia de la calidad de los programas de estimulación precoz, el cociente de desarrollo y las cardiopatías (Póo & Gassió, 2000).

El cerebelo, presenta conexiones de tipo aferente y eferente, las cuales influyen en el tono que tienen los diferentes músculos asociados al equilibrio, el ritmo y la fuerza de las contracciones de músculos voluntarios que van a originar movimientos coordinados (Young & Young, 2001). Dado lo anteriormente expuesto, se desprende la idea de que la orientación corporal, la habilidad para aprender movimientos nuevos, la calidad cinestésica y coordinación motora se verán afectadas (Arcos & Abarca, 2012).

Por último, dentro de las alteraciones neuropsicológicas más reportadas en SD se encuentran un patrón único de especialización cerebral, presentando una ausencia de predisposición del hemisferio izquierdo (HI) para lateralización del lenguaje y control motor. Un estudio reciente evaluó la lateralidad manual, podálica y ocular en niños y adultos con síndrome de Down, comparándolos con sujetos sin este síndrome, evidenciando que no existían diferencias significativas entre niños con SD y sujetos sin este síndrome respecto a ninguno de los tipos de lateralidad, contrario a los adultos con SD y sin SD en donde se encontraron diferencias significativas, en especial en la lateralidad manual y ocular (García & Portellano, 2011).

Con base en lo anterior, se hace importante recabar en características y complejidades de dicho síndrome, por lo cual nuestro objetivo de investigación se define como: Describir el perfil neuropsicológico de un niño de 9 años con síndrome de Down.

Diseño del estudio

Tipo de estudio

Este estudio es de tipo de caso único sustentado bajo el enfoque empírico analítico, donde la recolección de datos y las mediciones se hacen en una sola oportunidad sin incluir periodos de seguimiento. Con los estudios descriptivos se busca especificar las propiedades, las características y los perfiles de personas, grupos, comunidades, procesos, objetos o cualquier otro fenómeno que se someta a un análisis. Es decir, únicamente pretenden medir o recoger información de manera independiente o conjunta sobre los conceptos o las variables a las que se refieren (Hernández, Fernández & Baptista, 2010).

Sujeto

Paciente de sexo masculino de 9 años de edad con diagnóstico de Síndrome de Down, quien es remitido por la Fundación a la que asiste, para valoración de Coeficiente intelectual con el fin de determinar si se encontraba preparado para una educación más formal. Actualmente vive con sus padres y una hermana mayor, él es el segundo. Sus relaciones familiares se reportan como cálidas y cercanas, en donde cuenta con una red de apoyo familiar muy fortalecida por las dificultades que presenta. Sin antecedentes familiares de relevancia. Como antecedentes pre- peri y post- natales se reportan un embarazo normal, sin controles gestacionales y parto eutócico sin complicaciones, con un retraso en el desarrollo motor (control cefálico a los cinco meses, bipedestación a los dos años) y del lenguaje con mayor afectación en este último, ya que según su madre hasta los 5 años desarrolló sonidos silábicos cortos para comunicarse (iniciando estos a la edad de los 3 años), sin embargo nada comprensible, antes de esta edad, comunicaba sus necesidades por medio del llanto, actualmente desarrolla palabras mediante el uso de silabas, que en algunos momentos suelen parecerse a palabras conocidas, sin embargo estas se presentan de manera casi incomprensible, de igual forma frecuentemente hace uso de sus manos y cuerpo para que su madre comprenda, por ejemplo; abre y cierra la mano estirada cuando quiere algo. Por otro lado el control de esfínteres se llevó a cabo a los 3 años. A nivel médico se reporta presencia de trisomía del cromosoma 21. Inicia su proceso de escolarización a los 6 años, en una fundación para niños con necesidades especiales, institución a la que actualmente asiste y en donde el trabajo con él se ha enfocado en su proceso de socialización. Sus mayores dificultades se relacionan con el lenguaje expresivo (mantiene conversaciones cortas, su lenguaje es concreto, con manejo de monosílabos casi incomprensibles, sin embargo presenta comunicación no verbal usando sus manos sin patrones específicos, al igual que gestos y movimientos faciales y corporales).

Sus patrones de sueño se presentan de manera normal, el ritmo circadiano se mantiene estable al igual que los patrones alimenticios, el menor come sin ayuda de terceros, manteniendo rutinas. A la fecha no ha tenido acompañamientos terapéuticos con el fin de intervenir los procesos cognitivos afectados.

Instrumentos

Debido a las limitaciones lingüísticas y de capacidad general del NN, el protocolo propuesto pretende identificar el nivel de desarrollo en procesos cognitivos hasta la fecha, razón por la cual el desempeño de algunas pruebas se encuentran por debajo del rango de edad cronológica, se tuvo en cuenta algunas subpruebas con sus respectivos puntajes directos y naturales para un análisis cualitativo.

Escala de Inteligencia de Wechsler Para Preescolar y Primaria (WPPSI-III): el objetivo del WPPSI-III es la evaluación del funcionamiento intelectual de los niños entre 2 años y 6 meses, y 7 años y 3 meses, consiste en una batería formada por varios subtest, en donde cada uno puede formar la medida de una aptitud diferente que combinadas forman una puntuación única que se convierte en la escala global de la capacidad intelectual. Esta escala mide dos áreas importantes una verbal y la otra manipulativa cuyo propósito está enfocado a establecer las diferencias de maduración o dotación de un sujeto en la edad comprendida entre los 2 a 7 años y poder determinar su posterior desarrollo o deficiencias. Para el presente estudio se tuvo en cuenta la interpretación de las diferentes subpruebas de forma cualitativa y no el uso de su CI, por no corresponder a su edad cronológica, lo que permitió obtener información que permitiera enriquecer el perfil neuropsicológico del niño. (Wechsler, 2004).

Evaluación Neuropsicológica Infantil - 2 (ENI-2): es un instrumento confiable que permite conocer las características de las habilidades cognoscitivas y conductuales, que se considera, reflejan la integridad del sistema nervioso central, en niños y jóvenes de edad escolar, entre los 5 y 16 años de edad. Este instrumento comprende la evaluación de 12 procesos neuropsicológicos, en la valoración del niño se aplicaron las siguientes: habilidades constructivas, memoria (codificación y evocación diferida), habilidades perceptuales, habilidades metalingüísticas, habilidades espaciales, atención, y funciones ejecutivas. Para la calificación, las tareas son agrupadas en dominios cognitivos, los cuales a su vez se tienen subdominios. Una vez obtenida la puntuación bruta para cada tarea o medida, ésta es transformada en puntuación escalar, puntuación T y percentil. A través de

la suma de puntuaciones escalares de las tareas de cada subdominio se obtiene la puntuación estándar, puntuación T y el percentil por subdominio. Los valores cualitativos de los rangos percentiles son: >84 Superior, 84 Promedio alto, 26-75 Normal o promedio, 16 Promedio bajo, 5-9 Límite y ≤ 2 Muy bajo. En cuanto a su validez y confiabilidad cuenta con confiabilidad de test-retest, confiabilidad entre calificadores, correlaciones con el WISC y validez interna de sus tareas. (Matute, Rosselli, Ardila & Ostrosky, 2013)

Cuestionario de Madurez Neuropsicológica Infantil (CUMANIN): esta prueba permite evaluar, de forma sencilla y eficaz, diversas áreas que son de gran importancia para detectar posibles dificultades de desarrollo en unas edades que por coincidir con el inicio de la etapa escolar son esenciales en la evolución de los niños, estas son psicomotricidad, Lenguaje articulatorio, Lenguaje expresivo, Lenguaje comprensivo, Estructuración espacial, Viso-percepción, Memoria icónica, Ritmo, Fluidez verbal, Atención, Lectura, Escritura y Lateralidad. Para su calificación se deben obtener las puntuaciones directas de cada una de las escalas, las cuales se comparan con la población con la que se estandarizó la prueba, arrojando puntuaciones percentiles para cada una de las áreas que evalúa. (Portellano, Mateos, Martínez, Tapias & Granados, 2000).

Test de inteligencia no verbal (TONI - 2): es una medida de la capacidad para resolver problemas con figuras abstractas exenta de la influencia del lenguaje. Se diseñó para ser utilizada con sujetos de edades comprendidas entre 5 y 85 años. Existen dos formas equivalentes (A y B); cada una de ellas está formada por 55 elementos ordenados por dificultad creciente. La forma de calificación e interpretación se realiza obteniendo la suma de las puntuaciones brutas de los elementos, la cual se transforma en puntuaciones CI que manejan un rango promedio entre 85 y 115. (Brown, Sherbenou y Johnsen, 2009)

Prueba de lenguaje oral de Navarra (PLON- R): es una prueba para evaluar el desarrollo del lenguaje oral de los niños más pequeños, valora desarrollo del lenguaje en los niños de 3, 4, 5 y 6 años en los aspectos de fonología, morfología-sintaxis, contenido y uso del lenguaje. Su finalidad principal es la detección fácil y rápida de los alumnos de riesgo en cuanto al desarrollo del lenguaje, que deben ser diagnosticados individualmente para poder actuar de forma compensatoria, así como la evaluación inicial de los aspectos fundamentales del lenguaje. Para su aplicación e interpretación es necesario seguir la instrucción específica que dice el protocolo, así como el método de calificación de cada sub prueba, ya que este varía; tras esto se obtienen puntuaciones directas de cada

prueba, las cuales se comparan de acuerdo a lo esperado según la edad del sujeto. (Aguinaga, Armentia, Fraile, Olangua & Uriz, 1989)

Inventario para la planificación de Servicios y programación Individual (ICAP): se compone de un registro sistemático de datos relevantes sobre la persona atendida por un servicio y de dos instrumentos normativos de medida, uno de conducta adaptativa y el otro de problemas de conducta. El ICAP es aplicable a personas de todas las edades y fundamentalmente está pensado para ser utilizado en personas con discapacidades, aunque puede admitir un uso con otro tipo de poblaciones, que en ocasiones se excluyen de la categoría anterior, por ejemplo con menores con problemáticas de marginación, tercera edad, personas con problemas de salud mental, etc. El ICAP consta de: un registro del diagnóstico o diagnósticos de la persona, datos personales, y limitaciones funcionales (movilidad, visión, audición y estado de su salud) y un test de conducta adaptativa que mide el nivel de la personas en relación a destrezas básicas para desenvolverse con independencia en su entorno y se estructura en cuatro escalas: destrezas sociales y comunicativas (tanto lenguaje expresivo como receptivo), destrezas de la vida personal (satisfacción de una manera independiente de las necesidades personales más inmediatas, como por ejemplo comer o vestirse), destrezas de vida en la comunidad (por ejemplo, la utilización autónoma de transportes públicos, la habilidad de la persona para utilizar dinero o emplear el reloj), destrezas motoras, tanto finas como gruesas (Bruininks, Hill, Weatherman & Woodcock, 1986).

Procedimiento

Fase 1. Elección del caso, entrevista inicial con los padres de familia para el diligenciamiento del consentimiento informado e historia clínica.

Fase 2. Revisión de literatura y antecedentes teóricos relacionados con el tema objeto de estudio de caso.

Fase 3. Evaluación neuropsicológica: La evaluación tuvo una duración de seis (6) sesiones, cada una de aproximadamente 45 minutos, con recesos cada 15 minutos para evitar la fatiga de la paciente; sesiones en las cuales se aplicaron las pruebas neuropsicológica seleccionadas previamente, el proceso evaluativo se llevó a cabo desde el 18 de septiembre hasta el 13 de noviembre, en el Centro de Atención Psicológica Fray Eloy Londoño (CAP) de la Universidad de San Buenaventura, ubicada en la ciudad de Bogotá D.C.

Fase 4. Se realiza la interpretación y análisis de las pruebas neuropsicológicas aplicadas, la descripción de los resultados obtenidos, la elaboración del perfil, la discusión y las conclusiones de acuerdo a las evidencias arrojadas por las pruebas aplicadas.

Consideraciones éticas

Los procedimientos de este estudio cumplieron lo establecido en la Resolución N° 8430 de 1993 del Ministerio de Salud “Normas Científicas, Técnicas y Administrativas para la investigación en salud, la cual se establecen en sus títulos I y II capítulos I y III se encuentran especificados los aspectos éticos de la investigación en seres humanos y en los menores de edad o discapacitados. Debido a lo anterior, esta investigación es considerada de riesgo mínimo, que son estudios prospectivos que emplean el registro de datos a través de procedimientos comunes consistentes en exámenes físicos o psicológicos de diagnóstico o tratamientos rutinarios. La madre del paciente brindó el consentimiento informado escrito para la realización de la evaluación neuropsicológica, así como para la publicación y divulgación del caso con fines académicos, asegurando la debida confidencialidad de la información personal para proteger la identidad del paciente. Todos los datos personales y resultados fueron manejados de forma confidencial, sólo el personal del presente estudio tuvo acceso a estos y no fueron divulgados sin previa autorización de la madre.

Cabe mencionar además, que este estudio se ajusta a las normas y leyes que regulan el desarrollo de las investigaciones en el ámbito de la psicología, que en Colombia está regulado por Ley número 1090 de 2006 de Ministerio de la Protección Social por la cual se reglamenta el ejercicio de la profesión de Psicología, se dicta el Código Deontológico y Bioético y otras disposiciones. Por la cual se reglamenta el ejercicio de la profesión de Psicología, basado en los principios éticos de respeto y dignidad, lo mismo que en salvaguardar el bienestar y los derechos de los pacientes que participen en este tipo de estudios. Dicha ley establece en el título VII, capítulo VII, artículos 49-56, los lineamientos referentes a la investigación científica, y en la reciente ley 1616 de 2013, por medio de la cual se expide la ley de salud mental, la cual señala en el artículo 6°, numerales 13 y 14, el derecho que tiene todo usuario de servicios de salud mental, a exigir que sea tenido en cuenta el consentimiento informado para recibir el tratamiento, y a no ser sometido a ensayos clínicos ni tratamientos experimentales sin su consentimiento informado (ver anexo A).

Resultados

A continuación se presentan los resultados cuantitativos del proceso de evaluación y un análisis de su desempeño en cada una de las pruebas planteadas.

Observaciones comportamentales: paciente desorientado a nivel alopsíquico (no reconoce el lugar y la hora de la valoración), con buena apariencia física y estado de alerta lentificado. Se mostró inquieto y apático, con presencia de comportamientos impulsivos durante la evaluación, haciendo necesario el uso de refuerzos constantes, en algunos momentos involucrando a la madre dentro del proceso evaluativo. Su comunicación se presentó mediante gestos y algunos sonidos que no representan palabras reconocibles. La capacidad atencional está bastante disminuida, presentó poco contacto visual, en un principio presenta empatía, sin embargo, en el momento que el foco atencional baja, disminuye el buen comportamiento, tiende a tomar objetos que se encuentran cercanos a él.

Funcionamiento intelectual: Con un CI de 75 en el Tony-2 comparado con niños de su misma edad, se concluyó que su desempeño en esta prueba lo ubicaría en el rango bajo de funcionamiento intelectual (Ver tabla 2). Esta puntuación junto con los resultados del Coeficiente Intelectual de Ejecución (CIE), estarían reflejando mejor desarrollo de su capacidad para procesar y analizar información de tipo visual que para material de tipo audio-verbal, aunque no cumpliendo con estándares esperados para su grupo normativo.

Tabla 2.

Conversión de puntuación directa de test de inteligencia no verbal TONI-2

Puntuación directa	Puntuación escalar CI	Estado
7	75	Bajo

Nota: La media de las puntuaciones del TONI-2 es de 100 con una desviación estándar de 15, con puntos de corte entre 80 y 120.

Tabla 3.

Resumen de puntajes esperados y del paciente para todos los procesos evaluados

Prueba realizada	Puntajes Esperados	Paciente	Valoración
------------------	--------------------	----------	------------

<i>Lenguaje</i>			
<i>Forma (PLON-R)</i>	65	1	Alterado
Fonología			
Morfología - sintaxis			
Repetición de frases			
Expresión verbal espontánea			
<i>Contenido (PLON-R)</i>	62-84	7	Alterado
Léxico			
Nivel comprensivo			
Nivel expresivo			
Identificación de colores			
Relaciones espaciales			
Opuestos			
Necesidades básicas			
<i>Uso (PLON-R)</i>	52-75	1	Alterado
Expresión espontanea ante una lamina			
Expresión espontanea rompecabezas			
Lenguaje articulatorio (Cumanin)	≥50	5	Alterado
Lenguaje expresivo (Cumanin)	≥50	5	Alterado
Lenguaje comprensivo (Cumanin)	≥50	5	Alterado
Silabas (ENI)	8-12	1	Alterado
Palabras (ENI)	8-12	1	Alterado
No palabras (ENI)	8-12	1	Alterado
Oraciones (ENI)	8-12	1	Alterado
Denominación de imágenes (ENI)	8-12	1	Alterado
Coherencia narrativa (ENI)	8-12	1	Alterado
Longitud de la expresión (ENI)	8-12	1	Alterado
Designación de imágenes (ENI)	8-12	1	Alterado

Seguimiento de instrucciones (ENI)	8-12	1	Alterado
Comprensión del discurso (ENI)	8-12	1	Alterado
Información (Wppsi)	8-12	1	Alterado
Vocabulario (Wppsi)	8-12	1	Alterado
Comprensión (Wppsi)	8-12	1	Alterado
Vocabulario receptivo (Wppsi)	8-12	1	Alterado
Denominación (Wppsi)	8-12	1	Alterado

Atención y velocidad de procesamiento

Ritmo (Cumanin)	≥ 50	5	Alterado
Búsqueda de símbolos (Wppsi)	8-12	6	Alterado
Claves (Wppsi)	8-12	5	Alterado

Habilidades viso-construccionales

Cubos (Wppsi)	8-12	1	Alterado
Rompecabezas (Wppsi)	8-12	11	Normal
Estructuración espacial (Cumanin)	≥ 50	2	Alterado
Construcción con palitos (ENI)	8-12	9	Normal
Construcción de la figura humana (ENI)	8-12	1	Alterado
Copia de la figura compleja (ENI)	8-12	1	Alterado

Habilidades perceptuales y espaciales

Viso percepción (Cumanin)	≥ 50	30	Alterado
Figuras incompletas (Wppsi)	8-12	1	Alterado
Mano derecha (ENI)	8-12	1	Alterado
Mano izquierda (ENI)	8-12	7	Alterado
Imágenes sobrepuestas (ENI)	8-12	1	Alterado
Imágenes borrosas (ENI)	8-12	1	Alterado
Cierre visual (ENI)	8-12	1	Alterado

Reconocimiento de expresiones (ENI)	8-12	1	Alterado
Integración de objetos (ENI)	8-12	1	Alterado
Comprensión derecha-izquierda (ENI)	8-12	1	Alterado
Expresión derecha-izquierda (ENI)	8-12	1	Alterado
Dibujos desde ángulos diferentes (ENI)	8-12	1	Alterado
Ordenamiento de líneas (ENI)	8-12	1	Alterado
Ubicación de coordenadas (ENI)	8-12	1	Alterado
Memoria			
Memoria Icónica (Cumanin)	≥50	50	Normal
Lista de palabras (ENI)	8-12	1	Alterado
Recuerdos de una historia (ENI)	8-12	1	Alterado
Lista de figuras (ENI)	8-12	1	Alterado
Recobro espontáneo (ENI)	8-12	1	Alterado
Recobro por claves (ENI)	8-12	1	Alterado
Reconocimiento verbal - auditivo (ENI)	8-12	1	Alterado
Recuerdo de una historia (ENI)	8-12	1	Alterado
Recobro de la figura compleja (ENI)	8-12	1	Alterado
Recobro espontáneo de figuras (ENI)	8-12	1	Alterado
Recobro por claves (ENI)	8-12	1	Alterado
Reconocimiento visual (ENI)	8-12	1	Alterado
Funciones motoras			
Psicomotricidad (Cumanin)	≥50	70	Normal
Funciones ejecutivas			
Matrices (Wppsi)	8-12	12	Normal
Conceptos con dibujos (Wppsi)	8-12	7	Normal
Semejanzas (Wppsi)	8-12	6	Alterado
comportamiento y funcionalidad			
Puntuación Total (ICAP)	≥9	≥9	Alterado

Destrezas Sociales y Comunicativas (ICAP)			
Destrezas de la vida personal (ICAP)			
Destrezas de la vida en comunidad (ICAP)			
Destrezas Motoras (ICAP)			
Problemas de Conducta (ICAP)	-10 a 10	-10 a 10	Normal

Nota: Las pruebas cuentan con una forma de calificación diferente entre sí, por lo cual se deben interpretar los puntajes esperados frente al puntaje obtenido.

Atención y concentración: durante todo el proceso de evaluación se apreció una capacidad atencional poco desarrollada. Como se observa en la Tabla 3 en la tarea de búsqueda de símbolos del WPPSI, presentó una disminución en la capacidad para dirigir su atención de forma sostenida ante la presencia de estímulos irrelevantes, no logra inhibir distractores. En cuanto a la atención selectiva los resultados fueron bajos, la subprueba de figuras incompletas arrojó un desempeño por debajo de lo esperado, observándose que a medida que aumenta la complejidad de la tarea su capacidad de respuesta disminuye. En general se pudo apreciar una inmadurez en este proceso tanto por el canal verbal como visual.

Funciones viso-construccionales y espaciales: en la praxia viso-constructiva (figura compleja de la ENI), se observan grandes fallas en la capacidad de organización y planificación de estrategias a nivel visuo-espaciales. Se observa una capacidad inadecuada para reconocer los elementos que componen la figura, la ejecución de la prueba pone en evidencia omisión de detalles, desestructuración de la figura, fallas en la posición, calidad y tamaño, no presenta un uso adecuado de la hoja en la realización de la figura.

El tipo de copia observado para la construcción de la figura es el V, presentando detalles sobre un fondo confuso, con un grafismo poco estructurado sin que sea posible identificar el modelo, se discriminan ciertos detalles reconocibles, por lo menos en su intención. Las mismas dificultades fueron apreciadas en las pruebas de viso-percepción y estructuración espacial del CUMANIN en donde se evidenciaron errores de cierre, desestructuración y fallas en la calidad y el tamaño de la copia de figuras.

Funciones motoras: Como se observa en la tabla 3, la escala de Psicomotricidad del CUMANIN, permitió evidenciar fortalezas no normativas ni correspondientes para su edad, pudiendo saltar con los pies

juntos y estar en cunclillas con los brazos en cruz, aunque con cierta dificultad para andar en equilibrio. El agarre del lápiz y la pinza son intermedios, es decir, al hacer la pinza toma el lápiz con dos o más dedos oponiéndolos al pulgar, además de esto se observa que su motricidad fina se encuentra disminuida, con presencia de debilidad muscular debido a hipotonía, lo que genera un trazo débil y dificultades para generar figuras reconocibles.

Lenguaje: Es uno de los procesos que se encuentra muy comprometido. Los resultados de todas las pruebas utilizadas para evaluar este proceso se ubicaron en un rango inferior, tal y como se observa en la tabla 3. La prueba Plon-R, el Cumanín y la ENI, cuyo objetivo es la evaluación de los procesos de lenguaje expresivo y comprensivo, sugieren que el menor presenta un retraso en este proceso, tanto en contenido, forma y uso del lenguaje, con un mejor desempeño en contenido, no cumpliendo los estándares esperados para su edad. En las sub pruebas del WPPSI se pudo evidenciar bajo nivel del vocabulario, en la conceptualización del lenguaje, bajo bagaje cultural, que se relacionaría no solo con la discapacidad cognitiva que presenta, sino también a la falta de oportunidades y experiencias educativas tanto formales como informales que se reportan en los antecedentes.

A nivel fonológico, no logra discriminar fonemas, presenta dificultades para denominar objetos por confrontación visual, algunas imágenes son designadas de forma incorrecta.

Respecto a la repetición de oraciones evaluado con la prueba de lenguaje expresivo del CUMANIN se observa que la memoria auditiva está disminuida, retiene poca información, distorsiona el contenido de la frase, hay pérdida en la evocación de la información y presenta omisión de detalles. De igual forma, la prueba de lenguaje expresivo del CUMANIN pudo determinar una inmadurez en a nivel articulatorio con presencia de dislalias y uso constante de automatismos y parafasias fonémicas.

Por último, se observó conservada la comprensión del lenguaje conversacional de órdenes simples dentro del contexto, aunque con grandes dificultades para seguir órdenes complejas.

Memoria: como se puede apreciar en la tabla 3, tanto en la fase de codificación como en la de evocación de material verbal y visual su desempeño estuvo por debajo de lo esperado para ambas modalidades. El componente verbal auditivo, mostró una curva de aprendizaje poco productiva que no se beneficia de los ensayos a repetición, lo que en parte estaría explicado por sus dificultades en proceso de lenguaje y atencionales.

En la prueba de listado de palabras, en la cual se le pide que evoque 9 palabras, presentadas en 4 ensayos, no pudo recordar ningún elemento de la lista, ubicando su desempeño muy por debajo de lo esperado. No se evidenciaron estrategias semánticas o seriales que pudieran favorecer su recuerdo. Su desempeño no mejora cuando se le presentan información organizada lógicamente, en donde se le pide que recuerde una historia, no evocó ninguno de los elementos presentados, evidenciando una marcada inmadurez en este proceso. A nivel visual, tampoco pudo evocar ninguno de los elementos presentados por este canal sensorial. En la fase de evocación para material audio-verbal y visual las claves no favorecieron su recuerdo y su desempeño significativamente inferior en la fase de reconocimiento reflejan un déficit importante en todo el proceso mnésico.

En el recobro de la figura compleja igualmente se observó una marcada disminución de su memoria visual con omisión de múltiples elementos que componen la figura.

Funciones ejecutivas: teniendo en cuenta los resultados de las sub pruebas matrices, conceptos con dibujos y semejanzas del WPPSI-III se concluye que el menor muestra grandes dificultades para trabajar con material de mediana y alta complejidad.

A nivel de Control inhibitorio, se evidenció una dificultad para regular y controlar sus respuestas impulsivas, con fallos para analizar y trabajar con información abstracta, evidenciado a través de la prueba de matrices y semejanzas de la prueba de inteligencia, aunque con mejor desempeño para material visual. Por otro lado, se observaron graves dificultades en memoria de trabajo, en su capacidad para mantener información en línea mientras es procesada (analizada, seleccionada e integrada semánticamente), así como en flexibilidad mental, generación de hipótesis, observando en el menor dificultades para cambiar de estrategias no adecuadas para un momento y contexto específico, mostrando poca capacidad para generar alternativas de respuestas a situaciones que se le presentan y en la capacidad de planeación y de anticipación que le permitan llegar a conseguir las metas propuestas en un menor tiempo con menos esfuerzo y dispersión cognitiva.

Comportamiento y conducta adaptativa: Como se observa en la tabla 3 es capaz de llevar a cabo actividades básicas rutinarias de la vida diaria, como su aseo personal (aunque su mamá algunas veces le ayuda).

Por lo demás, requiere de atención y supervisión de manera constante, ya que se ve limitado para realizar acciones que involucren juicio crítico, generación de alternativas de solución de problemas y/o utilización de recursos y herramientas del entorno. Necesita ayuda para realizar actividades que requieren motricidad fina y precisión de movimientos. Presenta dificultades en sus interacciones sociales por su déficit a nivel de lenguaje, el niño puede comunicarse a través de señales sencillas y preguntas simples, y parece tener suficiente paciencia y tolerancia para funcionar socialmente, mostrando comportamientos que muestran el reconocimiento de las necesidades del otro, sin embargo, no reacciona ante señales universales ni puede llegar a comunicar ideas complejas, sobre sus necesidades ni las de otros. No se observan alteraciones en su conducta.

Discusión

El Síndrome Down definido como un trastorno de tipo genético, generado por la presentación de un cromosoma adicional en el par 21, de modo que, en vez de 46 cromosomas, tienen 47 de estos (Shin, Besser, & Kicik, 2009), fue identificado en el paciente desde el nacimiento y la alteración genética que produce el síndrome provoca un desequilibrio en la regulación y coordinación de las funciones de los genes y de la interacción genes que intervienen en el desarrollo del cerebro afectándolo a nivel fisiológico y neurobiológico (Basile, 2008), produciendo una pérdida importante de acetilcolina (núcleo basal) y de neuronas (córtex cerebral), así como la pérdida de vías serotoninérgicas y noradrenérgicas, siendo estas variables las responsables del perfil cognitivo y comportamental encontrado en el paciente.

En relación al CI la puntuación obtenida en el TONI- 2, lo ubicó en el rango bajo de funcionamiento intelectual comparado con niños de su edad, resultado que coincide con lo reportado por García en 2010 refiriendo una variabilidad del CI en estos pacientes entre CI leve y CI profundo, evidenciando una marcada afectación de su capacidad general del lenguaje, así como alteraciones atencionales y mnésicas.

Vale la pena mencionar aquí que la función lingüística está íntimamente relacionada con el resto de funciones cerebrales como la memoria la cual afecta al buen desarrollo del lenguaje, es decir, al estudiar el lenguaje, en la medida de lo posible se debe hacer un análisis sistémico y no de los síntomas de forma aislada. En este caso particular, se asume que las alteraciones neuroanatómicas en estructuras del lenguaje propias del SD, así como, en otras no relacionadas directamente con esta función, explicarían el retraso en el desarrollo de

esta área. De igual forma, como lo expone Flórez (1994) se debe destacar también aquellas afecciones en estructuras fonatorias como hipotonía de los músculos respiratorios que serían los encargados de articular y que a pesar de no ser los responsables directos del retraso en el lenguaje sí participan de forma negativa en la precisión de la articulación y producción del lenguaje.

Adicional a las alteraciones lingüísticas se pudo apreciar en el paciente una afectación importante en los procesos mnésicos para ambas modalidades sensoriales, resultado que coincide con lo reportado por García & Portellano en el 2010, en donde refieren que existe una limitación a nivel de memoria a corto plazo (MCP) en los pacientes con SD, señalando que la información que se puede suministrar a un sujeto con SD debe ser corta, ya que las instrucciones largas no alcanzan a ser codificadas de la manera correcta, esto es especialmente importante si se tiene en cuenta que la MCP es el primer eslabón de la cadena del aprendizaje y adquisición de conocimientos. Las carencias en los sistemas de MCP y MLP y sus distintos subsistemas pueden determinar la retención y posterior evocación de las palabras. En este sentido, resaltan el papel de la memoria auditiva a corto plazo. Si la retención de la información sensorial es deficiente, la comprensión será igualmente deficiente, afectando también a la producción de una respuesta verbal. Así, el aprendizaje de nuevo vocabulario y la capacidad de lectura se ven altamente afectados por este sistema de memoria.

A nivel atencional se apreció una inmadurez en este proceso, evidenciando una dificultad para filtrar la información relevante que le permita responder a las demandas del medio, así como para mantenerse en las actividades durante periodos de tiempo prolongados. Este resultado coincide con lo expuesto por Flórez (1994) el cual manifiesta que existe una hipofunción en mecanismos de alerta, atención y actitud de iniciativa en estos pacientes, ocasionando un posible bloqueo en la entrada de información.

A nivel motor, si bien es cierto que pudo realizar algunas de los ejercicios de motricidad gruesa de la forma esperada, presentó dificultades para mantener el equilibrio, resultado que muestra concordancia con lo manifestado por Flórez en 1991, en donde expone que la reducción en el tamaño del cerebelo y del tronco cerebral serían los responsables de la hipotonía presente en estos pacientes y que repercutiría en el desarrollo de este proceso.

Para terminar, es importante mencionar que los factores ambientales pueden llegar a ser significativos para el desarrollo de las funciones cognitivas de los pacientes con SD, teniendo en cuenta diferentes episodios vividos y la construcción única del paciente frente al desarrollo de su propia vida. En este caso particular, la falta de enriquecimiento ambiental evidenciado a través de un proceso de escolarización tardío, así como una falta de acompañamiento terapéutico durante los primeros años de desarrollo, pudieron haber afectado negativamente el perfil neuropsicológico encontrado en el paciente; a pesar de lo anterior y siguiendo lo expuesto por García en el 2010, las condiciones externas-ambientales no serían las responsables del desarrollo cognitivo y lingüístico, sino, más bien, generarían una mejora de las diferentes funciones cerebrales.

De lo anterior, los elementos de la historia clínica, la observación realizada durante todo el proceso de evaluación y los resultados de las diferentes pruebas aplicadas se puede concluir que el perfil neuropsicológico mostrado por el paciente estaría relacionado directamente con la condición genética presentada correspondiente al síndrome de Down o trisomía del cromosoma 21 y factores ambientales detectados durante todo el proceso valorativo. Se observó una discapacidad intelectual. Como fortalezas personales pero no normativas, ni propias de su edad, del perfil intelectual se observaron su capacidad para procesar información de tipo visual, así como el desarrollo motor. Las deficiencias se enmarcaron en sus procesos atencionales, mnésicos, lingüísticos y de funcionamiento ejecutivo. Por último, se evidenció una falta de oportunidades de escolarización y de acompañamiento terapéutico que pudieron contribuir al perfil cognitivo encontrado. Se observaron alteraciones a nivel de habilidades sociales y prácticas.

Teniendo en cuenta el perfil cognitivo que evidenciado se recomienda que el paciente inicie un trabajo interdisciplinario en donde participen la familia, el colegio y diferentes especialidades (como psicología, terapia ocupacional, fonoaudiología y neuropsicología) que permitan la integración escolar e inclusión social y favorezcan la calidad de vida del paciente y de su familia con miras a una independencia a largo plazo.

Además de la información, anterior se hace importante señalar para futuras investigaciones que se debe tener en cuenta una de las limitaciones que hubo en este estudio, la cual se relaciona con el protocolo de pruebas y la falta de competencias específicas para la valoración de este tipo de población, por lo que es recomendable establecer un protocolo con instrumentos que valoren discapacidad en paciente con Síndrome de Down, así

como un entrenamiento previo para los evaluadores, quienes no cuentan con las habilidades específicas para el abordaje práctico al evaluar personas con dicho síndrome.

Por último frente a las investigaciones futuras se propone el desarrollo de un protocolo específico para evaluar niños con síndrome de Down en el cual se determine el impacto que tienen las condiciones genéticas en el perfil cognitivo específico de acuerdo a la genética de cada uno.

Referencias

- Aguinaga, G., Armentia, M., Fraile, A., Olangua, P., Uriz, N. (1989) *Prueba de lenguaje oral Navarra (PLON)*. Departamento de educación y cultura. Gobierno de Navarra.
- Antonarakis, S., Petersen, M., McInnis, M., Adelsberger, P., Schinzel, A., Binkert, F., Pangalos, C., Raoul, O., Slangenaupt, S., Hafez, M., Cohen, M., Roulson, D., Schwartz, S., Mikkelsen, M., Tranebjaerg, L., Greenberg, F., Hoar, D., Rudd, N., Warren, A., Metaxotou, C., Bartsocas, C. & Chakravartim, A. (1992) *The meiotic stage of nondisjunction in trisomy 21: Determination by using DNA polymorphisms*. American Journal of Human Genetics. 50 (3), 544-550.
- Arcos, D. & Abarca, A. (2012). *Estimulación sensorial a niños con síndrome de down para desarrollar y mejorar su comunicación (Tesis de licenciatura)* Pontificia universidad Católica del Ecuador. Quito, Ecuador.
- Basile, H. (2008) *Retraso mental y genética Síndrome de Down*. Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica. 15 (1), 9-23.
- Brown, L., Sherbenou, R., Johnsen, S. (2009) *TONI-2 test de inteligencia no verbal, apreciación de la habilidad cognitiva sin influencia del lenguaje*. Editorial tea, 3ra edición. Madrid.
- Bruininks, R., Hill, B., Weatherman, R. & Woodcock, R. (1986) *Inventario para la planificación de servicios y programación individual (ICAP)*. Teaching Resources Assessment Service Bulletin, 14.
- Capone, G. (2001). *Down syndrome: advances in molecular biology and the neurosciences*. Journal Development and Behavioral Pediatrics, 22 (1), 40-59.

- Cruz, M., Rodríguez, A., Verdugo, M. (2009) *Familias y personas con discapacidad intelectual en proceso de envejecimiento: la doble dependencia*. Madrid: Editorial Síntesis S.A.
- Dierssen, M. (2012) *Down syndrome: the brain in trisomic mode*. Nature reviews. 13: 844-858
- Dierssen, M., Benavides, R., Ballesteros, L., Martínez, C., Estivill, X., Florez, J., Elston, G., De Felipe, J. (2003). *Alteraciones en la microarquitectura de la corteza cerebral en el ratón Ts65Dn, un modelo murino de síndrome de Down: efectos del enriquecimiento ambiental*. Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down, 7(2), 18-25.
- Fernández, R. & Gracia, M. (2013) *Lenguaje expresivo y memoria verbal a corto plazo u operativa (working memory) en las personas con síndrome de Down*. Revista síndrome de Down. (30).118-130.
- Flórez, J. (1991). *Patología cerebral y aprendizaje en el síndrome de Down*. Síndrome de Down y Educación. 37-62.
- Flórez, J. (1994). Trastornos neurológicos. En S. M. Pueschel & J. K. Pueschel (Eds.), Síndrome de Down. Problemática biomédica (pp. 171-187). Barcelona: Masson- Salvat Medicina.
- García, J. (2006). Atención y motivación en personas con síndrome de Down. Relevancia de ambas funciones en el aprendizaje. Madrigal, Diciembre, 2-3.
- García, J. & Portellano, J. (2009) *Déficit neuropsicológicos en síndrome de down y valoración por doppler transcraneal (tesis de doctorado)*. Universidad complutense de Madrid. Madrid, España.
- García, J. & Portellano, J. (2011) *Lateralidad en síndrome de Down en edad infantil y adulta. Estudio comparativo*. Revista de psicología y educación, (6), 57-68.
- García, J., Ramos, J. & Martín, M. (2014) *Variabilidad del perfil cognitivo en escolares y adultos con síndrome de Down* International Journal of Developmental and Educational Psychology INFAD Revista de Psicología, 1 (3), 203-212.
- Hernández, R., Fernández, C., & Baptista, M. (2010) *Metodología de la Investigación (5ª Ed.)*. México: McGraw Hill Educación.

- Lanfranchi, P., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A., y Vianello, R. (2010) *Executive function in adolescents with Down syndrome*. Journal of Intellectual Disability Research. 54 (4). 308-319.
- Matute, E., Rosselli, M., Ardila, A., & Ostrosky-Solís, F. (2013). *Evaluación neuropsicológica infantil II*. México: Manual Moderno.
- Ministerio de Salud (1993). Resolución 008430 de 1993. Bogotá: Autor.
- Nazer, H. & Cifuentes, L. (2011). *Estudio epidemiológico global del síndrome de Down*. Revista chilena de pediatría. 82(2). 105-112
- Póo, P. & Gassió, R. (2000). *Desarrollo motor en niños con síndrome de Down*. Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down. 4(3). 34-40.
- Portellano, J., Mateos, R., Martínez, R., Tapia, A., & Granados, M. (2000). *Manual CUMANIN, Cuestionario de Madurez Neuropsicológica Infantil*. Madrid: Tea Ediciones.
- República de Colombia (2006). Ley 1090 del 6 de septiembre de 2006 “Por la cual se reglamenta el ejercicio de la profesión de psicología, se dicta el código deontológico y bioético y otras disposiciones”. Bogotá: Autor.
- Santos, M. & Bajo, C. (2011) *Alteraciones del lenguaje en pacientes afectos de síndrome de Down*. Revista de la sociedad otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja. 2 (9). 1-19.
- Shin, M., Besser, L., & Kicik, J. (2009) *Congenital Anomaly Multistate Prevalence and Survival (CAMPS) Collaborative. Prevalence of Down syndrome among children and adolescents in 10 regions of the United States*. Pediatrics. 124 (6). 1565–1571
- Wechsler, D. (2004). WPPSI-III. *Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence-Third Edition Manual*. Madrid: TEA Ediciones.
- Wisniewski, K. & Schmidt, B. (1989). *Myelination in Down's syndrome brains (pre- and post- natal maturation) and some clinical-pathological correlations*. Annals of Neurology, 20, 429-430.
- Young, P. & Young, P. (2001). *Neuroanatomía clínica funcional*. Barcelona: Masson

Anexo A

Formato de Consentimiento Informado



Universidad De San Buenaventura

Bogotá D.C

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Fecha:

Estimada _____

Somos estudiantes graduados en Psicología que estamos llevando a cabo nuestro trabajo de grado para optar al título de Especialistas en Evaluación y Diagnóstico Neuropsicológico. El objetivo de nuestro trabajo es describir el perfil neuropsicológico en un niño con Síndrome Down. Por ello, solicitamos su autorización para participar voluntariamente en esta investigación.

El estudio consiste en evaluar el funcionamiento intelectual, además de funciones específicas mediante el uso de distintas pruebas neuropsicológicas, para así llegar a conclusiones que pueden ser de gran aporte para el desarrollo y conocimiento científico, las cuales pueden ser publicadas y dadas a conocer en el ámbito académico. El proceso de evaluación será llevado a cabo en seis sesiones y será estrictamente confidencial, por ende, su nombre no será publicado.

De antemano, agradecemos mucho la atención que nos ha prestado y la ayuda que hasta el momento nos pueda brindar.

Autorizo

Yo, _____ identificado con cédula de ciudadanía número _____ de _____, manifiesto a ustedes mi aceptación para participar en la Evaluación Neuropsicológica dirigida por personas vinculadas a la Universidad de San Buenaventura, Bogotá D.C. (estudiantes de posgrado). De igual manera, que la información obtenida pueda ser utilizada con fines pedagógicos y/científicos, entendiéndolo que dicha información concerniente a la evaluación es totalmente confidencial.

En forma expresa manifiesto que he leído y comprendido íntegramente este documento y en consecuencia acepto su contenido y las consecuencias que de él se deriven.

CC.