

Genética y fenotipo conductual en la discapacidad intelectual: su aplicación a la cognición y a la conducta problemática (1ª Parte)

Robert M. Hodapp, Elisabeth M. Dykens

RESUMEN

El artículo examina en primer lugar las conexiones entre trastornos genéticos y conducta. Después de describir cómo los trastornos genéticos predisponen a pensar que una conducta concreta guarda relación con la etiología, revisa brevemente el estado de la cuestión en el campo de la investigación sobre la conducta en diversas formas de discapacidad intelectual y ofrece algunos principios generales sobre cómo los genes afectan a la conducta. Después expone dos ejemplos -sobre la psicopatología y conductas maladaptativas, y sobre los puntos fuertes y débiles de la cognición- que ilustrarán los enfoques que, basados en la etiología, daremos para entender la conducta de las personas con discapacidad intelectual.

La revolución genética

De todos los avances recientemente ocurridos en el campo de la discapacidad intelectual, se puede afirmar que el más importante tiene que ver con la genética. Como cualquier lector de periódicos sabe, los actuales genetistas están realizando descubrimientos a una velocidad increíble. En los últimos años, se han "mapeado" los 40.000 genes del genoma humano, y se van trazando rápidamente las conexiones entre el código genético y sus últimas consecuencias sobre la conducta. Es evidente que el área en la que se establecen las conexiones entre el gen, el cerebro y la conducta está ampliándose vertiginosamente, y esos avances están afectando a nuestra propia manera de entender la discapacidad intelectual.

Los avances genéticos de hoy deben mucho al esfuerzo anterior, tan anterior como de mitades del siglo XIX. Hacia 1860, el monje austríaco Gregor Mendel demostró patrones específicos que gobernaban la herencia de los rasgos físicos en plantas de guisantes. Aunque ignorado en su tiempo, el trabajo de Mendel fue descubierto a principios del siglo XX, iniciándose así una era de intenso interés científico y público por la genética humana.

Ahora sabemos que cada célula humana posee 23 pares de cromosomas (de cada pare-

ja, uno deriva de la madre y otro del padre). Los cromosomas a su vez están compuestos por miles de genes, dispuestos espacialmente a lo largo del cromosoma como si fueran pequeños nudos colocados muy juntos a lo largo de una cuerda. Cada cromosoma representa una cadena continua duplicada de ADN (la cuerda), que contiene entre cientos a miles de genes diferentes (los nudos).

Los cromosomas, y los genes que contienen, se encuentran en parejas dentro de la célula: en el momento de la concepción de un nuevo ser humano, un miembro de cada pareja cromosómica es heredado de la madre y el otro miembro es heredado del padre. Cada cromosoma específico se distingue por su tamaño y por la disposición de sus bandas (como barras). La mayoría de las personas tiene 46 cromosomas (23 parejas). Las primeras 22 parejas se llaman autosomas y son iguales tanto en los hombres como en las mujeres. Los que se encuentran en la pareja 23 se llaman cromosomas sexuales porque determinan el sexo de la persona (mujer u hombre). En la mujer los dos cromosomas sexuales son iguales y se llaman 'X'; los hombres tienen un cromosoma 'X' y un cromosoma 'Y'.

Hace unos 30 años, los genetistas pudieron ver los cromosomas mediante una técnica citogenética llamada cariotipaje. A lo largo de los



Isabel y Pilar en la playa de Comillas

setenta del siglo pasado, la capacidad de teñir los cromosomas con bandas de color más oscuras o más claras permitió distinguir visualmente las diversas partes de cada cromosoma. Aún más recientemente, se han desarrollado técnicas que consiguen identificar químicamente a cada uno de los genes (Jorde y col., 1997).

Gracias a estas nuevas técnicas es posible ahora determinar si está presente o ausente en el cromosoma una pequeña área (o región genética). Y en la próxima década, será posible determinar para cada individuo si cada uno de los 40.000 está presente en sus 23 pares de cromosomas. Incluso ahora, para diagnosticar algunos trastornos como es el síndrome de Williams (por ejemplo) se pueden apreciar pequeñas 'micro-delecciones' (micro-supresiones) en los genes mediante la técnica llamada FISH (fluorescence in situ hybridization) u otras técnicas de genética molecular (Pober y Dykens, 1996). Estas nuevas técnicas moleculares permiten identificar micro-delecciones y otras alteraciones de los genes que no se podían observar con las antiguas técnicas citogenéticas.

Esta nueva capacidad de ver a cada uno de los genes, en su estructura molecular, se llama la "nueva genética". Sus avances nos arrastran a un momento de especial interés. Como señaló el genetista David Comings

(1980) hace más de 20 años, "nos encontramos en la irónica situación de poder saltar a la última línea de la página sin haber leído el resto; es decir, sin necesidad de identificar el producto primario derivado del gen o el mecanismo bioquímico básico de la enfermedad". Quiere decir lo siguiente: los avances de la Nueva Genética nos permiten identificar casos en que aumenta, o disminuye, o cambia algo del material genético, lo que nos permite comprender el origen del proceso (los cambios genéticos), y después vemos la consecuencia final de ese proceso: el trastorno que aparece en una serie de condiciones genéticas. Nos falta conocer lo que pasa entre medio.

Al ir del gen al resultado final, vamos acercándonos poco a poco a especificar "qué es lo que lleva a qué". ¿Qué gen o grupo de genes predispone a un individuo a desarrollar precozmente la enfermedad de Alzheimer, la diabetes, la hipertensión, la obesidad? ¿Qué gen o genes provocan la predisposición genética al alcoholismo, o a una determinada personalidad, o a algún otro rasgo en el límite entre lo biológico y lo conductual (Plomin y Rende, 1991)? En nuestro contexto, ¿de qué modo los genes - y los trastornos genéticos - influyen sobre las conductas de las personas afectadas?

Fenotipos conductuales

Al considerar el modo en que los trastornos genéticos afectan a la conducta, nos acercamos a un tema que se ha denominado 'fenotipos conductuales'. Este nombre define la transición que hay desde la dotación genética de una persona, o genotipo, al resultado o la expresión observable, el fenotipo. Puesto que este resultado o fenotipo toma la forma de una conducta, los investigadores que analizan la conducta en función de la etiología o causa han acuñado el término de **fenotipo conductual**.

Por desgracia, no existe una sola definición de fenotipo conductual sobre la que haya acuerdo. Una para la que probablemente existe un mayor consenso es la propuesta por Dykens (1995: 523), que afirma que los fenotipos conductuales significan que "las personas que tengan una determinado síndrome muestren ciertas consecuencias en su conducta y desarrollo con una mayor probabilidad o posibilidad que las personas que no tienen dicho síndrome". Esta definición pone de relieve ciertos temas que vamos a ir analizando.

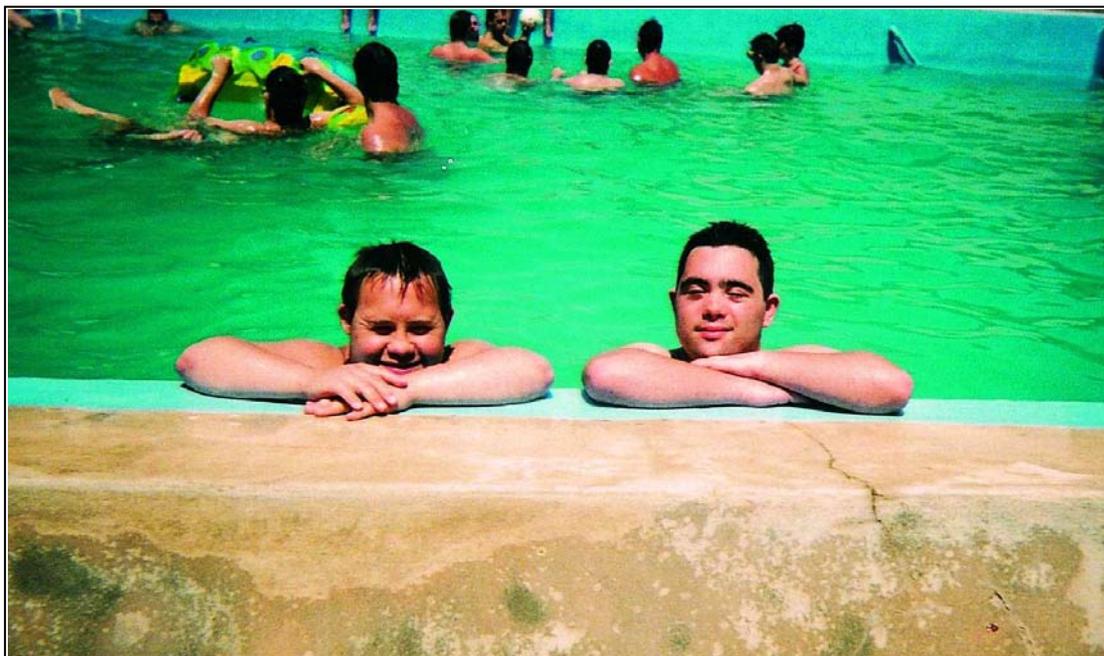
Muchos, pero no todos, de los individuos con un determinado síndrome mostrarán las conductas 'características' de ese síndrome

En contraste con otras definiciones de fenotipos conductuales (por ejemplo, Flynt y Yuke, 1994), la de Dykens destaca su naturaleza probabilística. Es decir, aunque muchas personas

con una discapacidad intelectual concreta de causa genética mostrará la conducta o conductas 'características' de ese síndrome, raro será que la muestren todas y cada una de ellas. Como tampoco todas las que la muestren lo harán en el mismo grado o nivel de gravedad, o incluso en el mismo momento de su desarrollo. Porque existe una variabilidad 'intra-síndrome' dentro de cada síndrome de discapacidad intelectual de causa genética.

Al destacar que no todos los diferentes individuos que tengan un particular trastorno genético mostrarán la conducta 'característica' de ese trastorno, estamos aplicando al ámbito de la conducta unos pocos principios genéticos que desde hace largo tiempo se vienen aplicando a las consecuencias físicas. Tanto los profesionales como los que no lo son, por ejemplo, consideran a los pliegues epicánticos como la característica facial por antonomasia de las personas con síndrome de Down. Pero, al menos durante la infancia, sólo el 57 % de los bebés con síndrome de Down los muestran (Pueschel, 1990). De la misma manera, difícilmente se dará el caso de que todos y cada uno de los individuos con un particular síndrome muestren la conducta o conductas características de ese síndrome.

Si bien las razones de esta variabilidad intra-síndrome son sin duda complejas, el tema más importante se refiere a los medios por los que los efectos de los trastornos genéticos son probabilísticos. Y así, en lugar de que un trastorno genético determine de manera plena una consecuencia conductual —de modo que todas las personas con ese trastorno muestren una



David y Víctor

conducta o conjunto de conductas idénticas y provocadas genéticamente— se conceptualizan mejor los trastornos genéticos como elementos que predisponen a la persona a tener una u otra conducta relacionada con esa etiología. Por este motivo, una conducta o grupo de conductas concretas aparecerá con mayor frecuencia (o con mayor intensidad) en un trastorno genético específico, pero rara vez o nunca un trastorno genético provocará una particular conducta (o conductas) en todas las personas afectadas.

Algunas conductas relacionadas con la etiología serán propias de un único síndrome, pero otras serán comunes a dos o más síndromes

El enfoque probabilístico de los fenotipos conductuales afirma que la conducta en cuestión se da más corrientemente en un síndrome genético específico que en los grupos con discapacidad intelectual en general. Deja sin aclarar el grado en el que la conducta o conductas aparece en sólo un síndrome o en más de uno.

Conexiones entre síndromes genéticos y consecuencias específicas a veces aparecen como algo único y otras no (Hodapp, 1997). En el primer caso, el de un patrón específico, el síndrome genético provoca frecuentemente un resultado particular que no se ve en otros síndromes genéticos. Hasta ahora, parecen ser específicas de un único síndrome y de sólo ése las siguientes conductas:

- la hiperfagia extrema (comer en exceso) en el síndrome de Prader-Willi (Dykens, 1999);
- el quejido de gato en el síndrome 5p- (Gersh y col., 1995);
- la automutilación intensa en el síndrome de Lesch-Nyhan (Andreson y Ernst, 1994)
- el pellizqueo del propio cuerpo (Finucane y col., 1994) y la colocación de objetos en los orificios del cuerpo (Greenburg y col., 1996) en el síndrome de Smith-Magenis.

Esta lista es bastante corta, y probablemente sólo hay unos pocos casos más en los que el trastorno genético es único en sus efectos conductuales. Flynt y Yule (1994: 667) observaron también esta peculiaridad, señalando como únicos sólo la conducta automutilante del síndrome de Lesch-Nyhan, la comida en exceso y la anormal ansia por la comida en el de Prader-Willi, y el retorcimiento de manos en el síndrome de Rett.

En otros casos, sin embargo, dos o más trastornos genéticos comparten conductas relacio-

nadas con la etiología. Para dar sólo unos ejemplos, se ha demostrado ahora en chicos con síndrome X-frágil (Dykens y col., 1987; Kemper y col., 1988) y en niños con síndrome de Prader-Willi (Dykens y col., 1992) una peculiar forma ventajosa de procesar de manera simultánea (holística, tipo-Gestalt), en lugar de hacerlo de manera secuencial (paso a paso). Igualmente, si se compara con grupos de discapacidad intelectual en general, se aprecia la hiperactividad más frecuentemente en niños con síndrome 5p (Dykens y Clarke, 1997) y en muchachos con síndrome X-frágil (Baumgardner y col., 1995). Como demuestran estos casos, se encuentra un patrón de puntos débiles y puntos fuertes o un tipo particular de psicopatología de la conducta maladaptativa en unos pocos trastornos genéticos en mucho mayor grado (o en un porcentaje mayor de individuos) que lo que normalmente se aprecia en los demás casos de discapacidad intelectual.

Tal como lo demuestran estos ejemplos, la situación se complica por cuanto varias conductas únicas y varias conductas específicas coexisten dentro del mismo síndrome. En efecto, el síndrome de Prader-Willi muestra como algo único el que la mayoría de los individuos tengan hiperfagia, pero las personas con este síndrome comparten con los chicos con síndrome X-frágil el mostrar una forma de procesamiento simultáneo y no secuencial (algo que no se ve en grupos con discapacidad intelectual de causas heterogéneas; Naglieri, 1985; Obrzut y col., 1987).

Por último, efectos conductuales parcialmente específicos parecen estar más en línea con muchas áreas de la genética, la psiquiatría infantil y la psiquiatría. De forma transversal entre estas diferentes disciplinas, los investigadores están analizando ahora las muchas vías—genéticas y ambientales— por las que uno llega a adquirir un determinado trastorno psiquiátrico. De este modo, muchos y diferentes genes, ambientes y experiencias pueden predisponer a un individuo a sufrir depresión, o rasgos autistas, o esquizofrenia. Como señala el genetista John Opitz (1985: 9): "Las causas son muchas, pero las vías habituales por las que se desarrollan son pocas".

Las conductas que guardan relación con la etiología aparecen en diversas áreas de la conducta

Al considerar los fenotipos conductuales, la mayoría de los investigadores piensan principalmente en conductas maladaptativas tan evidentes como la hiperfagia del síndrome de Pra-

der-Willi o la grave automutilación del síndrome de Lesch-Nyhan. Con la posible excepción del lenguaje específico de ciertos síndromes (por ejemplo, el síndrome de Williams o el síndrome de Down), la mayor parte de los estudios basados en la etiología se han concentrado en la conducta maladaptativa y en los diagnósticos psiquiátricos propios de uno u otro síndrome genético de la discapacidad intelectual.

Pero se pueden encontrar fenotipos conductuales que estén en relación con otros muchos dominios o territorios del funcionamiento humano. A lo largo y ancho de los diversos síndromes genéticos que ocasionan discapacidad intelectual, se han observado conductas relacionadas con la etiología en las áreas de la cognición, la lingüística, la vida social, la capacidad adaptativa o la mala adaptación. En algunos casos, los trastornos genéticos muestran conductas que uno dudaría en llamarlas 'dominio' propiamente. Así, muchas personas con el síndrome de Smith-Magenis muestran la conducta de pellizcarse a sí mismas (Finucane y col., 1994), y estudios recientes muestran que los niños con el síndrome de Prader-Willi (sobre todo los que tienen la forma de delección génica) practican de forma excepcional los rompecabezas (Dykens, 2002). Como quiera que se definan los dominios o áreas del funcionamiento psicológico, los fenotipos conductuales no tiene por qué limitarse a la conducta maladaptativa o a la psicopatología.

Los trastornos genéticos también generan efectos conductuales indirectos

La mayoría de los análisis sobre los efectos de los trastornos genéticos se refieren al modo en que dichos trastornos influyen sobre la conducta de los individuos que los tienen. Pero esos trastornos pueden también producir 'efectos indirectos' que implican al cómo otras personas responden ante esas conductas relacionadas con su etiología (Hodapp, 1997). Y es que los trastornos genéticos predisponen a los individuos con un síndrome determinado a mostrar conductas específicas (los efectos directos), las cuales, a su vez, provocan ciertas reacciones predecibles de otras personas (efectos indirectos).

Este modelo de efectos indirectos se ajusta esencialmente al análisis interactivo de Bell (1968) en relación con las áreas o dominios de los trastornos genéticos que cursan con discapacidad intelectual (Hodapp, 1999). En el modelo interactivo de este autor (Bell, 1968; Bell y Harper, 1997), madres e hijos se influyen mutuamente. Sin embargo, dado que la teoría de Bell

surgió en parte como respuesta al modelo entonces prevalente de socialización —en el que la principal 'dirección de los efectos' iba de padres a hijos (y no viceversa)— buena parte del trabajo consistía en examinar de qué manera las conductas de los hijos u otras características (la apariencia, el sexo) afectaban a las conductas y percepciones de sus padres. Esta idea de que los hijos influían a sus padres (y a otros dentro de su ambiente) se hizo más destacada tras los escritos influyentes de Bell (1968).

Para poner un ejemplo de cómo estos efectos indirectos pueden funcionar en los trastornos genéticos que cursan con discapacidad intelectual, los grupos de niños con síndrome de Down muestran por lo general menos problemas de conducta que otros con discapacidad intelectual (Dykens y Kasari, 1997; Myers y Pueschel, 1991). Al mismo tiempo, se considera que estos niños son sociables y alegres en las puntuaciones e informes que dan las madres (Wishart y Johnston, 1990) y los padres (Hornby, 1995). ¿No podría esta relativa falta de conductas maladaptativas que muestran estos niños, y sus personalidades más sociales y alegres influir positivamente sobre los demás?

Aunque varían las edades y los grupos de comparación en los diversos estudios, lo cierto es que las madres y padres parecen verse positivamente influidos por sus hijos con síndrome de Down, al menos cuando se comparan con los padres de hijos con autismo, con otros problemas psiquiátricos o con otros tipos de discapacidad intelectual (Hodapp y col., 2003). En estas comparaciones, los padres pueden incluso sentirse más reforzados por sus hijos, especialmente en las edades anteriores a los 10 años (Hodapp y col., 2001). Admitamos que el síndrome de Down es un síndrome bastante común y bien conocido, para el que existe una extensa red de diversos grupos activos de padres, materiales y apoyo. En tal caso, los padres pueden ver más fácil cómo criar a sus hijos simplemente por disponer de los apoyos que existen para el síndrome de Down. Aun así, parece lo más probable que las reacciones de los padres se vean parcialmente influenciadas por las conductas de sus hijos que son debidas a su etiología.

La investigación sobre los fenotipos comportamentales: el estado de la cuestión

Antes de ofrecer dos ejemplos de fenotipos comportamentales, resumiremos primero brevemente la actual posición de la investigación relacio-



Fin de semana en Llanes

nada con los fenotipos comportamentales de los trastornos genéticos que cursan con discapacidad intelectual. Tras esta breve exposición, afrontaremos dos áreas, utilizando tres grupos etiológicos que ilustren nuestras opiniones.

Al reflexionar sobre 'dónde nos encontramos' en este trabajo sobre la conducta de las personas con trastornos genéticos relacionados con la discapacidad intelectual, uno aprecia el enorme progreso realizado en un espacio breve de tiempo. Y al mismo tiempo, queda mucho, mucho por hacer.

Este cuadro mixto —que en esencia corresponde al vaso de agua medio lleno o medio vacío— puede ser contemplado si comparamos nuestro actual estado de conocimientos con el que teníamos hace sólo una o dos décadas. A comienzos de los 90 Hodapp y Dykens (1994) dejaron testimonio de las 'dos culturas' que había en la investigación sobre conducta propia de la discapacidad intelectual. La metáfora de las 'dos culturas' fue tomada prestada de CP Snow (1959/1963), un científico y novelista británico. Al igual que Snow había lamentado la falta de comunicación entre los artistas y los científicos de mediados de siglo, así también parecía que en el campo de la discapacidad intelectual existían dos culturas separadas y que rara vez se encontraban.

En nuestro caso, las dos culturas consistían en esos investigadores de la conducta que adoptaban el punto de vista de 'intensidad del trastorno' en relación con las discapacidades intelectuales, frente a quienes lo orientaban más hacia la causa etiológica. Los primeros examinaban a las personas y las clasificaban en función de si la discapacidad intelectual era ligera, moderada, grave o profunda, con independencia de cómo la persona había llegado a tener una discapacidad intelectual. En ese sentido, los investigadores por lo general conocían y se interesaban poco sobre los avances de la genética, pero eran auténticos expertos en las diversas formas de psicología, estudios sobre familias, la educación especial y otros campos de las ciencias sociales.

En cambio, el segundo grupo de investigadores —en su mayoría provenientes de áreas biomédicas como la genética, la pediatría o la psiquiatría— estaban excepcionalmente interesados en la genética de las diversas discapacidades intelectuales, pero sabían poco acerca de la conducta. Concretamente, estos investigadores biomédicos eran menos expertos en la teoría, la medición y los análisis de la conducta humana compleja.

En la época en que se publicó el artículo original de Hodapp y Dykens (1994), las encuestas mostraron que aproximadamente el 80 a 90

% de revistas, como son *American Journal on Mental Retardation*, *Mental Retardation* y *Journal of Intellectual Disability Research* agrupaban sus temas por el grado o intensidad del trastorno, no por la etiología de ese trastorno. Además, con la excepción del síndrome de Down (que atestigua una historia larga y destacada de investigación sobre el comportamiento), pocos trastornos genéticos habían merecido mucha investigación sobre la conducta en profundidad.

Al volver a examinar este tema en los últimos años, vemos que la situación ha cambiado dramáticamente (Dykens y Hodapp, 2001). Por supuesto que la gran mayoría de los artículos sobre conducta en las principales revistas sobre discapacidad intelectual siguen agrupando a las personas por su grado de trastorno. Pero cada vez son más los investigadores que empiezan a analizar cuidadosamente los diversos síndromes genéticos. Al menos para los síndromes X-frágil, Prader-Willi y Williams, el número de artículos de investigación sobre la conducta ha aumentado ostensiblemente. Entre 1980 y 1990, el número de artículos sobre la conducta en el síndrome de Down, con una historia de más 140 años de investigación, aumentó de 607 en los años ochenta a 1140 en los noventa. Para el síndrome X-frágil, de 60 a más de 140; en el de Prader-Willi de 20 a más de 80; y en el de Williams, de apenas unos 10 a 80.

Visto de este modo, parece que existe una explosión en la investigación sobre la conducta relacionada con la etiología. Pero desde otra perspectiva, la situación parece menos clara. En la última estadística, se calculó que existen más de 750 síndromes genéticos asociados con la discapacidad intelectual (Opitz, 1996), pero hasta la fecha sólo a unos diez se les ha prestado atención. De modo que si bien conocemos ahora bastante sobre las conductas propias del síndrome de Down, del X-frágil, del Prader-Willi, del 5p-, del Smith-Magenis y del de Rett, sabemos muchísimo menos sobre los demás trastornos genéticos que cursan con discapacidad intelectual. Y en la actualidad, la mayoría de esos 750 no han merecido todavía ni un solo estudio de investigación sobre la conducta. Lo que quiere decir que, pese al avance experimentado en este campo durante la última década, queda todavía un largo camino por recorrer.

La conducta en los síndromes genéticos con discapacidad intelectual: ejemplos en dos áreas

De acuerdo con este estado de la cuestión, vamos a ilustrar los fenotipos conductuales en dos áreas: la psicopatología de la conducta

Tabla 1. Porcentaje a partir de 100 individuos con síndrome de Prader-Willi, de edades entre 4 y 46 años, que muestran conductas específicas maladaptativas (Dykens y col., 2000)

Conducta maladaptativa	Porcentaje
Come en exceso	98
Se pellizca en la piel	97
Terquedad	95
Obsesiones	94
Accesos de ira	88
Desobediencia	78
Impulsividad	76
Inestabilidad	76
Exceso de sueño	75
Habla demasiado	74
Compulsivo	71
Ansioso, preocupado	70
Prefiere estar solo	67
Se burlan de él	65
No les gusta a los compañeros	60
Almacena	55
Roba (comida, dinero para la comida)	54
Aislado	53
Infeliz, triste	51

maladaptativa y el perfil intelectual. Y nos fijaremos en sólo tres síndromes: el de Prader-Willi, el de Williams y el de Down.

1. Psicopatología y conducta maladaptativa

Al resumir esta cuestión, habremos de aceptar primero que muchas personas con discapacidad intelectual —de cualquier causa que sea— tienen predisposición a mostrar problemas de conducta de tipo emocional (Dykens y Hodapp, 2001). Somos también conscientes de los muchos problemas que hay para medir estas formas de conducta en los distintos grupos de discapacidad intelectual, los numerosos intentos para desarrollar listados tipo, escalas de puntuación, entrevistas y otros métodos, y los extensos desacuerdos entre los distintos profesionales a la hora de definir si uno o todos de los diagnósticos psiquiátricos son incluso aplicables a la población con discapacidad (véase en Dykens 2000 un análisis de estos temas).

Síndrome de Prader-Willi

Identificado por primera vez en 1956, el síndrome de Prader-Willi afecta alrededor de 1 por 15.000 nacimientos. Como detallamos más adelante, el síndrome se caracteriza mejor por sus características relacionadas con la alimentación. Aunque los bebés muestran invariablemente hipotonía y dificultades para la alimentación y la succión, los niños entre 2 y 6 años desarrollan hiperfagia y una forma de conducta obsesionada por disponer de comida, buscándola afanosamente y almacenándola (ver Dykens y Cassidy, 2001). Es probable que la hiperfagia esté asociada con una anomalía hipotalámica que hace que la persona no se sienta saciada (Holland y col., 1995; Swaab y col., 1995). La preocupación por la comida dura toda la vida y a menos que se siga una restricción dietética permanente, los individuos se hacen obesos. Son sin duda las complicaciones de la obesidad la principal causa de muerte en estos pacientes.

El síndrome de Prader-Willi es también el primer ejemplo conocido de enfermedad genética humana que muestra los efectos de "imprinting" genómico, o la idea de que los genes son modificados y se expresan de modo diferente según que se hereden del padre o de la madre. Alrededor del 70 % de casos de Prader-Willi se deben a una deleción derivada del padre en el brazo largo del cromosoma 15. El resto se atribuyen a una disomía materna uniparental (DMU) del cromosoma 15, en la que los dos miembros de la pareja 15 provienen de

la madre. En ambas variantes del síndrome, hay una ausencia de la contribución paterna a esta región específica del genoma. Cuando la información que falta en esta misma región específica del cromosoma 15 es de origen materno, se origina un trastorno del desarrollo completamente diferente y más grave, el síndrome de Angelman.

Incluso si se comparan con otros cuadros de retraso mental, los niños y adultos con el síndrome de Prader-Willi muestran altas tasas de una extensa variedad de problemas de conducta. Como se muestra en la tabla 1, la mayoría —pero no todos— de los individuos muestran accesos de mal genio, agresión, terquedad, hipoactividad, somnolencia excesiva durante el día e inestabilidad emocional (Dykens y Kasari, 1997). En conjunción con su conducta impulsiva hacia la comida, este tipo de conductas obliga con frecuencia a que las personas con este síndrome sean sometidas a cuidados más restrictivos de los que cabría esperar por sólo su nivel intelectual.

Aunque las personas con este síndrome muestran altas tasas de formas muy diversas de conducta problemática, en los últimos años son varios los investigadores que se han centrado en las conductas obsesivas y compulsivas de esta población. Como es obvio, estas personas muestran obsesión por la comida, pero muchas de ellas tienen también otros tipos de obsesión y de conducta compulsiva. En un estudio, Dykens y col. (1996b) compararon 46 individuos con el síndrome de Prader-Willi y 43 individuos sin discapacidad intelectual pero con diagnóstico de trastorno obsesivo-compulsivo (TOC). Los dos grupos no se diferenciaron en el número medio de compulsiones, ni en el valor medio de la intensidad de estas compulsiones. Por ejemplo, el 33 % de las personas con síndrome de Prader-Willi declararon la necesidad de limpiarse de forma excesiva, frente al 37 % en las personas con TOC. Para algunos síntomas —por ejemplo, el almacenamiento de objetos: 79 % en las primeras frente al 7 % en las segundas— el porcentaje era mayor en el síndrome de Prader-Willi que en el TOC, pero para otras era menor— por ejemplo, realizar conductas sistemáticas de comprobación: 16 % frente a 55 %. Pero en conjunto, los grupos mostraron tasas muy similares. Además, tal como ocurría en el grupo TOC, a menudo estos síntomas iban asociados con tensión o trastornos de adaptación, lo que sugiere la existencia de importantes riesgos de trastorno obsesivo-compulsivo en esta población (Dykens y col., 1996b). Ahora parece que este tipo de trastorno aparece con mucha mayor probabilidad en

el síndrome de Prader-Willi que en la población general que tiene discapacidad intelectual.

Puede que también ocurra que existan diferencias de conducta entre los casos de Prader-Willi producidos por delección paterna frente a los casos debidos a DMU materna. Los casos con delecciones, por ejemplo, pueden mostrar CIs más bajos, especialmente los verbales (Roof y col., 2000). O bien tener problemas de conducta más frecuentes y graves. En un estudio, la proporción de individuos que según sus padres se mostraban retraídos fue del 52 % en el grupo con delecciones frente al 17 % del grupo con disomía materna (Dykens y col., 1999). Del mismo modo, fue mayor el porcentaje de otros síntomas en el grupo de delecciones frente al de disomía: pellizcarse en la piel (100/69 %), comer en exceso (96/65 %), almacenar objetos (65/35 %), comerse las uñas (61/22 %), estar malhumorados (50/13 %). En todos los casos el porcentaje de personas fue significativamente mayor en el grupo de delecciones que de disomía. Aunque en muchos casos de disomía se aprecia un amortiguamiento de la intensidad de los síntomas, puede haber casos esporádicos en que los problemas sean más graves, por ejemplo en los rasgos de tipo autista o en un CI relativamente bajo.

Muchas personas con síndrome de Prader-Willi, por tanto, tienen mayor riesgo de desarrollar trastornos obsesivo-compulsivos, de control del impulso o de otro tipo. Pero incluso los que no cumplen los criterios diagnósticos estrictos de estos trastornos psiquiátricos, a menudo muestran claras conductas maladaptativas que interfieren el funcionamiento óptimo de adaptación. Se necesitarán nuevos estudios para esclarecer mejor el modo en que los trastornos psiquiátricos o las conductas de mala adaptación se diferencia entre las delecciones paternas y las disomías maternas, cuándo aparecen esos problemas, y qué variables genéticas, ambientales o familiares son las que guardan relación con estos problemas y condiciones psiquiátricas.

Síndrome de Williams

Identificado primero en 1961, el síndrome de Williams se debe a una microdelección en uno de los cromosomas 7 que incluye el gen para la elastina, una proteína que dota de fuerza y elasticidad a ciertos tejidos como son el corazón, la piel, los vasos sanguíneos y los pulmones (Ewart y col., 1993). Aparece en 1 de cada 20.000 nacimientos. Las personas muestran a menudo hiperacusia, hipercalcemia, anomalías neuro-musculo-óseas y renales, y rasgos facia-

les característicos que se describen como de duende o diablillo, guapo y atractivo (ver revisión de Pober y Dykens, 1996). Presentan con frecuencia alteraciones del aparato cardiovascular, especialmente estenosis aórtica supra-valvular, y es probable que estos problemas vayan asociados a un trastorno de la elastina.

El síndrome de Williams es mejor conocido quizás por su perfil cognitivo-lingüístico. Muchas personas con síndrome de Down muestran un marcado punto débil en el funcionamiento perceptivo y viso-espacial. Sin embargo, a pesar de estas dificultades con frecuencia realizan bien las tareas de reconocimiento facial. Y tienen su punto fuerte en el lenguaje expresivo, incluidos el vocabulario, la sintaxis, la semántica y la prosodia (Reilly y col., 1990; Udwin y Yule, 1990). En contraste con el trabajo sobre los perfiles cognitivo-lingüísticos, queda por examinar de una manera completa la personalidad o los rasgos psiquiátricos de las personas con síndrome de Williams. Las primeras descripciones de una persona típica apuntaban a una personalidad agradable, inusualmente amistosa, cariñosa, locuaz, interesada, sensible y encantadora en su interacción personal (por ejemplo, Dilts y col., 1990). Pueden cambiar estas cualidades en el curso del desarrollo, siendo los adultos más retraídos y menos francamente amistosos que los niños (Gosch y Pankau, 1997).

Resultados recientes de nuestro trabajo sobre el síndrome de Williams amplían estas observaciones (Dykens y Rosner, 1999). Utilizando los Reiss Personality Profiles (Reiss y Haverkamp, 1998), observamos que, comparados con el grupo control, los adolescentes y adultos con el síndrome de Williams inician interacciones con los demás más frecuentemente (87 % de la muestra), disfrutaban de las actividades sociales (83 %), tienen un humor agradable (100 %), atienden (94 %), empatizan con los sentimientos positivos de los demás (Dykens y Rosner, 1999). Pero al mismo tiempo, no se las arreglan bien para hacer o para mantener los amigos, y a menudo no discriminaban en sus relaciones con los demás, lo que podía ser peligroso.

La verdad es que, aunque la sociabilidad ha sido considerada siempre como uno de los puntos fuertes del síndrome de Williams, estos rasgos pueden también reflejar el tipo de desinhibición social que es característica de las personas que tienen ansiedad, son impulsivas y excesivamente "despiertas". No es de extrañar que los problemas más destacables en el síndrome de Williams incluyan la hiperactividad y falta de atención, con una tendencia hacia el síndrome caracterizado por estos rasgos, si bien puede

Tabla 2. Temores mencionados por el 60 % o más de personas con síndrome de Williams (Dykens, 2003)

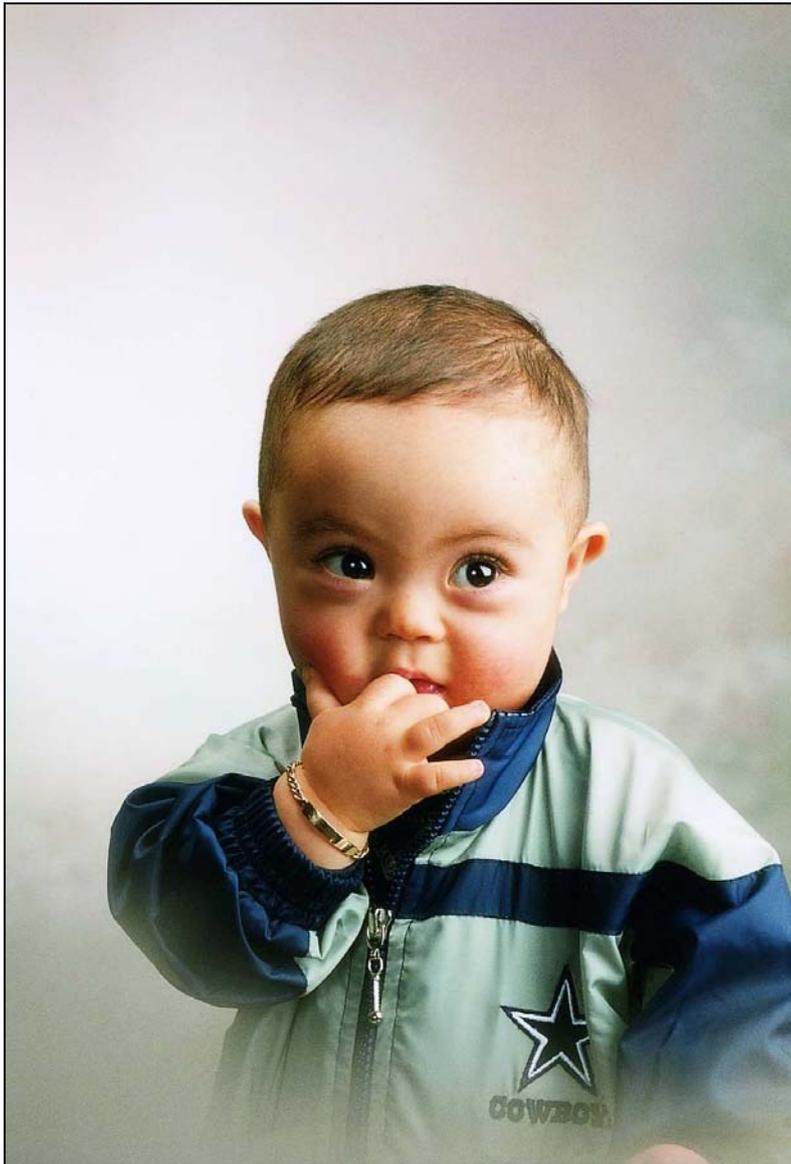
Temor a:	%	Temor a:	%
Caer desde un alto	92	Experiencias de fracasos	76
Fuego	90	Ser castigado	76
Perderse en un lugar desconocido	90	Inyecciones	76
Reñir con otros	87	Sentirse burlado	76
Perros de mirada fiera	87	Objetos cortantes	76
Estar en medio de una pelea	87	Ruidos altos	76
Picaduras de insectos	84	Arañas	75
Tormentas	84	Terremotos	74
Ser atropellado por un coche	84	Ataques con bombas	74
Sitios oscuros	84	Roller coaster rides	74
Que los padres enfermen	82	Ser llamado por el director, el jefe	71
Choque eléctrico	82	Incertidumbre, ambigüedad	71
Drogas	81	Culebras	71
La muerte, los cadáveres	81	Duendes, fantasmas	71
Osos, zorros	81	Guerra nuclear	71
Pesadillas	79	Fracaso escolar	71
Ser criticado	79	Ir al hospital	69
Las alturas	79	Estar solo	69
La entrada de algún ladrón	79	La visión de la sangre	68
Recibir un corte o un golpe	79	Ser incapaz de respirar	68
Gente extraña	79	No encajar con los compañeros	66
Bacterias	79	Ir a la cama a oscuras	66
Pistolas	79	Ponerse enfermo	61
Quedarse atrás	77	Cementerios	60

aliviarse con la edad (Gosch y Pankau, 1997; Pober y Dykens, 1996).

Recientemente se ha empezado a concentrar la atención en las ansiedades y los miedos de esta población. Ansiedad generalizada, preocupación, pensamiento reiterativo, son rasgos que se ven frecuentemente en el síndrome de Williams (Einfeld y col., 1997) y da la impresión de que las personas muestran un índice inusualmente elevado de miedos y fobias. En comparación con grupos control adecuadamente emparejados, los miedos en las personas con síndrome de Williams son más frecuentes, abarcan un abanico más amplio, son más intensos y suelen ir asociados con alteraciones en sus ajustes socio-adaptativos. En un reciente estudio, Dykens (2003) comparó los temores en 120 personas con síndrome de Williams (de edades entre 6 y 48 años) con los de otras personas con discapacidad intelectual de diversa etiología. Sólo los temores a dos situaciones—recibir una inyección e ir al dentista— fueron mencionados en más del 50 % de los grupos de etiología diversa, mientras que el miedo a 48 situaciones diferentes fue mencionado por más del 60 % de las personas con síndrome de Williams, con un espectro amplísimo (tabla 2),

que iba desde asuntos interpersonales (ser burlado, ser castigado, ser metido en riñas) a problemas físicos (recibir una inyección, estar en un incendio y quemarse, ser aguijoneado por una avispa), o relacionados con su hiperacusia o su torpeza (ruidos, sirenas, caer desde un alto, tormentas). De modo que, aunque no toda persona con síndrome de Williams muestra alguno o varios de estos temores, la inmensa mayoría se muestra claramente miedosa cuando se compara con personas con otro tipo de discapacidad.

Pueden aparecer también otros problemas emocionales. Además de los temores y de la ansiedad, algunos jóvenes adultos con síndrome de Williams han de hacer frente a la depresión, la tristeza y la escasa autoestima (Pober y Dykens, 1996). El hecho de que sus personalidades sean sociables y destaquen en el reconocimiento de las caras sugiere que será baja la probabilidad de que tengan esos trastornos psiquiátricos que significan incapacidad para captar los signos faciales y sociales, como sería el caso del autismo o trastorno difuso del desarrollo (Dykens y Volkmar, 1997). Desconocemos en qué grado los perfiles de su capacidad cognitiva-lingüística o de su personalidad contribu-



Juan Manuel

yen a la expresión de todas estas dificultades del síndrome de Williams, como son la ansiedad, los temores, la depresión, la falta de atención o la hiperactividad.

Síndrome de Down

Siendo la causa más común de cromosomopatía que cursa con discapacidad intelectual, el síndrome de Down afecta a alrededor de 1 por cada 800 nacimientos, siendo mayor el riesgo de trisomía 21 cuando las mujeres tienen edad avanzada. El síndrome de Down es el síndrome con discapacidad intelectual que más se ha beneficiado de la investigación sobre la conducta.

Persisten las ideas estereotipadas que describen a las personas con síndrome de Down como alegres, amistosas, prestas a agradar, cariñosas el llamado "síndrome del Príncipe

Encantador". Algunos trabajos, sin embargo, cuestionan esta visión. Por ejemplo, muchas madres describen a sus hijos con rasgos muy distintos de personalidad (Rogers, 1987), y los temperamentos pueden ser varios: activos, distraídos, o difíciles (Ganiban y col., 1990). Además, algunos estudios opinan que los niños con síndrome de Down no son más fáciles de criar que los que tienen otras formas de discapacidad (Cahill y Glidden, 1996), aunque en general las madres afirman que sus hijos con síndrome de Down son más reforzadores y más aceptables (Hodapp y col., 2001). También los padres hablan con frecuencia y de manera espontánea sobre la sociabilidad de su hijo (Hornby, 1995), y se ha descrito el temperamento de muchos niños con síndrome de Down como manejable (Ganiban y col., 1990). A pesar de todos estos resultados un tanto equívocos, persiste la idea estereotipada de su personalidad, coincidiendo investigadores y padres en que los niños y los adultos con síndrome de Down son particularmente encantadores y complacientes.

Con todo, estos atractivos rasgos no protegen a estas personas de mostrar algunos problemas de conducta como son la terquedad, la obstinación, la conducta agresiva y la psicopatología. Los niños con síndrome de Down muestran más problemas de conducta que sus hermanos sin síndrome de Down (Gath y Gumley, 1986; Myers y Pueschel, 1991). Entre el 13 y el 15 % de estos niños suelen tener dificultades de conducta de cierta importancia, cifras que aumentan, si se incluyen niños y adolescentes, hasta el 18 a 38 % (Gath y Gumley, 1986; Myers y Pueschel, 1991). Los principales problemas pueden ser la hiperactividad con déficit de atención, los trastornos de conducta y de oposición, y ocasionalmente los trastornos de ansiedad.

En contraste con estas alteraciones que podríamos llamar de exteriorización o hacia el exterior que aparecen en la niñez, parece que en los adultos con síndrome de Down se da una particular vulnerabilidad hacia los trastornos depresivos (Collacott, 1992; Myers y Pueschel, 1991). Esta depresión viene señalada por su mayor tasa de síntomas internos en los adolescentes; por ejemplo, en un estudio reciente se vieron mayores síntomas de retraimiento y depresión en los individuos de 14 a 19 años, frente a muchachos de menor edad (Dykens y col., 2002). En la adultez la depresión en el síndrome de Down se caracteriza frecuentemente por la pasividad, la apatía, el retraimiento y el mutismo, y son ya varios los casos bien descritos de depresión mayor (Dosen y Petry, 1993).

Las estimaciones de prevalencia de los trastornos afectivos en los adultos oscilan entre 6 y 11 % (Collacott y col., 1992; Myers y Pueschel, 1991), varias veces superior a las de 1-3 % en el resto de la población con discapacidad intelectual (Lund, 1985).

No sabemos todavía a qué se debe que los adultos con síndrome de Down sean más vulnerables a la depresión. Una de las hipótesis implica a la demencia. Casi todas las personas con síndrome de Down de más de 35 a 40 años muestran signos neuropatológicos de enfermedad de Alzheimer (Zigman y col. 1993). Con todo, no todos los adultos con síndrome de Down desarrollan los signos de conducta correlativos con la demencia tipo-Alzheimer, y el riesgo de que lo hagan aumenta dramáticamente al aumentar la edad. Algunos investigadores encuentran tasas de demencia de hasta el 55 % en personas entre 40 y 50 años, y el 75 % en edades de 60 años o más (Lai y Williams, 1989). En conjunto, sin embargo, la mayoría de los estudios sugieren que menos del 50 % de los adultos con 50 años o más muestran signos de demencia (Zigman y col., 1993).

Por consiguiente, al considerar la psicopatología y conducta maladaptativa en las personas con síndrome de Down es preciso distinguir entre los niños, los adolescentes y los adultos. Mientras que sólo una relativamente pequeña proporción de niños con síndrome de Down muestran conducta problemática u otros trastornos, los adolescentes pueden mostrar más signos de retraimiento, y los adultos parecen claramente tener mayor riesgo de desarrollar depresión y demencia. Dejando aparte la depresión y la demencia, la tasa global de problemas psiquiátricos en la población con síndrome de Down es baja si se compara con otros colectivos con discapacidad intelectual (Collacott y col., 1992; Dykens y Kasari, 1997; Grizenko y col., 1991). Si bien las personalidades sociables y cariñosas se asocian con tasas menores de psicopatología, no se ha estudiado todavía la interrelación que puede existir entre personalidad y psicopatología en los niños y adultos con síndrome de Down.

Vemos, pues, que ciertamente algunos síndromes parecen diferir en cuanto a su susceptibilidad para ofrecer uno u otro tipo de conducta maladaptativa o de condición psiquiátrica. Vemos también que estas susceptibilidades pueden cambiar con la edad. Volveremos a analizar los temas de por qué y cómo la variabilidad dentro de un mismo síndrome puede cambiar con la edad, una vez que examinemos primero los perfiles cognitivos de estos tres síndromes.

2. Perfiles cognitivos

Antes de analizar los perfiles cognitivos del síndrome de Prader-Willi, síndrome de Down y síndrome de Williams, han de considerarse unos pocos problemas. El primero tiene que ver con la naturaleza misma de la inteligencia. Para decirlo crudamente, diversos investigadores disienten a veces vehementemente sobre qué es la inteligencia, cuáles son las diversas áreas de la inteligencia, y si la inteligencia es una única entidad o si por el contrario está compuesta por más de una habilidad específica.

Estos temas fundamentales lógicamente son aplicables a las discusiones sobre los diversos puntos débiles y fuertes que existen en los diversos síndromes con discapacidad intelectual. Curiosamente, como veremos después, cualquier método concreto de "cortar la tarta intelectual" en un determinado conjunto de áreas que sirve para un síndrome con discapacidad intelectual, no sirve de la misma manera para los demás. En parte como resultado de los estudios de estos concretos síndromes, en el momento actual no tenemos una respuesta única que conteste a la pregunta de cuál es el 'mejor' medio de concebir conceptualmente las diversas áreas de la inteligencia.

El segundo problema guarda relación con la historia dentro del campo de la discapacidad intelectual. Tal como se conceptualizó originalmente dentro de la 'hipótesis de la estructura similar' de Ziegler (Weisz y col., 1982), se pensaba que las personas con discapacidad intelectual mantenían un grado similar en sus capacidades, sin distinción entre un área y otra. A decir verdad, la hipótesis de Ziegler (1969) se aplicó primero sólo a aquellas situaciones en las que no había una causa orgánica clara que explicara su discapacidad intelectual las personas con la llamada discapacidad intelectual cultural-familiar o sociocultural-familiar. Pero en los últimos años, la mayoría de las personas con un determinado síndrome muestran claros picos y valles en su funcionamiento intelectual.

Volvamos ahora a los análisis sobre nuestros tres síndromes. Cada uno muestra claros puntos fuertes y puntos débiles. Estos perfiles tan acentuados, además de demostrar el modo en que cada uno de los diversos síndromes muestra sus propios perfiles, resaltan también otros problemas que tienen que ver con los fenotipos conductuales.

Síndrome de Prader-Willi: el procesamiento simultáneo es superior al secuencial

A pesar de que se siga discutiendo sobre la



Celia

naturaleza de la inteligencia humana, los tests de CI han avanzado considerablemente comparados con los primeros métodos. Los actuales tests de inteligencia usan diversas teorías para determinar los específicos puntos débiles y fuertes de la inteligencia de un niño; sin duda, los tests de inteligencia basados en determinados aspectos teóricos pueden constituir el mayor avance realizado en los tests de inteligencia durante las dos últimas décadas (Sparrow y Davis, 2000).

Entre estos tests basados en la teoría destaca la Kaufman Assessment Battery for Children, o K-ABC (Kaufman y Kaufman, 1983). Derivado de la perspectiva neuropsicológica de Luria (1980) sobre la inteligencia, el K-ABC distingue entre tareas cognitivas que exigen un procesamiento simultáneo y las que requieren un procesamiento secuencial. El procesamiento simultáneo conlleva la integración y la síntesis de los estímulos como un todo unificado, mientras que el secuencial utiliza un orden secuencial, paso a paso, para resolver los problemas (Das y col., 1975; Kaufman y col., 1984). Utilizando esta diferencia, el test K-ABC está diseñado para niños de edades entre 2;6 y 12;6 años, pero puede usarse también en adolescentes mayores que tengan discapacidad intelectual.

En varios estudios, los perfiles K-ABC de niños y jóvenes con síndrome de Prader-Willi

muestran que tienen su punto débil en el procesamiento secuencial, y un punto relativamente fuerte en el procesamiento simultáneo (Dykens y col., 1992). Por tanto, los adolescentes y jóvenes adultos muestran especiales dificultades en las tareas secuenciales, como es el imitar con un determinado orden una serie de movimientos de manos o recordar una serie numérica hablada. En cambio, lo hacen razonablemente bien en tareas que les exige identificar un cuadro en su globalidad a partir de un dibujo incompleto. Además, esta debilidad relativa no se aprecia en los niños con síndrome de Down (Hodapp y col., 1992; Pueschel y col., 1986) o con otras causas de discapacidad intelectual (Naglieri, 1985; Obrzut y col., 1987).

Los chicos con síndrome X-frágil comparten también este patrón en el que lo simultáneo aventaja a lo secuencial, tal como se ha demostrado en los correspondientes subtests K-ABC de procesamiento secuencial y simultáneo (Dykens y col., 1987; Kemper y col., 1988; Powell y col., 1997). En resumen, pues, el perfil 'Prader-Willi' no es exclusivo del síndrome Prader-Willi sino que es compartido por al menos otro trastorno de discapacidad intelectual de causa genética.

Lo que puede ser exclusivo, sin embargo, es la propensión de los niños con síndrome de Prader-Willi a ejecutar excepcionalmente bien los puzzles. Se aprecia esta habilidad principal-

mente en los niños que sólo tienen el síndrome en su forma de delección. Aunque funcionan relativamente bien en las típicas tareas visoespaciales, como son los triángulos (en K-ABC) o ensamblaje de objetos (en WISC-III), es en la ejecución de puzzles en donde lo hacen de forma excepcional. En un estudio reciente, se pidió a niños con síndrome de Prader-Willi que ensamblaran cuanto pudieran en un puzzle de 40 piezas en 3 minutos. Como media, los niños con síndrome de Prader-Willi ensamblaron 28 piezas, mientras que niños de desarrollo normal y una edad mental similar sólo consiguieron reunir 10 piezas. Aunque se desconocen todavía las razones de esta extraordinaria y particular habilidad, los niños con síndrome de Prader-Willi en su forma de delección -por las razones que sean- son particularmente buenos en esta tarea concreta.

Y puede darse el caso también de que estas habilidades simultáneas nos lleven a desarrollar estrategias específicas de intervención. Siguiendo las observaciones de Kaufman y col. (1984) sobre estudiantes 'simultáneos' y 'secuenciales', los niños con síndrome de Prader-Willi (así como los niños varones con síndrome X.frágil) es posible que tengan dificultades con la fonética y la decodificación de palabras; con la descomposición de los problemas de matemática o de ciencia en sus componentes; con la interpretación de las partes o rasgos de un diseño o dibujo; con la comprensión de las reglas de un juego; con el seguimiento de instrucciones orales; y con el recuerdo de detalles específicos y la secuencia de un relato. Como casos extremos de 'estudiantes simultáneos', los niños con síndrome de Prader-Willi tendrán dificultad para cualquier tarea que implique información presentada en una forma temporal o paso a paso.

En cambio, como es propio de los 'aprendices simultáneos' que no tienen discapacidad intelectual, tendrán sus puntos fuertes en otra clase de tareas. Al presentar diferentes intervenciones basadas en si un estudiante es simultáneo o secuencial, el K-SOS (*Kaufman Sequential or Simultaneous*) (Kaufman y col., 1984) indica que las cualidades de procesamiento simultáneo pueden ocasionar un mejor reconocimiento visual de las palabras; comprensión de los principios globales de matemáticas o ciencia que utilizan materiales concretos, tangibles; la utilización de mapas, diagramas o cartas. Siempre que el material se presente todo de golpe, de un modo conjunto y holístico, su ejecución será relativamente mejor. Al destacar la relativa preferencia por el procesamiento simultáneo de los niños con sín-

drome de Prader-Willi, los educadores especiales pueden maximizar el aprendizaje del estudiante, evitando así la frustración que los alumnos pueden experimentar si se les ofrece enseñanzas que requieren niveles altos de procesamiento secuencial.

Síndrome de Down: el procesamiento visual es superior al auditivo

El segundo ejemplo se refiere al síndrome de Down. Los niños con síndrome de Down muestran un perfil cognitivo-lingüístico distinto -que puede también ir ligado a intervenciones educativas prometedoras. En primer lugar, tienden a tener pobres habilidades lingüísticas, especialmente con la gramática, la articulación y el lenguaje expresivo en general. A la inversa, muestran relativa habilidad en la memoria a corto plazo de naturaleza visual frente a la auditiva (Marcell y Armstrong, 1982; McDade y Adler, 1980). Los niños con síndrome de Down ejecutan mucho mejor los subtests de tipo visual de K-ABC que los de tipo auditivo (Hodapp y col., 1992; Pueschel y col., 1986), y este patrón de supremacía de lo visual sobre lo auditivo se mantiene también en los subtests de memoria a corto plazo del Stanford-Binet IV (Hodapp y col., 1999).

Al igual que lo observado en relación con la psicopatología y conducta maladaptativa, estas diferencias resultan más pronunciadas conforme aumenta la edad cronológica. En un estudio reciente, Hodapp y Ricci (2002) reexaminaron la ejecución del subtest en el Stanford-Binet IV (de Hodapp y col., 1999). Al ser analizados los niños por edades, se vio claramente que el patrón de predominio de las habilidades visuales sobre las auditivas se hacía más pronunciado conforme la edad de los niños avanzaba.

En la figura 2 se ilustran estas diferencias a lo largo de la edad. Además de que las puntuaciones medias para edades equivalentes son cada vez más discrepantes, son mayores los porcentajes de niños con síndrome de Down que muestran patrones pronunciados de puntuaciones visuales por encima de las auditivas para cada edad. Valorando como 'pronunciado' sólo a aquellos individuos que muestren diferencia de seis meses o más entre la puntuación visual y la auditiva, en los subtests *Bead Memory* (visual) y *Memory for Sentences* (auditivo), el 36 % de los individuos (4 de 11) mostró diferencias pronunciadas cuando los niños tenían 5 a 10 años, el 60 % (12 de 20) cuando tenían 10 a 15 años, y el 75 % (9 de 12) cuando tenían de 15 a 21 años. Este aumento en el grado de un determinado perfil relacionado con

la etiología conforme la edad avanza se aprecia también en los varones con síndrome X-frágil (procesamiento simultáneo frente al secuencial; Hodapp y col., 1991) y en el síndrome de Williams (funcionamiento lingüístico frente al visoespacial; Jarrold y col., 2001). Aunque el contenido o naturaleza de los perfiles intelectuales puedan variar de un síndrome a otro, parece que los puntos fuertes de varios síndromes se consolidan más conforme aumenta la edad cronológica, mientras las áreas más frágiles se debilitan más con el tiempo.

Al igual que ocurre en el síndrome de Prader-Willi, los perfiles cognitivos en el síndrome de Down se prestan a diseñar técnicas de intervención que sean específicas para esa etiología. Es decir, más que apoyarse en un canal auditivo que es más débil, los niños con síndrome de Down se beneficiarán más si se les presenta la información por vía visual. Asociando la información auditiva con pistas o modelos visuales (fotos, dibujos), los maestros aseguran que los niños comprendan más contenidos, evitando así su déficit de memoria y procesamiento auditivos (Laws y col., 1995).

Teniendo en cuenta ambas situaciones, la escasa habilidad expresiva verbal y el buen procesamiento visual, fue como Sue Buckley en Inglaterra (1995, 1999) y Troncoso en España (1999) han promocionado durante años la enseñanza de la lectura para los niños con síndrome de Down. En un estudio en el que comparaban 24 niños con síndrome de Down con un grupo de niños que no lo tenían y eran lectores corrientes, Byrne y col. (1995) vieron que los niños con síndrome de Down tenían perfiles cognitivos desiguales, con habilidades lectoras relativamente avanzadas. En cambio, los niños sin síndrome de Down puntuaban significativamente más en todas las evaluaciones excepto en la lectura, demostrando así que los niños con síndrome de Down a veces leen a un nivel muy próximo al de sus compañeros de similar edad. Comparados con los niños no lectores que tenían SD, los que eran lectores puntuaban también mejor en los tests de vocabulario receptivo, gramática receptiva, memoria auditiva y memoria visual (Buckley, 1999). Troncoso y col. (1999) también comprobaron que las habilidades lectoras de los niños con síndrome de Down podían ir por delante de su capacidad lingüística.

En los años preescolares, la enseñanza de la lectura puede constituir incluso un modo de favorecer el lenguaje de los niños con síndrome de Down (Buckley, 1995). En un seguimiento del progreso de 15 niños preescolares durante tres años, Buckley vio que la mayoría de los

niños con síndrome de Down podían leer palabras sueltas a los tres o cuatro años de edad, e incluso antes. Esta enseñanza temprana de la lectura beneficiaba también el lenguaje y el habla. Específicamente, Buckley señalaba que:

- las palabras nuevas aprendidas en los cartones pronto se incorporaban en el lenguaje de los niños
- la lectura de frases de dos o tres palabras ayudaba que se pronunciaran las mismas frases en el habla
- la lectura de frases correctas promovía el uso de palabras funcionales y una correcta gramática y sintaxis en el habla
- la enseñanza temprana de la lectura conseguía niveles de alfabetización cercanos a los de los demás niños de la misma edad cronológica
- la práctica lectora mejoraba la fonología y la articulación de los niños con síndrome de Down

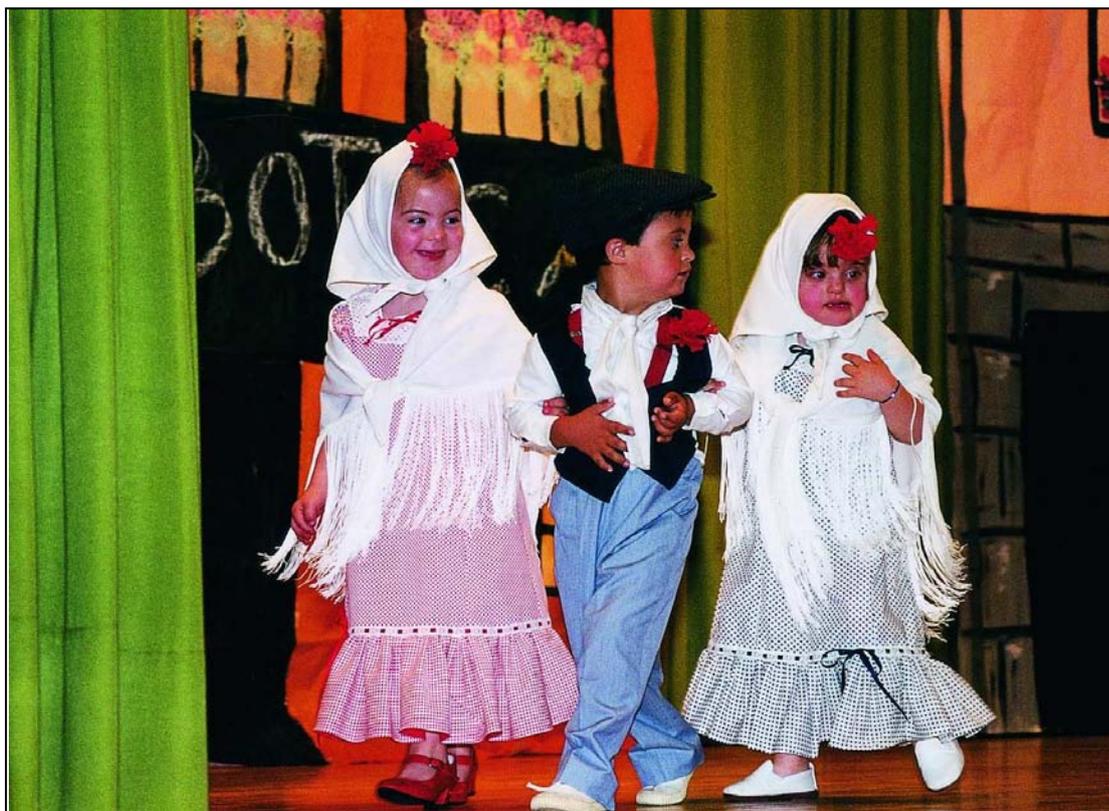
Aunque deben tomarse estas conclusiones como provisionales, parece ciertamente que la enseñanza de la lectura es una estrategia educativa prometedora para los niños con síndrome de Down.

Síndrome de Williams: el procesamiento lingüístico es superior al visoespacial

En contraste con los niños con síndrome de Down, los que tienen síndrome de Williams muestran a menudo niveles altos de habilidades lingüísticas, como son el vocabulario, la gramática y el contar relatos (Bellugi y col., 1994). Aunque algunos de los primeros informes apuntaban a que estas habilidades tenían un nivel correspondiente a la edad, no parece ser este el caso en la mayoría de los niños (Mervis y col., 1999). No obstante, la habilidad lingüística de la mayoría de los niños con síndrome de Williams sigue siendo un punto fuerte si se compara con otras áreas.

En contraste con esta habilidad en el lenguaje, ejecutan francamente mal las tareas que impliquen habilidad visoespacial (Udwin y col., 1987; Udwin y Yule, 1991). Parecen incapaces de dibujar imágenes integradas, y esta ejecución tan pobre puede significar la existencia de problemas para 'ver el bosque a partir de los árboles' (Bihrlé y col., 1989), o de un grave retraso en sus habilidades visoespaciales (Dykens y col., 2000). En ambos casos, las tareas visoespaciales parecen ser especialmente difíciles para estos niños.

Desde el punto de vista educativo, puede



Paula E, Raúl y Paula R

resultarles beneficioso utilizar lenguaje verbal para enseñar todo un conjunto de tareas (ver Armstrong, 1994 para enseñar métodos a niños 'lingüísticamente inteligentes'). Estos niños se podrían beneficiar de tareas educativas que supongan contar cuentos y jugar con juegos sobre palabras y rimas. Pueden ser útiles las tareas de 'muestra y di', los análisis y discusiones de grupo, y otras tareas de carácter verbal y en grupo (Dykens y Hodapp, 1997). En contraste con, digamos, los niños con síndrome de Down, los que tienen síndrome de Williams pueden responder mejor a un enfoque fonético de la lectura; poner énfasis en las correspondencias letra-sonido puede resultar más fácil para estos niños que la estrategia de la palabra completa (Dykens y col., 2000). Dadas las aficiones y habilidades musicales de muchos niños con síndrome de Williams (Lenhoff, 1998), puede ser también útil la utilización de la música en muchas de las intervenciones educativas.

Además de tener su punto fuerte en lo lingüístico y su punto débil en lo visoespacial, se ha dicho también que son amistosos y extrovertidos. Dykens y Rosner (1999) describieron

que, en su muestra, los padres consideraban a todos sus hijos con SW como vivos, el 94 % eran atentos, el 90 % buscaba la compañía de otros. Pero al mismo tiempo, el 76 % tenía pocos amigos, el 67 % eran muy sensibles al rechazo (Dykens y Rosner, 1999), y entre el 73 y el 79 % eran considerados como niños poco reservados o abiertamente amistosos con extraños (Gosch y Pankau, 1997; Udwin y Yule, 1990). Aunque esta orientación 'hipersocial' y de amistad indiscriminada puede resultar problemática (Davies y col., 1998; Udwin y Yule, 1990), los maestros pueden capitalizar estos rasgos de la personalidad de los niños a base de hacerles participar en grupos de aprendizaje cooperativo, rol-play y contenido académico con expresión activa. Son muchas las tareas escolares que se pueden enseñar a un niño con síndrome de Williams utilizando intervenciones de carácter lingüístico, musical y social.

Nota:

La segunda parte de este trabajo y la bibliografía serán publicadas en el próximo número de marzo 2005.