

SD AA

**SÍNDROME DE DOWN
Y AUTISMO:
CUANDO DOS MUNDOS
SE ENCUENTRAN**

Una guía para padres
y profesionales

Margaret Froehlke
Robin Zaborek
Coordinadoras



FUNDACION
IBEROAMERICANA
DOWN21

SÍNDROME DE DOWN Y AUTISMO: CUANDO DOS MUNDOS SE ENCUENTRAN

Una guía para padres y profesionales sobre
Síndrome de Down y Trastorno del Espectro Autista

Margaret Froehlke y Robin Zaborek
(Coordinadoras)



Edición original:

When Down Syndrome and Autism Intersect. A Guide to DS-ASD
for Parents and Professionals

© 2013 Margaret Froehle y Robin Zaborek

©Woodbine House, Inc. Bethesda MD.

www.woodbinehouse.com

Versión al español: Jesús Flórez

Reservados todos los derechos de acuerdo con los convenios internacionales y panamericanos referentes a los derechos de propiedad literaria. Publicado en los Estados Unidos de América por Woodbine House, Inc., 6510 Bells Mill Road, Bethesda MD, 28017. 800-843-7323. www.woodbinehouse.com

© Jesús Flórez

© Fundación Iberoamericana Down21

www.down21.org

Diseño de portada: Guillermo Nagore

Maquetación: Consultores Initier

ISBN: 978-84-697-5601-0

Depósito legal: SA-613-2017

Imprime: J. Martínez (España)

Distribuidores de la edición en español:

Editorial CEPE

www.editorialcepe.es

ÍNDICE

Colaboradores.

Presentación a la edición española.

Prólogo.

Introducción.

Margaret Froehlke y Robin Zaborek

- 1. Introducción al diagnóstico SD-TEA. El recorrido de una familia.**
Robert Froehlke y Margaret Froehlke
- 2. Pero es que yo ya me estaba acostumbrando a Holanda. El ajuste al diagnóstico de autismo.**
Sarah A. Hartway
- 3. La genética del síndrome de Down y del trastorno de espectro autista.**
Ellen Roy Elías
- 4. Problemas médicos en personas con SD-TEA.**
Fran Hickey
- 5. Cuando se sospecha autismo en adolescentes y adultos con síndrome de Down.**
Dennis E. McGuire, Elina R. Manghi, Brian Chicoine
- 6. Conseguir el máximo de vuestras visitas al doctor. Recomendaciones a los padres y profesionales sanitarios.**
Laura Pickler, MD, y Kimberly Bonello
- 7. Cómo se manifiesta el autismo en un niño con síndrome de Down. El fenotipo conductual.**
Susan Hepburn y Deborah J. Fidler
- 8. Cuidados de salud oro-dental. Encontrar el camino para un niño con síndrome de Down y trastorno de espectro autista.**
David A. Tesini y Kristi Seibel

- 9. Tratamientos conductuales para los problemas de sueño en personas con SD-TEA.**
Terry Katz y Ann Reynolds
- 10. La importancia de la coordinación en los cuidados a los niños con SD-TEA.**
Cordelia Robinson
- 11. Encarar las conductas problemáticas en las personas con SD-TEA.**
Sam Towers
- 12. Diseñar programas educativos para estudiantes con SD-TEA.**
Patti McVay
- 13. Desafíos multiculturales: Coexistencia de síndrome de Down y autismo.**
Elina R. Manghi
- 14. Planificación financiera de la vida para las personas con SD-TEA.**
Hal Wright
- 15. Encontrar el apoyo y el entusiasmo para la jornada. Consejos de una madre experimentada.**
Robin Zaborek

COLABORADORES

Kimberly Bonello, madre de tres hijos; el más pequeño es un joven adulto con SD-TEA. Fundó *Parent Advocates Lending Support*, y está implicada en *Down-Syndrome-Autism Connection™* en Colorado.

Brian Chicoine, MS, es cofundador y Director Médico del *Adult Down Syndrome Center*, en el *Lutheran General Hospital* (Park Ridge, Illinois).

Ellen Roy Elias, MD, FAAP, FACMG. Directora del *Special Care Clinic at Children's Hospital Colorado*. Especialista en Pediatría, Genética Clínica y Discapacidades del Neurodesarrollo.

Deborah J. Fidler, PhD. Profesora Asociada en el *Human Development and Family Studies, Colorado State University*, y en *Department of Pediatrics en la University of Colorado Health Sciences Center*.

Margaret Froehle, RN, BSN, Madre de cuatro hijos, uno de los cuales tiene SD-TEA. Se graduó como enfermera en *Wayne State University*. Trabajó como directora ejecutiva de la *Denver Adult Down Syndrome Clinic*.

Robert Froehle, MD. Graduado como MD en *St. Louis University*. Ha sido director del *Sparrow Hospital Inpatient Pediatric Service en Lansing, Michigan*.

Sarah Hartway, RN, MS. Vicepresidenta de *Down Syndrome Pregnancy, Inc*; miembro del Consejo directivo del *Down Syndrome-Autism Connection™*. Madre de tres hijos, uno de los cuales tiene síndrome de Down. Instructora clínica en la *University of Colorado at Denver, College of Nursing*.

Susan Hepburn, PhD en Psicología Clínica. Profesora de Psiquiatría y Pediatría en la *University of Colorado School of Medicine*. Trabaja con las familias y las escuelas.

Fran Hickey, MD. Directora médica de *Anna and John J. Sie Center for Down Syndrome*, en *The Colorado Children's Hospital*. Fue Profesora asistente de Pediatría en *University of Cincinnati College of Medicine*.

Terry Katz, PhD. Es instructora senior y psicóloga en el Departamento de Pediatría de *University of Colorado School of Medicine*. Está implicada en el *Autism Treatment Network* de Estados Unidos y Canadá.

Elina R. Manghi, Psy D, LMFT. Terapeuta familiar y psicóloga pediatra. Participó en la creación de un grupo de apoyo para familias de habla española con chicos autistas: SALTO. Autora de numerosas publicaciones sobre autismo.

Dennis McGuire, PhD. Director de Servicios Psicosociales en el *Adult Down Syndrome Center del Lutheran General Hospital*. Realizó su doctorado en la *University of Illinois*, en Chicago.

Patti McVay, BS, MSE. Psicóloga, ha desarrollado múltiples puestos directivos en diversos centros educativos y departamentos estatales.

Susan Merrill, MD. Pediatra, Profesora Clínica de pediatría en *University of Colorado Health Sciences Center*.

Laura Pickler, MD, MPH. Profesora asistente de Medicina de Familia, Genética pediátrica y Otorlaringología en *University of Colorado School of Medicine*. Es médico consultora en el departamento de Salud Pública de estado de Colorado, en el Programa de niños con necesidades especiales.

Ann Reynolds, PhD, RN, BS. Ha sido directora de JFH Partners, un programa interdepartamental de pediatría y psiquiatría en *Colorado University School of Medicine*. En la actualidad es profesora de Pediatría, Psiquiatría y Medicina Preventiva.

Kirsti Seibel, DMD. Se graduó como dentista en la *Tufts University School of Dental Medicine*. Trabaja en el *Massachusetts Dental Society Leadership Institute*. Educa a cuidadores de personas con necesidades especiales en el área de cuidados dentarios.

David A. Tesini, DMD, MS, FDS, ECSEd. Dentista pediátrico y profesor asociado en *Tufts School of Dental Medicine*. Especializado en el área de servicios a niños con necesidades especiales. Director del *MDS Council on Dental Health* en Massachusetts.

Sam Towers, M.Ed, propietario de *Towers Behavior Services, LLC*. Analista de conducta. Posee el grado de Master en Educación Especial por la *University of Northern Colorado*. Educador especial para niños con problemas de conducta.

Hal Wright, CFP®, padre de tres hijos uno de los cuales tiene síndrome de Down. BS por la *Tulane University, School of Engineering* y MBA en la *Loyola University*. *LPL Financial Planner and Investment Advisor Representative*.

Robin Zaborek, CDA, CNA. Cofundadora de *Down Syndrome-Autism Connection™*. Madre de cuatro hijos, uno de los cuales tiene síndrome de Down y la hija pequeña Janet Kay tenía síndrome de Down y autismo. Se graduó en *Beloit College*, y posee los títulos de Asociada al Desarrollo de Niños y Asistente de Enfermería.

PRESENTACIÓN A LA EDICIÓN ESPAÑOLA

Contra lo que inicialmente se afirmaba, sabemos desde hace varios años que algunas personas con síndrome de Down pueden presentar también trastornos del espectro autista en una proporción que está entre el 6 y el 12%¹; es decir, en proporción superior a la que se aprecia en la población general. Es un problema, pues, que se inserta dentro de lo que se conoce como diagnóstico dual, en el que, junto a la discapacidad intelectual propia del síndrome de Down, se suma otra afectación que atañe a la salud mental del individuo.

El problema, relativamente escaso en incidencia, es sin embargo grave porque compromete seriamente el desarrollo, la evolución y la calidad de vida de la persona con síndrome de Down y del entorno que le rodea, particularmente la familia. La lentitud en el desarrollo que observamos, o el retroceso que apreciamos, ¿son propios de un caso de síndrome de Down de evolución tórpida, o hay un problema adicional que exige una forma diferente de aproximación y estrategia educativas?

Bastantes individuos y sus familias han sufrido demasiado por no afrontar esta problemática con el debido conocimiento. La bibliografía mundial es escasa. Por eso, la aparición del libro *When Down Syndrome and Autism Intersect* en el año 2013 fue recibida con inmensa satisfacción por todos los sectores implicados —familias, cuidadores, educadores—, ya que se trató del primer libro en la literatura mundial que afrontaba este doble diagnóstico en su total complejidad. Con la virtud añadida de ofrecer aspectos muy prácticos de inmediata aplicación.

Nos complace ofrecer a la gran familia de habla española la traducción de este libro. Es obligado indicar que algunos capítulos están redactados desde la realidad USA; precisamente por su valor práctico, se atienen a esa realidad. Pero aun así, la base conceptual sobre la que se fundamentan las soluciones prácticas, es válida para todos los países. Incluso, muchas de esas soluciones pueden ser adaptadas a las necesidades y estructuras de cada país. ¿En dónde, por ejemplo, no hay minorías que requieren su propio modo de atención?

Esperamos que este libro ayude a dar conocimiento y energía a las familias para actuar en directo beneficio de sus hijos, e ilumine a cuidadores y educadores para aplicar la metodología precisa, hasta conseguir que la persona con síndrome de Down y trastorno del espectro autista disfrute de toda su capacidad de inclusión integrada en la sociedad.

Fundación Iberoamericana Down21

Junio 2017

¹Flórez J, Garvía B, Fernández-Olaria R. Síndrome de Down: Neurobiología, Neuropsicología, Salud mental. Fundación Iberoamericana Down21 y CEPE Editorial, Madrid 2015. (pp. 440-443).

PRÓLOGO

Susan Merrill, MD

Cuando Robin Zaborek dio a luz a su segundo hijo, yo era su pediatra y la pediatra del hospital me preguntó si podría darle la difícil noticia de que Tommy había nacido con el síndrome de Down. Aunque me sentía nerviosa, ya tenía establecida una buena relación con Tobin y pensé que sería mejor que la noticia viniera de mí. Había sido su pediatra durante tres años, y esta fue mi primera experiencia atendiendo a una familia con un hijo con síndrome de Down.

Cuando le di la noticia, Robin dijo: “Puedo manejarlo pero no sé si mi marido podrá”. Pero cuando hablé con su marido, Bob, me dijo que podría manejarlo pero no estaba seguro si Robin podría. Habiendo dicho los dos lo mismo sobre su pareja, supe que iban a ir bien.

Varios años después, Robin y Bob pensaron en adoptar una bebé, Janet Kay, que también tenía síndrome de Down. Además de presentar otros problemas, incluidos el haber nacido sin la mano izquierda y con ano imperforado, tenía una fuerte hipertensión pulmonar, con la posibilidad de terminar en grave insuficiencia cardíaca que podría causarle una muerte prematura. En un franco intercambio con Robin sobre el informe pesimista del cardiólogo y los demás problemas de Janet Kay, pregunté a Robin si comprendía la magnitud de tales problemas médicos. Pero para entonces, ella y Bob se habían enamorado de Janet Kay. Y así, entre Tommy y Janet Kay, Robin se convirtió en mi maestra sobre niños con necesidades especiales crónicas.

Es duro para una doctora admitir que no sabe nada sobre los diagnósticos de sus pacientes. Por eso es tan importante para los profesionales de la salud que escuchen a lo que cuentan los padres sobre sus hijos —con los que viven 24 horas al día. Después de que Tommy naciera, Robin se enseñó a sí misma sobre el síndrome de Down, lo suficiente como para que, cuando Janet Kay empezó a mostrar síntomas que no eran propios del síndrome de Down, como batir sus brazos y no hacer contacto ocular, se preguntara si su hija tendría autismo. Robin hubo de compartir conmigo sus preocupaciones a lo largo de varias visitas a mi consulta antes de que yo la refiriera a un especialista. En retrospectiva, ojalá hubiéramos reconocido antes el autismo, pero en una visita de ambulatorio aparecen muchos otros problemas y el tiempo de que se dispone es limitado.

Tras una primera evaluación, el especialista opinó que Janet Kay, entonces de 4 años, no tenía autismo. Pero Robin siguió estando sorprendida por lo diferente que Janet Kay se mostraba en comparación con otros niños con síndrome de Down. Volvió a verme cuando Janet Kay tenía 10 años, y dijo: “Creo que debe ser reevaluada”. Fue entonces cuando supimos que, en efecto, Janet Kay tenía una comorbilidad: síndrome de Down y trastorno del espectro autista (SD-TEA).

Como se expone en el capítulo 1 de este libro, ha sido sólo en los últimos 10-20 años cuando hemos aprendido que hasta un 18 por ciento de personas con síndrome de Down

tendrán también autismo o TEA. Esta es información que la mayoría de los profesionales sanitarios desconocen, y por eso subraya la importancia de esta guía de referencia. Cuanto antes se diagnostique el TEA en un niño con síndrome de Down, antes se iniciarán las intervenciones que son críticas para él. Actualmente, ya a los 18 meses los pediatras analizan en el niño un posible autismo. Los médicos están comenzando a darse cuenta de que con los diagnósticos duales, los problemas médicos se hacen más complicados. Por ejemplo, chicos con síndrome de Down tienen mayor riesgo de tener una enfermedad celíaca. El pediatra debe tener en mente estas conexiones.

Aunque es importante el progreso que se ha conseguido en términos de cobrar conciencia sobre estas discapacidades, lo que aprendí de Robin es la importancia que adquiere la asociación entre el profesional sanitario y los padres. Como doctora, a menudo te fijas en un problema de cada vez, por lo que a veces resulta difícil ver el cuadro en su conjunto. Esto es especialmente difícil en los niños con problemas múltiples, como es el caso del SD-TEA; por eso ayuda tanto la visión que ofrecen los padres. Son ellos quienes ven la conducta de sus hijos uno y otro día.

Al mismo tiempo, los profesionales sanitarios no pueden estar plenamente al día de cuanto evoluciona el conocimiento médico. Es ahí donde entran los padres como Robin Zaborek y Margaret Froehlke. En su empeño por hacer lo más posible para sus hijos, aprenden cuanto pueden, y en ese proceso se convierten en sus defensores. Robin y Margaret iniciaron un grupo de apoyo para otros padres que se enfrentan con el SD-TEA, y ambas (junto con Sarah Hartway) han organizado conjuntamente una conferencia anual por medio de Down Syndrome - Autism Connection™, reuniendo a padres y especialistas. Todo lo que tenemos que hacer los médicos es escuchar a estos padres.

Es mucho más fácil colaborar con los padres si uno mantiene el tipo de relación que yo tengo con Robin. Confié en ella lo suficiente como para mostrar mi ignorancia sobre el tema SD-TEA. Una de las cosas que más satisfacen siendo pediatra es desarrollar una relación abierta y honrada con los padres, de modo que pueda decir: "Realmente no tengo experiencia sobre esto, pero sé de gente a la que os puedo referir". Esto es también donde el concepto de "Hogar Médico" (descrito en el capítulo 6) adquiere toda su importancia, porque un equipo que consiste en el médico, enfermeras para necesidades especiales crónicas y otras personas, forman un conjunto capaz de asesorar y trabajar con quienes tienen las necesidades especiales.

Ella como primera cuidadora y yo como doctora, Robin y yo hemos caminado juntas durante más de 25 años. Le aplaudo a ella —y a Margaret— por esta nueva etapa del camino. Puesto que su conocimiento deriva tanto de su experiencia como de haber estudiado ellas mismas, su libro se convierte en un gran recurso tanto para los profesionales de la salud como para las familias, sobre todo para esos padres que no saben a dónde recurrir.

INTRODUCCIÓN

Margaret Froehlke y Robin Zaborek

Como padres de adolescentes en los que coexisten el síndrome de Down y los trastornos del espectro autista (TEA), concebimos este libro porque disponíamos de escasa información que nos guiara cuando nuestros hijos empezaban a mostrar conductas autistas, a lo largo del proceso de diagnóstico, y en etapas posteriores. Recordamos la angustia y el aislamiento que sentíamos al no vernos encajadas plenamente en la extensa comunidad del síndrome de Down. Recordamos cómo nos preguntábamos por qué nuestros hijos no se desarrollaban como sus compañeros con síndrome de Down, a pesar de que nos parecía que nosotras trabajábamos con el doble de intensidad que los demás padres, y con peores resultados. Soñábamos con disponer de una guía de recursos que ayudaran a padres y profesionales, de modo que sus diarias jornadas no fueran tan terribles, frustrantes y difíciles como las nuestras.

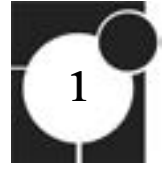
El libro *When Down Syndrome and Autism Intersect: A Guide to DS-ASD for Parents and Professionals* ha sido escrito en colaboración con especialistas que pueden ser padres y/o expertos en síndrome de Down, en autismo, o en una combinación de ambos cuadros. Los temas que se abordan cubren toda la vida y ofrecen valiosa información y datos que son actuales, basados en evidencias, y valiosos para mejorar las vidas de las personas con SD-TEA, y para ayudar a quienes los quieren y les atienden.

Para muchos de vosotros este tema puede resultar un concepto nuevo. Es posible que los padres que ahora vayan a leer este libro hayan recibido recientemente el diagnóstico de autismo para su hijo con síndrome de Down, y quieren saber lo más posible sobre cómo el autismo puede afectar a su querido hijo. Muchos padres cuentan que, aunque han sospechado la existencia de autismo durante un cierto tiempo, al llegar el diagnóstico se sienten como si el mundo se les hubiera derrumbado de nuevo, y puede dolerles intensamente. Otros simplemente no creen que su hijo pueda recibir un segundo diagnóstico grave, y se preguntan sobre la probabilidad de que les pueda haber sucedido a ellos. Y hasta puede haber padres, que andan luchando con múltiples problemas médicos además del síndrome de Down y del autismo, que se pregunten, “¿por qué no? ¡Si ya tiene todo lo demás!”.

El personal sanitario, el escolar y otros profesionales que pueden ser nuevos en el mundo del SD-TEA pueden verse perdidos sobre el modo de ayudar a las familias y de prestarles sus cuidados. Esperamos sinceramente que este libro os sirva de importante recurso en vuestro diario trabajo.

Creemos que es obligado que se tenga conciencia de que pueden coincidir el síndrome de Down y los TEA. Creemos también que es vital acrecentar la compasión y la comprensión hacia los individuos que los presentan, sus familiares y los profe-

sionales que los atienden, con el objetivo final de hacer que nuestros seres queridos vivan unas vidas sanas, seguras y alegres. Es nuestro deseo que cada miembro de una familia y cada profesional que atienda a un niño o adulto con SD-TEA, consigan el apoyo y recursos que necesitan, y tengan el claro convencimiento de que no se encuentran solos.



INTRODUCCIÓN AL DIAGNÓSTICO SD-TEA

EL RECORRIDO DE UNA FAMILIA

Robert Froehлке, MD, y Margaret Froehлке RN, BSN

No hace tantos años se pensaba que las personas con síndrome de Down rara vez, si es que alguna, tenían también autismo. De hecho, hubo quien sugería que las personas con síndrome de Down de algún modo estaban protegidas de desarrollarlo (Turk, 1992). En los últimos 10 a 20 años, sin embargo, se han realizado más estudios que muestran que entre el 5 y el 39% de las personas con síndrome de Down también desarrollarán autismo o trastorno del espectro autista (TEA) (Moss, 2009; DiGuseppi, 2010). Esta franja tan amplia en la incidencia refleja no sólo la variabilidad en los criterios diagnósticos que se utilizan para el TEA en los diversos estudios, sino también la amplia superposición de los síntomas nucleares de los TEA con los del trastorno cognitivo y discapacidad intelectual propios del síndrome de Down (Molloy, 2009; DiGuseppi, 2010; Gray, 2011; Lowenthal, 2010; Ji, 2011). En la práctica, esto significa que el reconocimiento y el diagnóstico de TEA en el síndrome de Down llegan con retraso por principio, y que los síntomas autistas son atribuidos frecuentemente al trastorno intelectual del niño, y no al diagnóstico dual de síndrome de Down y TEA (SD-TEA).

Hacer el diagnóstico de autismo en un niño con síndrome de Down es importante por varias razones. En primer lugar, aunque algunos de los aspectos del desarrollo en el autismo y en el síndrome de Down son similares (como el retraso en el lenguaje y el aprender mejor mediante la visión), otras áreas del desarrollo y de la conducta son muy diferentes. Una de las áreas fuertes de muchas personas con síndrome de Down es su capacidad para la interacción social (Cooper, 2009). Esto contrasta con la persona que tiene SD-TEA, cuyas interacciones sociales están alteradas (v. cap. 3). En segundo lugar, el modo de abordar la educación de los niños con SD y TEA a menudo será diferente del que se

utilice para el niño que sólo tenga síndrome de Down y dificultades cognitivas. Los niños con SD-TEA no sólo necesitan que sus necesidades académicas sean atendidas sino también sus habilidades sociales. Por eso es tan importante la inclusión con compañeros regulares en la escuela (v. cap. 12 sobre Educación). Por último, son muy frecuentes los problemas de conducta en los niños y adultos con SD-TEA, que con frecuencia es la razón de llegar al diagnóstico (Lott y Dierssen, 2010; Esbensen, 2010). Los métodos utilizados para constatar los problemas de conducta en los niños y adultos con autismo, como es el Applied Behavior Analysis (ABA) (v. cap. 11), son los mismos que se habrán de utilizar en el niño con SD-TEA.

Los temas médicos y físicos serán por lo general similares en las personas con solo síndrome de Down y con SD-TEA, pero los temas de salud mental y de conducta serán por lo general más parecidos a los propios de las personas con el síndrome de TEA. Por eso es importante que cuantos estén implicados en la vida de una persona con SD-TEA —padres, maestros, cuidadores, sanitarios, etc.— tengan en cuenta ambas perspectivas. La historia de nuestro hijo Brennan y nuestro recorrido junto a él, son ilustrativos de estos dos aspectos. Brennan tiene 17 años y SD-TEA.

Brennan es el tercero de nuestro cuatro hijos. Tiene dos hermanos mayores, Elizabeth y Alex, y otra menor, Sarah. A Brennan se le diagnosticó el síndrome de Down al nacer. Fue el primero que tuvo síndrome de Down entre nuestras inmediatas y extensas familias. Teniendo en cuenta que Robert tiene 4 hermanos y Margaret tiene 11 y más de 70 primos, y Brennan tiene más de 30 primos, realmente es sorprendente que fuera el primero en tener síndrome de Down entre ambas familias. Antes que Brennan naciera, nuestra experiencia con personas con síndrome de Down era mínima, aun cuando los dos pertenecemos a la clase sanitaria. Huelga decir que inmediatamente empezamos a aprender cuanto pudimos, para comprender mejor el síndrome de Down. Devoramos libros y artículos, nos apuntamos a grupos de apoyo y aprendimos los programas educativos que tuvieran algo que ver con los apoyos a las personas con síndrome de Down.

El estar bien informados demostró ser el mejor camino para apoyar y defender a Brennan, incluso ante nuestras propias familias y amigos. Como la mayoría de los nuevos padres de un hijo con necesidades especiales hacen, también nosotros comprobamos el agotamiento emocional que supuso atender a nuestro nuevo hijo con necesidades especiales, hacernos expertos en el diagnóstico, al tiempo que debíamos atender a nuestros otros hijos. Afortunadamente, Brennan como bebé fue físicamente muy sano. Los recién nacidos con síndrome de Down tienen el riesgo de padecer serios trastornos de salud, incluida la cardiopatía congénita, malformaciones gastrointestinales, problemas de alimentación y crecimiento. Brennan tuvo un problema cardíaco menor (un pequeño defecto del tabique auricular) que cerró espontáneamente durante su primer año. Su aparato gastrointestinal fue normal, pero tuvo serias dificultades de alimentación. Durante sus primeros tres meses, Margaret le dio de mamar y extrajo su leche del pecho cada dos horas. A la rutina que alteraba el sueño se añadían las maniobras que ayudaban a la lactancia oral para conseguir que Brennan succionara. Durante esos primeros tres meses, nuestra primera preo-

cupación fue la ganancia de peso y la lactancia. Una vez vencidos estos problemas, empezamos a centrar toda nuestra atención en los hitos del desarrollo y sus programas de terapia personalizada.

Un gran recurso para los niños con retrasos del desarrollo es el programa de cumplimiento obligado por ley federal que establece los servicios de atención temprana, desde el nacimiento. Nosotros vivíamos entonces en Michigan y Brennan fue inscrito en un programa de servicios de intervención temprana de Michigan, Early On. Con este programa los niños reciben servicios de terapia pagados por el Estado a partir de las seis semanas de vida. Brennan dispuso de un coordinador de terapias, un fisioterapeuta, un terapeuta ocupacional y un terapeuta de habla y lenguaje. El equipo de terapeutas nos visitaba dos veces por semana, rotándose los servicios de terapia. Acudimos también, a través de Early On, a un grupo de juego una vez al mes, en el que las familias se reunían con sus hijos en sesiones de terapia/juego en grupo. Esta reunión mensual nos ofreció una estupenda oportunidad para encontrarnos con otras familias con niños con discapacidad intelectual, y para ver cómo iban progresando otros niños con síndrome de Down.

Nuestras vidas estaban muy ocupadas siguiendo los horarios de terapias de Brennan y vigilando los horarios de los otros dos hijos. Seguimos muy de cerca su progreso. A principios de Noviembre de 1993, ya podía mantener su cabeza y darse la vuelta, y emitía sonidos y vocalizaciones todo el rato. Progresó mucho en sus intentos de sentarse. Su desarrollo en conjunto se mantenía dentro del rango de los hitos de un niño regular, y así fue hasta finales de ese Noviembre, cuando el niño cumplió sus cinco meses de edad.

PROBLEMAS INESPERADOS

Fue justo después de la fiesta de Acción de Gracias cuando Margaret empezó a notar que Brennan hacía frecuentemente lo que pensó que era el reflejo de Moro (sobresalto). Se lo comunicó a su marido, Bob, un pediatra. Esto le preocupó porque los niños tendrían que haber superado el reflejo de Moro a esa edad. Al día siguiente, Bob estaba en casa cuando Brennan volvió a mostrar ese movimiento inusual. Bob se alarmó inmediatamente y dijo a Margaret que le parecía que Brennan estaba teniendo un tipo de crisis epilépticas llamadas Espasmos Infantiles. Este tipo de crisis es por lo general muy difícil de controlar, ocasionando problemas neurológicos devastadores y duraderos, y a veces incluso la muerte.

Durante varias semanas traumáticas el bebé pasó por diversos estudios y análisis (CT, PET, EEG), con inyecciones de la hormona ACTH. Parecía que entre las medicinas y las convulsiones matarían al niño. Ninguno de los especialistas que lo trataron nos dieron mucha esperanza. Afortunadamente, después de mucha oración y fe, su salud mejoró. Nuestra fe nos mantuvo fuertes y esperanzados.

Una vez que cesó su actividad convulsiva, empezamos a notar que había perdido completamente muchos de los hitos del desarrollo que había conseguido. Empezamos de nuevo con todos sus terapias y vigilamos su lento progreso. Transcurrido un tiempo después de las crisis, el desarrollo empezó a mostrar una conducta atípica,

distinta de la habitual en niños con síndrome de Down de esa edad. Nuestro equipo de terapia observó también esa conducta y coincidió en que era peculiar o extraña en comparación con la que veían en otros niños con síndrome de Down a los que atendían. Una conducta atípica que observamos fue la completa fijación del niño en hacer sombras con sus manos manteniéndolas sobre el suelo y usando la luz de la habitación para crear las sombras. Se quedaba fascinado mirando a los ventiladores del techo. Cortar su atención de cualquiera de estas actividades resultaba imposible; aprendimos a manejar estas situaciones.

Con anterioridad a la aparición de los espasmos infantiles, hacía constantes ruidos y vocalizaciones. Después, en cambio, permaneció en silencio. Era también más difícil conseguir el contacto ocular, o llamar su atención con nuestras voces aunque los test de audición eran normales. Descubrimos que el mejor método de conseguir su atención y calmarle era cantándole suavemente canciones familiares tranquilizadoras. En esa época pensábamos que estos cambios y retrocesos serían pasajeros, y se debían a la intensidad de las convulsiones y la medicación. No nos dábamos cuenta entonces que las conductas que observábamos no sólo serían permanentes sino que eran presagios de autismo. Se sabe actualmente que las crisis convulsivas en personas con síndrome de Down pueden ir asociadas a un declive cognitivo y autismo (Lott y Dierssen, 2010; Molloy y Murray, 2009).

Conforme se acercaba el primer cumpleaños de Brennan, notamos que ciertas voces y sonidos realmente le molestaban. La voz y las risas de Bob eran de las que más le alteraban. Cuando Bob se reía, o incluso hablaba, el niño se deshacía en gritos. Nada le calmaría hasta que Bob se callara. Buscamos respuestas que nos ayudaran con estas conductas tan perturbadoras entre nuestra red de padres conocidos con hijos con síndrome de Down, nuestro equipo de terapia, la literatura sobre el síndrome de Down, nuestro pediatra y profesionales escolares. Cuando cumplió tres años, pedimos al pediatra que nos ayudara con estrategias que calmaran sus gritos. Sugirió que grabáramos sus gritos y se los hiciéramos oír. Recomendó también que usáramos una bocina siempre que gritara. Atendimos sus recomendaciones de inmediato y realmente las probamos, con resultados diversos.

Brennan inició más lentamente la deambulación que los demás niños con síndrome de Down. Anduvo independientemente a los 30 meses. Pero una vez que se sintió libre, no tardó mucho en usar esta nueva habilidad para correr alejándose de nosotros. Como era tan tranquilo, no nos dábamos cuenta de inmediato que se iba hasta que ya era demasiado tarde. Pasamos por algunas duras experiencias en las que le encontramos desorientado alrededor de nuestra casa. Conforme pasó el tiempo, notamos que tendía a escaparse más a menudo cuando manteníamos conversaciones con otros adultos. A fecha de hoy, todavía le resultan difíciles las conversaciones entre adultos, y son como un gatillo que le hace huir disparado. Pensamos que las conversaciones aumentan su ansiedad debido a lo impredecible de su duración y de la fluctuación de las voces, incluidas las risas y cambios de voz.

Cuando entró en el programa preescolar de la escuela pública, empezaron los problemas de conducta agresiva, incluidos el morder y golpear a sus compañeros. En

una reunión de IEP en la que discutíamos cómo abordar esta conducta disruptiva, el director de la escuela recomendó que utilizáramos algunos “juguetes para gatos” y le colocáramos en un “corralito”. Esta sugerencia nos ofendió mucho y nos lo puso aún más difícil para creer que estábamos en el camino correcto para solucionar estos problemas.

Si ofrecemos estos ejemplos no es para criticar el pobre consejo de un profesional sino para mostrar que, con la mejor de las intenciones, nuestra búsqueda para encontrar soluciones resultó infructuosa, incluso con otros profesionales que conocían a Brennan. Así crecieron nuestros sentimientos de aislamiento y preocupación.

Durante varios años más, continuó en la escuela peleándose con las transiciones, las conductas, los problemas sensoriales, la comunicación y las interacciones sociales. Era extremadamente sensible a cualquiera de todos estos cambios. Llevar nuevo calzado supondría un “sentarse” de dos días; un corte de pelo, llevarle al dentista, extraerle sangre eran motivos de extrema ansiedad; las multitudes, los micrófonos de los campos de juego, las campanas, las alarmas, dormir fuera de casa en los viajes familiares, ver u oír a alguien llorando, por mencionar sólo unos pocos, eran fuente constante de estrés —y de rebote para nosotros— y supondrían frecuentemente un padecimiento para él.

Durante mucho tiempo fuimos incapaces de detectar qué podría dispararle la angustia y causar su sufrimiento. Vivimos terribles escenas en público de agresión, gritos y huidas. Salir fuera con Brennan era siempre impredecible y tremendamente inquietante para toda nuestra familia. Vacaciones, fiestas familiares, reuniones con los amigos son por lo general acontecimientos que se desean y se disfrutan. Para nosotros, estas ocasiones eran fuente de tensión, preocupación y ansiedad. Y por tanto a menudo rechazábamos invitaciones y nuestra familia se aisló socialmente.

Al igual que el diario vivir estaba lleno de crisis y explosiones de conducta, las noches no ofrecían respiro. Nos sentíamos agotados por la permanente atención que el niño exigía. Durante sus primeros seis años de vida no durmió seguido una sola noche. Probamos de todo: desde controlar sus siestas durante el día y el horario rutinario para acostarse hasta conseguir pantallas de oscurecimiento en su cuarto. Nada parecía funcionar. Empezando hacia la media noche, iniciaba carreras en círculo en su cuarto. Cuando íbamos a ayudarlo para que volviera a costarse, se sentía molesto porque quería correr. Nos encontrábamos al borde de la desesperación cuando supimos que algunos niños con autismo que tenían problemas de sueño mejoraban con melatonina. Decidimos probarla y en pocos días durmió por primera vez seguido toda la noche ¡en seis años!

RECIBE EL DIAGNÓSTICO DE AUTISMO

Cada vez era más claro que lo que tenía era más que simplemente síndrome de Down; empezamos a pensar que tenía también autismo. Un artículo de Joan Medlen (Disabilities Solutions, vol. 3, Nos. 5 y 6) nos ayudó extraordinariamente. El artículo compartía la historia del hijo adolescente de Joan que tenía SD-TEA. Fue la prime-

ra pieza de la literatura que se ajustaba a la experiencia de Brennan. ¡Fue un rayo brillante de esperanza para nosotros! Compartimos el artículo con el equipo IEP y el pediatra, y se incorporaron sus estrategias y recomendaciones en el IEP del niño. Estas intervenciones tuvieron un impacto inmediato, rápido y positivo. Procedimos entonces a que se le hiciera una evaluación formal para ver si en verdad tenía autismo. Lo hicimos no sólo para confirmar nuestras sospechas sino también porque nuestra escuela de distrito exigía que los estudiantes tuvieran un diagnóstico formal de autismo para recibir los servicios del Consultor de Autismo del distrito. La evaluación completa realizada en el otoño de 1999 por el experto regional en autismo diagnosticó a Brennan como un Trastorno Generalizado del Desarrollo No Especificado, etiquetado actualmente como Trastorno del Espectro Autista (TEA).

Para muchas familias, hubiese supuesto un disgusto saber que su hijo tenía TEA, pero para nosotros fue realmente un alivio. Por fin teníamos una explicación de por qué era diferente de otros niños con síndrome de Down. No sólo nos dio una explicación de sus conductas atípicas, sino también una directriz sobre cómo manejar sus conductas tan disruptivas y difíciles. Aprendimos que los métodos de enseñanza y las estrategias utilizadas para el TEA eran muy diferentes de las empleadas para quienes sólo tenían síndrome de Down. Esto nos dio esperanza de que las cosas mejorarían para él.

Oficialmente, saber que tenía síndrome de Down y TEA nos ayudó; sin embargo, no le “fijó” de repente. Durante muchos años, su vida fuera de la escuela era muy volátil. Nos costó leer sus “señales” o “disparos”, y no teníamos a un miembro de la familia dedicado y disponible constantemente para seguirle y valorar su ambiente y sus reacciones.

Al principio, decidimos manejar las situaciones problemáticas sociales o públicas evitándolas. Uno de nosotros permanecería de forma rutinaria en casa con Brennan mientras el resto de la familia acudía a las actividades normales de la vida familiar. Pensamos que este sería el único medio de evitar el tener que tratar con las consecuencias de sus explosivos enfados y le ayudaría mejor. Nuestra “estrategia de evitación” funcionó a corto plazo para mantenerle en un nivel estable; pero también nos llevó a sentir un mayor aislamiento y tristeza no sólo para él sino para toda la familia. Se convirtió en un “niño oculto”. Muchos de nuestros amigos y vecinos no se enteraron de que teníamos un cuarto hijo. Y no fue ganando en habilidades para manejarse en situaciones sociales fuera de nuestra familia inmediata, la casa y la escuela. Nos dimos cuenta que teníamos que repensar esta estrategia para hacer que las cosas mejoraran a largo plazo, y para ayudarle a adaptarse al mundo real.

ESTRATEGIAS PARA TENER ÉXITO

Con nuestro mayor agradecimiento, recibimos un apoyo increíble del equipo IEP (Programa Educativo Individual) de Brennan y de los especialistas de la escuela, quienes nos ofrecieron ideas y estrategias para dar pequeños pasos con el fin de que el niño se aclimatara a un mundo exterior. Conocimos también a un psicólogo

familiarizado con los problemas de conducta de los niños con autismo y otras discapacidades del desarrollo. Nos ayudó a diseñar un plan de conducta basado en los principios de Applied Behavior Analysis (ABA). Este plan de conducta demostró no sólo ser una herramienta útil para el manejo en casa sino también en la escuela, en donde fue incorporado en su IEP. Supuso el fundamento y la piedra angular de cómo sus futuros profesores y personal auxiliar deberían ayudarlo, y contribuyó a prevenir y mejorar las conductas difíciles.

Durante muchos meses y años, Brennan hizo lentos progresos en su capacidad para manejar situaciones sociales. Nos costó muchos años elevar nuestro propio nivel de sensibilidad de forma que nos diéramos cuenta de las cosas que incrementaban su ansiedad, y cómo prepararnos y reaccionar ante ellas con éxito. Conforme las identificamos mejor, empezamos a acertar a la hora de crear los ambientes que le podían funcionar. Y conforme fue creciendo nuestra habilidad para ofrecer estrategias adecuadas, también lo hizo su capacidad para manejar las situaciones nuevas. Estrategias del estilo de darle tiempo suficiente de preparación para un cambio o transición, dar pistas visuales y auditivas antes de una transición, o seleccionar entornos que tuvieran menores disparadores potenciales: todo ello formó parte de nuestro arsenal ante la conducta autista.

La inclusión de Brennan con compañeros regulares resultó ser también muy útil. Se identificó cada vez más con sus compañeros y deseaba estar con ellos. Aunque era claramente diferente de sus compañeros en la escuela, empezaron a integrarlo como un compañero de clase. Estos métodos contribuyeron a que tuviera un éxito más predecible a la hora de tener que manejar situaciones diferentes y extrañas. Ante estos nuevos avances, empezamos a exponerle a más y más diversas situaciones. Con el tiempo y algunos retrocesos, empezó a participar en situaciones sociales de creciente dificultad y complejidad. Aun cuando hemos tenido, y seguimos teniendo, algunos fracasos y explosivos enfados en situaciones sociales, la utilización de estos abordajes nos ha proporcionado notables éxitos, algunos de los cuales compartimos a continuación.

Cuando tenía 11 años, su hermana menor, Sarah, se estaba preparando para su Primera Comunión. Acudir a la iglesia había sido una de las situaciones sociales más difíciles para él, y realmente no habíamos pensado en que recibiera su Primera Comunión del modo tradicional, en una ceremonia con un grupo grande. Pero cuando Margaret vio a Brennan rezando en su cuarto, pensó que podría estar preparado, e hizo que se juntara con Sarah en algunas de las preparaciones de su clase. Se reunió con la clase y practicó con ellos: la procesión a la iglesia y el ensayo de recibir hostias no consagradas. Lo hizo bien en estas actividades, así que decidimos que hiciera la Primera Comunión junto con Sarah.

En el Día de la Primera Comunión, la iglesia estaba a tope con los Primeros Comulgantes, las familias y los visitantes. Normalmente, ésta hubiese sido una de las claras situaciones que Brennan debería evitar. Sin embargo, mantuvimos nuestra respiración y nos fijamos en el marcado interés de Brennan por seguir e imitar a sus compañeros. Formó la fila como lo había hecho en las prácticas con la clase de Sarah. Era el último de la fila, con Sarah de pareja, y siguió su camino lenta y reverente-

mente. Iba algo retrasado respecto al resto del grupo pero, estando bien emparejado con Sarah, la miraba para asegurarse, y ¡consiguió seguir su camino hasta llegar al sacerdote y recibir su Comunión por primera vez! Aunque nuestros nervios estaban todavía a punto de agotarse, sentimos una intensa alegría por el logro conseguido y lo bien que lo había hecho en este GRAN día. A partir de ese día, Brennan ha recibido la comunión cada fin de semana.

Utilizamos una estrategia similar para enseñarle a participar con compañeros regulares en los deportes. Aunque ha sido, y sigue siendo, un participante activo en Special Olympics, deseábamos que participara también con compañeros con desarrollo ordinario. Le gustaba correr, y cuando estaba en 6º grado se sumó al equipo escolar de campo a través. El entrenador y la escuela apoyaron su participación y le dotaron de un voluntario de secundaria superior. Así pudo practicar el campo a través semanalmente junto con su equipo escolar. Sus compañeros fueron muy atentos con él, le incluían en parte de su recorrido y se acordaban de tener tiempo para dedicarle palabras de ánimo y chocar los cinco para que siguiera corriendo.

Cuando llegó el día de su primera competición en campo a través, teníamos mucha ansiedad. Ahora, junto a sus compañeros de equipo conocidos, estaban reunidos otros 100 participantes ruidosos con sus animadores. Una vez más, ésta hubiese sido normalmente una situación de la que Brennan se hubiese escapado en lugar de meterse en ella. Sin embargo, con el amable apoyo del voluntario y los ánimos de sus compañeros, se colocó en la línea de salida. Sonó el disparo y allá salieron los 100 corredores, ¡y Brennan con ellos!

Seguimos a los espectadores y las familias hacia la línea de meta, y esperamos ansiosamente a Brennan. Pronto aparecieron los corredores más rápidos, saliendo del camino del bosque, después fueron cruzando la meta más y más corredores; no se veía a Brennan. Por último, Bob salió discretamente a buscarle y lo encontró en el camino con su entrenador voluntario, a unas 400 yardas de la línea de meta. Justo cuando Bob iba a intervenir, oyó un grupo de voces que venían del camino... Era un grupo de sus compañeros de equipo que venían a hacerle llegar hacia la línea de meta. Le llamaron y le animaron a que se juntara a ellos. De pronto él estaba en el centro de una docena de compañeros, corriendo con ellos hacia la línea de meta. Fue el último corredor en pisar la cinta, pero los aplausos que le dedicaron fueron los más intensos. ¡Todos los aficionados en las gradas, de todas las escuelas, le ovacionaron! Las lágrimas surcaban las mejillas de la gente que ni siquiera sabían quién era. Fue un momento para grabar en película. ¡Brennan estaba radiante!

Nos pareció que uno de los instrumentos más poderosos que le ayudaban a impulsarse a sí mismo a través de nuevas y estresantes situaciones sociales era sentirse integrado dentro de sus compañeros. No era tan diferente de otros chicos en ese sentido. El poder de los compañeros era inequívoco. Si se veía acompañado de un compañero para hacer algo, podían ocurrir cosas asombrosas. Hemos seguido optimizando el uso de los compañeros lo más frecuentemente posible. Ahora participa como ayudante de altar (monaguillo) en nuestra iglesia mediante un programa de apoyo con compañero. Ser creativos mediante la combinación de estrategias y

métodos exitosos le ha dado oportunidades para conseguir lo deseado en diversas situaciones. Participa en la escuela en los programas de educación física especial, actividades deportivas de educación general, y actividades de Special Olympics. Corre en pista con su equipo regular de la escuela; ha aprendido a esquiar con un programa adaptado; juega a baloncesto con su equipo escolar de Special Olympics; nada con su equipo de natación de la vecindad, y disfruta yendo a escuelas de baile. Jamás hubiésemos soñado o esperado que todo hubiese cambiado tanto para él en tan relativamente corto periodo de tiempo.

Al tiempo de escribir este capítulo, está a punto de iniciar su adultez. Él y nuestra familia hemos recorrido un largo camino para aprender a convivir con un diagnóstico dual: síndrome de Down y autismo.

Aun cuando su historia es lógicamente única para él y nuestra familia, muchos aspectos de su vida y de nuestro recorrido con él muestran rasgos importantes de las personas con SD-TEA; y no sólo por lo que concierne a algunos de los obstáculos que el diagnóstico conlleva, sino también por algunos de los éxitos que conseguimos al afrontar tales problemas. En primer lugar, nuestro hijo tuvo el trastorno epiléptico de Espasmos Infantiles. Sabemos ahora que las crisis epilépticas son más frecuentes en las personas con síndrome de Down que también tienen autismo, de modo que cuando alguien con síndrome de Down desarrolla estas crisis, es importante no sólo tratarlas sino también vigilar las características que puedan sugerir la presencia de autismo. En segundo lugar, nuestro hijo sufrió regresión en los hitos del desarrollo tras las crisis. Esto se ve frecuentemente en los niños con autismo (Castillo, 2008), lo que haría sospechar un posible diagnóstico. En tercer lugar, como hemos descrito, Brennan desarrolló muchas conductas que se ven más frecuentemente en las personas con autismo:

- a. estereotipias de fijación con sombras u objetos colgantes;
- b. problemas de procesamiento sensorial: respuestas a ruidos, visitas y análisis médicos, probar nuevo calzado, cortar el pelo;
- c. escaparse y marcharse;
- d. trastornos de sueño;
- e. aversión social y sentirse mal en la multitud;
- f. enfados explosivos y fuertes rabietas al cambiar o interrumpir situaciones rutinarias.

Aunque muchas de estas conductas se observan en personas con retrasos del desarrollo, cuando aparecen, es necesario considerar la posibilidad de un diagnóstico de TEA.

Por último, en nuestro hijo nos llevó varios años hasta llegar al diagnóstico. El diagnóstico de TEA en las personas con síndrome de Down no es raro, ya que afecta al menos al 5% o más. Por eso es importante considerar este diagnóstico cuando una persona con síndrome de Down muestra las características que hemos señalado. Los estudios más recientes indican que el uso de instrumentos de diagnóstico pueden distinguir entre niños con síndrome de Down y autismo y quienes no tienen autismo (Ji, 2011). Es importante hacer el diagnóstico. Comprobamos que, aunque no resultó

fácil aceptar que nuestro hijo tenía TEA, al menos nos aportó la dirección y el enfoque en su educación y en el tratamiento de sus conductas. Como ilustra nuestra historia, sus éxitos para superar y mejorar muchos de sus problemas se han debido, en parte, a utilizar las estrategias educativas y conductuales propias del autismo; como son la aplicación de análisis de la conducta, ayudas visuales, conocimiento de lo que le podía generar ansiedad, el apoyo de los compañeros.

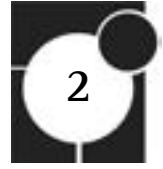
Nuestro recorrido ha sido a veces una montaña rusa, sin una guía o mapa con direcciones. A veces nos tropezábamos y sólo nuestro irresistible amor por Brennan nos mantenía fuertes. En los primeros tiempos, a menudo nos sentimos deprimidos y sin esperanza, pero afortunadamente pasamos aquellos años tumultuosos, y ahora disfrutamos de días en los que la vida es previsible y pacífica. Como ocurre con todos los que tienen SD-TEA, tiene un conjunto de elementos desencadenantes o provocadores que es preciso identificar para apoyarle, de modo que pueda resolver cualquier situación.

Para nosotros, la combinación de ofrecerle los apoyos que necesita para manejarse con el autismo, y entonces capitalizarlos dentro de su naturaleza con síndrome de Down para hacerle una persona social, le ha dado oportunidades para ser conocido en la comunidad y sentirse feliz y orgulloso en muchas áreas. Como familia, la alegría y el orgullo que sentimos cuando supera estos problemas no tienen precio. Aunque tener un hijo con SD-TEA es difícil y desafiante, existen también muchos motivos de alegría; en particular, la alegría de saber que Brennan ha impactado positivamente y ampliamente en la comunidad, en lo que atañe a sus sentimientos y respeto hacia las personas con cualquier clase de discapacidad.

Bibliografía

- Castillo, H., Patterson, B., Hickey, P., Kinsman, A., Howard, J.M., Mitchell, T., & Molloy, C.A. (2008). Difference in age at regression in children with autism with and without Down syndrome. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics* 29(2): 89-93.
- Cooper, S.A. & van der Speck, R. (2009). Epidemiology of mental ill health in adults with intellectual disabilities. *Current Opinion in Psychiatry* 22(5): 431-6.
- DiGuseppi, C., Hepburn, S., Davis, J.M., Fidler, D.J., Hartway, S., Lee, N.R., Miller, L., Ruttenber, M., & Robinson, C. (2010). Screening for autism spectrum disorders in children with Down syndrome: Population prevalence and screening test characteristics. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics* 31(3): 181-91.
- Esbensen, A.J., Bishop, S., Seltzer, M.M., Greenberg, J.S., & Taylor, J.L. (2010). Comparisons between individuals with autism spectrum disorders and individuals with Down syndrome in adulthood. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities* 115(4): 277-90.
- Gray, L., Ansell, P., Baird, G., & Parr, J.R. (2011). The continuing challenge of diagnosing autism spectrum disorder in children with Down syndrome. *Child: Care, Health, and Development* 37(4): 459-61.
- Ji, N.Y., Capone, G.T., & Kaufmann, W.E. (2011). Autism spectrum disorder in Down syndrome: Cluster analysis of Aberrant Behaviour Checklist data supports diagnosis. *Journal of Intellectual Disability Research* 55 (11): 1064-77.
- Lott, I.T. & Dierssen, M. (2010). Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *The Lancet Neurology* 9(6): 623-33.

- Lowenthal, R., Mercadante, M.T., Belisário Filha, J.F., Pilotto, R.F., & de Paula, cs. (2010). Autism spectrum disorder in Down syndrome: Definition of the cutoff point for the autism screening questionnaire screening instrument. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics* 31 (8): 684.
- Molloy, C.A., Murray, D.S., Kinsman, A., Castillo, H., Mitchell, T., Hickey, F.J., & Patterson, B. (2009). Differences in the clinical presentation of Trisomy 21 with and without autism. *Journal of Intellectual Disability Research* 53(2): 143-51.
- Moss, J. & Howlin, P. (2009). Autism spectrum disorders in genetic syndromes: Implications for diagnosis, intervention and understanding the wider autism spectrum disorder population. *Journal of Intellectual Disability Research* 53(10): 852-73.
- Turk, J. (1992). The fragile X syndrome: On the way to a behavioural phenotype. *British Journal of Psychiatry* 160: 24-35.



PERO ES QUE YO YA ME ESTABA ACOSTUMBRANDO A HOLANDA

El ajuste al diagnóstico de autismo

Sarah A. Hartway, RN, MS

Prácticamente todos los padres de un niño con síndrome de Down recuerdan el momento en que se les dio el diagnóstico. Para la mayoría, fue un momento que les cambió la vida. Algunos lo supieron meses antes del nacimiento, algunos un poco antes del nacimiento y la mayoría lo supo poco después del nacimiento. Aunque la reacción y las emociones de ese momento varían, casi todos los padres experimentaron cierto grado de confusión y de miedo. Para algunos constituyó una alegría; para muchos shock y tristeza.

Los ajustes que los padres experimentan cuando saben que su hijo tiene síndrome de Down son complejos y prolongados. Este es un tema que ha sido analizado y descrito ampliamente, por lo que sabemos algunas cosas en relación con el duelo y la adaptación. Sabemos también que la mayoría de los padres alcanzan un punto de adaptación que les permite ver la maravilla que es su hijo y experimentar la alegría que acompaña al criar a un hijo con síndrome de Down.

Muchos padres, nuevos o en espera, cuyo hijo tiene síndrome de Down han leído el artículo de Emily Pearl Kingsley, “Bienvenido a Holanda”. Propone una metáfora para demostrar las diferencias que una madre experimenta al criar a su hijo con síndrome de Down en comparación con el hijo cuya crianza había imaginado. La metáfora describe a un viajero que espera visitar Italia, pero termina por encontrarse en Holanda. Al principio se siente confuso y triste, pero termina por apreciar el placer de un destino que no esperaba. Para algunos padres que acaban de tener un hijo con síndrome de Down, esta metáfora describe muy bien sus experiencias.

En los primeros días, semanas y meses, el sosiego y la esperanza nos llegan de muchas maneras. Algunos se sienten confortados por las palabras de otros. Muchos

encuentran alivio gracias al apoyo de otros padres con hijos con síndrome de Down y a través de las organizaciones locales de padres. Mucha esperanza proviene de la información que los padres consiguen sobre el síndrome de Down, como es el incremento en la esperanza de vida y los estupendos logros de algunas personas con síndrome de Down. Incluso el estereotipo de que estas personas son siempre felices, cariñosas y sociables puede animar y ayudar a un nuevo padre a formarse una nueva imagen positiva sobre la persona que su hijo llegará a ser.

Conforme pasa el tiempo, la vida se va asentando hacia una nueva rutina, una nueva normalidad. La vida con un nuevo bebé es atareada pero en muchos aspectos puede no ser diferente de lo que se vive con cualquier nuevo bebé, pese a lo que inicialmente se temiera. Del bebé se pasa a la infancia y pronto nos plantamos en la edad preescolar. Frecuentemente los padres disfrutan de oportunidades para contactar con otros padres. Pero para algunos, estas conexiones pueden añadir tantas preocupaciones como, por otro lado, confort y sentimiento de compañía. Algunos padres notan que sus hijos con síndrome de Down no parecen hacer las mismas cosas que los demás. Esto suscita cantidad de preguntas. ¿Está bien mi hijo? ¿Se estará desarrollando más lentamente? ¿No estaré haciendo las cosas como debiera? Las observaciones que nos hacen interrogarnos pueden ser vagas, y entonces las preocupaciones se disipan. Pero cuando estas preguntas se nos vienen una y otra vez, algunos padres sufren mucha ansiedad. Para muchos, estas preguntas y la ansiedad que les genera les llevan a tener su primera sospecha sobre el autismo, aunque algunos afirman haberla tenido ya en la infancia.

EMOCIONES FRECUENTES

El recorrido que se sigue hacia el diagnóstico de autismo en los niños con síndrome de Down puede ser muy largo y complicado. Es complicado a causa de las emociones que entran en conflicto, la falta de información, los profesionales que pueden no ser conscientes de la posibilidad de que haya un diagnóstico dual, y otros factores. Como este recorrido puede ser tan largo y es diferente para cada familia, las emociones que se experimentan cuando por fin se llega al diagnóstico pueden ser muy distintas. No hay un mapa de carreteras que guíe a los padres a lo largo de este viaje inesperado durante la crianza de su hijo. Esto añade confusión, pero significa también que no cabe distinguir entre lo bueno y lo malo. Todas las emociones que se sientan son válidas y pueden proporcionar claves para las etapas que los padres hayan de seguir mientras se ajustan en este inesperado giro.

Pena crónica

Mucho se ha escrito sobre las experiencias de los padres cuyos hijos tienen discapacidad del desarrollo, especialmente sobre su reacción ante el diagnóstico. Parte de la información publicada está basada en estudios de investigación, algunos teóricos, otros anecdóticos. En general, sin embargo, destacan dos ideas o teorías principales sobre esta experiencia. La primera es que los padres tienen una reacción de pena,

de pesadumbre, que progresa a lo largo de varias etapas con el tiempo, y termina por último como un sentimiento de resolución. Las etapas específicas descritas varían con la teoría pero pueden incluir el shock, desesperanza, negación, culpa, retraimiento, aceptación y ajuste, y algunas otras. El hecho final es que, en algún momento, el proceso termina. La segunda idea importante, llamada de dolor o pena crónica, fue descrita por primera vez por Simon Olshansky en 1962. Brevemente, esta teoría propone que los padres experimentarán periodos en los que vuelva a aparecer una intensa pena, y que estos periodos pueden durar de modo indefinido. Con otras palabras, no hay un real punto final.

A día de hoy, poco se ha publicado sobre la experiencia de los padres cuyos hijos son diagnosticado de una segunda discapacidad del desarrollo, por lo que no está claro si alguna de estas teorías podría describir la experiencia de los padres con SD-TEA. No obstante, si atendemos a las experiencias compartidas por muchos padres, es evidente que experimentan todo un elenco de emociones cuando se les comunica el segundo diagnóstico. Incluyen: miedo, exasperación, frustración, resentimiento, envidia, alivio, tristeza, culpa, auto-recriminación, decepción, seguridad, aislamiento, soledad, y probablemente otras más. Se pueden experimentar algunos de estos sentimientos simultánea o independientemente. Pueden ser breves o duraderos; leves o intensos.

Miedo

Cuando los padres se enteran de que su hijo tiene autismo además de síndrome de Down, pueden volver a experimentar miedo, llevándoles una vez más a la situación de cuando supieron que tenía síndrome de Down. Es tanto lo que hay que aprender y las aguas bajan en su mayor parte sin cauce. Los padres pueden sentir miedo sobre el potencial y necesidades futuras de su hijo. Y pueden tener miedo e incertidumbre sobre su propia capacidad para ser buenos padres. Pueden temer el impacto sobre los otros hijos, sobre su matrimonio o pareja, o sobre su estabilidad económica. Todos estos miedos se pueden resolver con tiempo, información y apoyos, o pueden persistir indefinidamente en grados diversos.

Exasperación/Frustración

Con frecuencia la exasperación va asociada al proceso de duelo, y muchos padres pasan por ese proceso tras el diagnóstico de autismo, por lo que no debe sorprender que sea una reacción corriente en esta situación. Además de sentirse exasperados por la afectación del niño, algunos padres se sienten frustrados y airados por el hecho de que los profesionales no hubieran reconocido antes los signos del autismo en la vida del niño. Algunos padres han tenido que luchar hasta encontrar profesionales que al menos consideren esta posibilidad, y pueden sentirse enfadados por la carga y angustia adicional que han tenido que experimentar. Pueden también estar enfadados porque su hijo ha perdido tiempo por no haber recibido antes la intervención adecuada, debido al retraso

en el diagnóstico. Otros se pueden sentir enfadados porque los demás no ven o no creen en su capacidad de aprender.

Creo que nuestro mayor problema es hacer que la gente vea a nuestra hija: vea su potencial y la espolee, la respete y crea en ella. Con demasiada frecuencia la gente la subestima antes de haberle ofrecido realmente una oportunidad. Esto resulta muy descorazonador, especialmente cuando se trata de un 'profesional'. Creo que esto es más negativo para ella que su propia discapacidad.

Resentimiento/Envidia

No es infrecuente que los padres sientan cierto resentimiento e incluso envidia de los padres que tienen un hijo con síndrome de Down sin autismo. No es que deseen más problemas para esos niños o sus padres, sino que sienten la injusticia de que su hijo y ellos hayan de llevar ese peso. Ésta es la razón por la que algunos padres deciden retirarse de las reuniones o grupos organizados por las asociaciones síndrome de Down. El contraste entre lo que ven en su hijo y en los demás les resulta doloroso y alimenta su resentimiento.

Aislamiento

A menudo los padres de un niño con SD-TEA afirman que no se sienten bien representados, ni en la comunidad del síndrome de Down ni en la del autismo. Por el contrario, piensan que su hijo es significativamente diferente de los que pertenecen a esos grupos, y que sus necesidades son también muy diferentes. Pero en muchas comunidades no hay una organización o grupo que incluya sólo a los niños con SD-TEA, por lo que los padres se sienten muy aislados. Las antiguas amistades pueden desaparecer por ese sentimiento de que los demás no van a poder entender sus vidas nunca más. A ello se añade el hecho de que las necesidades de sus hijos pueden ser tan grandes que no les alcanza el tiempo para mantener otras relaciones, con lo que se llega a una real soledad. Algunos padres consiguen apoyo de organizaciones locales, y otros mediante conexión por Internet con padres de niños con diagnóstico dual.

Decepción

Como ya se ha indicado, cuando los padres empiezan a asimilar el diagnóstico de síndrome de Down, algunos encuentran consuelo o ánimo en las cosas que aprenden sobre esos niños, incluida la idea no demasiado acertada, pero atractiva, de que todos ellos son felices, cariñosos y bondadosos. Esto puede ser cierto para algunos niños pero, desde luego, no para todos. Y lo mismo ocurre con los niños que tienen SD-TEA. Conforme los padres de estos niños los ven crecer y desarrollarse, pueden sentirse decepcionados si su hijo no muestra estas esperadas características, o si el desarrollo de su hijo se retrasa más de lo que esperaban.

Algunos padres también guardan la esperanza de que su hijo pueda superar algu-

nas de las características autistas, y entonces se sienten decepcionados si eso no ocurre. O si ensayan un tratamiento o terapia que se piensa que pueda ayudar a su hijo y no se aprecian las mejorías esperadas.

Culpabilidad

Al igual que muchos padres sienten cierta culpa cuando se enteran que su hijo tiene síndrome de Down, preguntándose si habrán hecho algo que lo produjera, puede también suceder con los padres de un hijo con autismo. Se preguntan si hicieron o dejaron de hacer algo que pudo causar o contribuir al autismo. Pueden sentirse también culpables de haberse decepcionado ante el progreso del hijo antes de que se le sumara el diagnóstico de autismo. O de que no apreciaron o buscaron el diagnóstico de autismo antes. Conforme van aprendiendo estrategias e intervenciones para educar y ayudar a su hijo, se pueden sentir culpables porque no son capaces de hacer lo suficiente por él. Todas estas posibles fuentes de culpabilidad les pueden llevar también a que se auto-recrimen.

Alivio

Para algunos padres, el que por fin se les confirme el diagnóstico de autismo les puede aportar un sentimiento de alivio y seguridad. Para quienes llevaban tiempo sospechando el autismo o habían hecho un largo recorrido hasta llegar al diagnóstico, pueden sentirse aliviados al disponer realmente de respuestas a algunas de sus preguntas. Algunos padres expresan ese sentimiento de seguridad de que sus observaciones sobre el desarrollo del hijo eran acertadas y significativas y que fueron capaces de perseverar hasta obtener la necesaria evaluación profesional. Para muchos padres, conseguir la etiqueta de TEA es una forma de alivio, porque ofrece una explicación a las conductas de su hijo, y pueden ahora “justificar” ante los demás que su hijo tiene otros problemas además de los propios del síndrome de Down.

Para quienes sienten alivio y seguridad, eso les puede asegurar la necesaria confianza para iniciar el siguiente proceso: conocer más sobre el autismo, especialmente el que aparece junto al síndrome de Down.

EL CALEIDOSCOPIO DE LAS EMOCIONES

Raro es el padre en esta situación que sólo siente una o dos de estas emociones, o que sólo las experimenta una vez. En la mayoría de los casos, los padres tendrán muchos de estos sentimientos y los experimentarán más de una vez. Adaptarse a algo tan inesperado en la vida de tu hijo, y por tanto en tu propia vida, no se consigue de repente. El ajuste irá poco a poco. Por eso, es posible que los sentimientos que forman parte del proceso afloren una y otra vez. Puede ser útil recordar que vuestro hijo es el mismo que el de antes del diagnóstico. Tener un diagnóstico no cambia al niño. Más bien, os da más información con la que continuar en el trabajo de amarle, enseñarle y defenderle.

RELACIONES

Madre y padre

En algunas familias, ambos padres pueden haber compartido las preocupaciones o los pasos que llevaron hasta el diagnóstico de autismo. Pero en otras familias, es sólo uno de ellos quien mantiene la preocupación mientras el otro se queda a un lado, a esperar y ver, o discrepa abiertamente la decisión de buscar una evaluación y un diagnóstico.

En cualquier caso, una vez hecho el diagnóstico, los padres pueden experimentar sentimientos del uno hacia el otro, y en tiempos distintos. Eso incrementa la tensión de la situación. Sin embargo, puede ser un alivio para los padres saber que el tener reacciones diferentes ante esta situación suele ser lo más frecuente. Incluso las más estrechas relaciones se forman a partir de dos personas con antecedentes distintos y diferentes experiencias, por lo que su respuesta ante una misma situación no ha de ser necesariamente la misma.

Ser paciente el uno con el otro y tener la voluntad de escuchar los pensamientos y emociones que pueden ser diferentes de los propios, ayudará a un matrimonio presionado a apoyarse mutuamente y a centrarse en ayudar a su hijo. Algunos pueden beneficiarse de un asesoramiento familiar.

Abuelos y demás familia

Los abuelos y demás miembros de una familia extensa pueden tener sus propios pensamientos y sentimientos sobre el diagnóstico adicional de autismo, que no siempre habrán de coincidir con los de los padres. Cuando sucede esto pueden surgir conflictos que empeoran la tensión de todos.

Los familiares puede que no dispongan de buena información sobre el autismo, pueden sugerir que el fallo está en el mal enfoque de los padres, o pueden sugerir tratamientos que vosotros, los padres, ya habéis descartado. Cuando esto suceda, tratad de hacerles comprender que necesitáis de su apoyo, y sugeridles quizás algunas formas de aportar su ayuda. Por ejemplo, pedidles que busquen algunos recursos para disponer de más información, o dadles tareas específicas como hacer ciertos recados.

Si los familiares no reciben bien las sugerencias o no se sienten capaces de ofrecer el apoyo amable que necesitáis, tendréis que limitar el tipo y la intensidad de contacto con ellos, para que no os aporten más tensión que apoyo a vuestra, ya de por sí, difícil vida.

CÓMO BUSCAR APOYOS Y SEGUIR HACIA ADELANTE

Si bien los padres de niños con SD-TEA pueden a veces sentirse solos en esta experiencia, existen crecientes esfuerzos por hacer disponibles las ayudas y los apoyos.

Se conocen cada vez mejor las necesidades de estas personas, y se están realizando esfuerzos en diferentes partes del país para afrontar estas necesidades. Quienes están luchando con sus propias emociones en relación con el segundo diagnóstico, pueden beneficiarse del trabajo con un asesor profesional (especializado en problemas de duelo, matrimonio, familia; psicólogo; director espiritual).

Hay muchos motivos para mirar esperanzados el futuro. Se está extendiendo rápidamente la conciencia sobre la realidad de este diagnóstico dual: síndrome de Down con autismo, y con ello la oportunidad de conseguir apoyos. Cuanto más se sepa sobre esta interacción, mejores estrategias de salud y educación se elaborarán, con más claridad y precisión, facilitando el camino para alcanzar un futuro más brillante.

Nos encontramos hoy en un sitio más acogedor. Ya no lo veo más etiquetado como blanco y negro. ¿Tiene, no tiene? No importa cuál sea la etiqueta, es sólo otra pieza que habremos de comprender (nuestro hijo). No me parece que es la peor cosa del mundo, aunque ciertamente hace mi vida más desafiante. Eliminaría la pieza autismo al instante. Sé que hay muchos padres que no cambiarían nada aunque pudieran (trato de canalizar esta actitud), pero resulta duro contemplar su lucha con la conciencia sobre su propio cuerpo, con la comunicación, y con las situaciones sociales cuando ella desea tanto... desea ser aceptada e integrada. Trabaja tan duramente y nos sentimos tan orgullosos de ella, el modo en que ella se expone por ahí fuera cada día, y tiene que trabajar tan duramente, simplemente para tirar de todo y juntarlo.

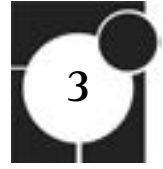
Nuestros hijos son fantásticos. ¿Cómo puede la gente ver algo diferente? A veces me pregunto —si nuestro mundo fuera más capaz de aceptar, un lugar más protector, si simplemente estuviésemos allí los unos por los otros, como un todo, atentos los unos a los otros— ¿si una discapacidad sería realmente una discapacidad o simplemente una diferencia?”.

AGRADECIMIENTOS

Agradezco a los padres que han compartido generosamente su tiempo y experiencias conmigo, y me han ayudado a crecer en comprensión, y a transmitir sus valiosas reflexiones a otros.

Bibliografía

- Capone, G.T. (1999). Down syndrome and autistic spectrum disorder: A look at what we know. *Disability Solutions* 3 (5-6).
- Olshansky, S. (1962). Chronic sorrow: A response to having a mentally defective child. *Social Casework* 43: 190-95.
- Searle, S. Jr. (1978). Stages of parent reaction: Mainstreaming. *Exceptional Parent* (April): 23-27.
- Wikler, L., Wasow, M., & Hatfield, E. (1981). Chronic sorrow revisited: Parent vs. professional depiction of parents of mentally retarded children. *American Journal of Orthopsychiatry*: 63-70.



LA GENÉTICA DEL SÍNDROME DE DOWN Y DEL TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA

Ellen Roy Elias, MD, FAAP, FACMG

INTRODUCCIÓN

La prevalencia de los trastornos del espectro autista (TEA) es tema de intenso estudio. En 2003, los pediatras se sintieron impresionados al ver las cifras de los Centers for Disease Control (CDC), que daban una prevalencia de alrededor de 1:110 niños en Estados Unidos (Yeargin-Allsopp et al., 2003). Más recientemente, las cifras sugieren una prevalencia de 110:10.000 (alrededor de 1:91) en USA (Kogan et al., 2007). En los niños con síndrome de Down, se cree que la prevalencia es mucho mayor: próxima a 1:10 (Hepburn et al., 2008).

¿Por qué tantos niños con síndrome de Down tienen TEA, y por qué esta asociación es unas diez veces mayor que en la población general? No se conoce actualmente la respuesta a esta pregunta, pero conforme las causas genéticas del autismo se están comprendiendo mejor, y la asociación entre síndrome de Down y TEA (SD-TEA) se va haciendo más obvia, la pregunta ha alcanzado un gran interés para los investigadores.

Este capítulo explorará las causas genéticas corrientes del autismo, y analizará posibles mecanismos genéticos que puedan contribuir a la asociación SD-TEA.

ANTECEDENTES: ¿ES GENÉTICO EL AUTISMO?

Existen muchos estudios epidemiológicos que demuestran que los TEA tienen una causa subyacente de carácter genético. ¿Cómo averiguan los científicos que un trastorno es genético? Existen varias señales que indican que en la base de los TEA hay una causa genética.

Un indicador importante que sugiere que en la base de un trastorno hay una cau-

sa genética es estudiar si el trastorno es familiar, u ocurre más frecuentemente en miembros de la familia de lo que cabría esperar simplemente al azar (p. ej., en los hermanos). Hay claramente un aumento de riesgo de autismo en los hermanos y en familiares. Cuando un niño en una familia tiene autismo, la probabilidad de que un hermano también lo tenga es del 3 %, es decir, una prevalencia de autismo 100 veces mayor que en la población general (Fombonne, 2003). Este riesgo puede estar subestimado en las familias, porque la gente que tiene un niño con TEA tiende a limitar el tamaño de su familia, y las personas con autismo tienden a no reproducirse.

Otro importante indicador de la naturaleza genética del autismo es el estudio de la tasa de autismo en gemelos, comparando los gemelos idénticos o monozigóticos (MZ) —que tienen una plantilla genética idéntica— con los gemelos fraternos —que son genéticamente similares, ya que son hermanos, pero no tienen idénticos genes—. Si los gemelos tienen una presentación idéntica, se llama concordancia. La concordancia de autismo en gemelos idénticos es mucho mayor que en los gemelos fraternos, como era de esperar. El autismo es unas 300 veces más común en gemelos MZ que en la población general. Sin embargo la tasa de concordancia es menor del 100 por cien. (Es decir, cuando un gemelo idéntico tiene autismo, el otro gemelo no siempre lo tiene también). Esto sugiere que otros factores no genéticos juegan cierto papel.

Un tercer indicador de que en el autismo subyace una etiología genética es que el autismo es más frecuente en varones que en mujeres. La predominancia masculina es más marcada en las personas en las que el autismo no va asociado con discapacidad intelectual. En las personas con autismo cuyo CI es normal, la relación es de casi 6 varones por 1 mujer. En las personas con discapacidad intelectual moderada o grave, la relación es casi de 2 varones por 1 mujer. Una explicación para esta disparidad puede ser que muchos de los genes que causan autismo se encuentran en el cromosoma X. Los varones, que sólo tienen un cromosoma X, manifestarían esta anomalía si un gen de su único cromosoma X sufre una mutación. Las mujeres, en cambio, tienen dos cromosomas X y, por eso, es menos posible que muestre un efecto al mutarse sólo uno de los genes, porque aún le quedará otro normal, no mutado, el gen del otro cromosoma X que compensará, en mayor o menor grado, las consecuencias del gen mutado.

Un cuarto e importante indicador es el hecho de que muchos pacientes con trastornos genéticos conocidos tienen también autismo. Con otras palabras, varios trastornos genéticos están claramente asociados con, y se piensa que son causa de, el autismo. En la siguiente sección de este capítulo se explicarán algunos de los más frecuentes trastornos genéticos.

Aunque muchos indicadores señalan la asociación entre la etiología genética y el autismo, es todavía muy difícil determinar una causa clara en la mayoría de las personas con TEA (Schaefer y Mendelsohn, 2008; Johnson y Myers, 2007). Hay varias razones importantes para ello. En primer lugar, no hay una causa genética única, sino que son cientos los genes asociados al autismo. Gracias al desarrollo de instrumentos muy sofisticados de diagnóstico genético, estamos siendo ya capaces

de identificar algunos de estos genes. En segundo lugar, existen otros factores que afectan a la herencia, como son los factores epigenéticos que serán explicados más adelante. Estos factores epigenéticos pueden complicar y afectar determinados procesos genéticos que terminan por originar discapacidades del desarrollo y autismo. En tercer lugar, otros factores como son las influencias ambientales (por ejemplo, el consumo materno de alcohol durante el embarazo) pueden estar asociados por sí mismos con el autismo, o interactuar con otros factores genéticos y epigenéticos que conducen al autismo.

CAUSAS GENÉTICAS CONOCIDAS DE AUTISMO

Como ya se ha mencionado, varios trastornos genéticos están asociados con el autismo. Vamos a describir ejemplos de los más corrientes. Posteriormente, se discutirá si se deberá considerar el marcaje genético de estos trastornos en una persona que tiene SD-TEA.

Anomalías cromosómicas

Cualquier anomalía cromosómica que curse con discapacidad intelectual puede presentar también rasgos autistas (Marshall et al., 2008). Siempre que una anomalía cromosómica esté asociada al autismo, resulta interesante porque puede dar una indicación sobre la localización de genes candidatos del autismo. Se han publicado muchas de estas anomalías cromosómicas asociadas al autismo, que incluyen genes localizados en 1p, 2q, 7q, 13q, 16p y 19q (Sener et al., 2016). (Los cromosomas tienen un brazo corto llamado brazo p y otro largo llamado q. Por lo que 1p indica que hay genes en el brazo corto del cromosoma 1; 19q se refiere a genes localizados en el brazo largo del cromosoma 19).

Además de la trisomía 21 (síndrome de Down), otras anomalías cromosómicas que se acompañan de una alta tasa de autismo son la trisomía 13, y varias y diferentes anomalías que implican al brazo largo del cromosoma 15. (Ver la posterior sección sobre factores epigenéticos para un análisis más detallado de las anomalías del cromosoma 15).

Una nueva tecnología llamada *Comparative Genetic Hybridization Microarray* permite la detección de cambios extremadamente sutiles del ADN, incluyendo pequeñas piezas que faltan (deleciones) o piezas extra (duplicaciones o trisomías parciales). Esta tecnología ha permitido el diagnóstico de anomalías tan sutiles que quedaban desapercibidas completamente en los análisis cromosómicos rutinarios. Conforme se va utilizando esta tecnología cada vez más frecuentemente en los pacientes con autismo, se piensa que emergerán nuevos y adicionales genes como candidatos relacionados con el autismo (Kidd et al., 2008; Glessner et al., 2009). Los microarrays son usados actualmente de forma rutinaria como test de primera línea para los niños diagnosticados de solo autismo, y está siendo utilizado como test de investigación en los niños con SD-TEA.

Síndrome X-frágil

El síndrome X-frágil es un trastorno genético frecuente causado por una mutación en el gen llamado FMR1 del cromosoma X (Hatton et al., 2006). Alrededor de un tercio de niños con X-frágil tienen autismo, y del 2 al 6% de niños diagnosticados de autismo tienen el síndrome X-frágil. Las personas con este síndrome muestran algunos rasgos característicos: una cabeza relativamente grande y un rostro alargado. Sus articulaciones pueden ser laxas e hiperextensibles.

Síndrome de Rett

El síndrome de Rett (Lam et al., 2000) es un trastorno que se ve casi exclusivamente en mujeres porque la mutación suele ser letal en el feto masculino. Está causado por la mutación del gen MECP2 ubicado en el brazo largo del cromosoma X. Las chicas con síndrome de Rett tienen un periodo de desarrollo normal en la primera infancia, pero después empiezan a perder sus hitos y a desarrollar convulsiones. A menudo desarrollan una conducta de retorcimiento de manos, y es también frecuente el autismo.

Mecanismos epigenéticos e imprinting

Algunas personas tienen trastornos genéticos que no se deben a cambios en el ADN, como puede ser una pieza extra o un gen alterado, sino a cambios en cómo el código normal de ADN es leído por el organismo. A esto se les llama mecanismos epigenéticos.

Un particular mecanismo epigenético, bastante bien conocido, es el llamado marcaje (imprinting). Con las regiones marcadas de ADN, ciertos genes sólo son leídos si provienen de un cromosoma heredado de la madre, y otros si provienen de un cromosoma del padre. Si surge un error en el paso de ADN desde el padre al hijo, entonces el niño manifiesta un trastorno genético que ocasiona autismo. Ejemplos de tales errores son:

- el niño recibe dos copias de un cromosoma de uno de los progenitores y ninguna del otro (disomía uniparental).
- el ADN está mal rotulado de modo que se parece a como si existiera una disomía uniparental.
- hay una pieza extra, o una pieza perdida, de ADN de una de estas regiones imprinted.

Los problemas epigenéticos pueden verse con mayor frecuencia en niños que fueron producto de embarazos con tecnología asistida, como la fertilización in vitro.

Síndrome de Angelman y anomalías en el cromosoma 15

El síndrome de Angelman (Clayton-Smith y Laan, 2003) es el mejor conocido de los trastornos que aparecen en el brazo largo del cromosoma 15 (15q). Afecta al gen

UBE3A derivado de la madre. Los chicos con síndrome de Angelman tienen autismo, discapacidades intelectuales serias, convulsiones, aumento del tono muscular en las extremidades inferiores, y rasgos faciales característicos. Puede aparecer tanto en varones como en mujeres. Puede ser causado por una delección en 15q heredada de la madre, que es detectada por el método de microarray. También puede deberse a errores de marcaje en el cromosoma 15, que requiere pruebas especializadas de ADN para ser detectados.

Hay otras anomalías en el cromosoma 15q asociadas al autismo: piezas extra de ADN en la parte media de 15q heredadas de la madre, un cromosoma marcador extra hecho de piezas del cromosoma 15q.

Trastornos metabólicos

Los trastornos (o errores) congénitos del metabolismo son alteraciones en las que falta una enzima (proteína), o se muestra defectuosa, de modo que existe una incapacidad del organismo para realizar una reacción bioquímica indispensable para el normal funcionamiento del cuerpo o del cerebro. Existen muchos trastornos metabólicos asociados a la discapacidad intelectual y el autismo. Un ejemplo es el **síndrome Smith-Lemli-Opitz** (SSLO), trastorno metabólico causado por la incapacidad del organismo para sintetizar colesterol (Sikora et al., 2006). Los pacientes con formas graves de SSLO muestran rasgos poco corrientes con muchos defectos de nacimiento, discapacidad intelectual y autismo. Los pacientes con formas más leves de SSLO puede mostrar sólo autismo y ligeras membranas del segundo y tercero dedos del pie. El diagnóstico de SSLO se confirma por una prueba sanguínea especial que detecta niveles elevados del compuesto 7-dehidrocolesterol que el organismo no puede convertir en colesterol.

La mayoría de los errores innatos del metabolismo se heredan como **rasgos autosómicos recesivos**. Son trastornos que no afectan al individuo a menos que se herede el rasgo a partir de los padres. Si sólo se hereda de uno de ellos, será portador y lo pasará a sus hijos pero no tendrá los síntomas. Si los dos padres son portadores (llevan la mutación en uno de sus genes) hay un 25% de probabilidades en cada embarazo de que su bebé herede la mutación de los dos padres. Se ve esta clase de trastornos con mayor frecuencia cuando los padres están relacionados entre sí, son consanguíneos.

Trastornos neurocutáneos

Los trastornos neurocutáneos son alteraciones que presentan síntomas neurológicos y trastornos del desarrollo que se muestran como anomalías de la piel. Uno de ellos es la **esclerosis tuberosa** (Gutiérrez et al., 1998). Causa manchas blancas en la piel del tronco y una erupción tipo acné en la cara. Las personas con este síndrome desarrollan a menudo crecimientos anómalos en el cerebro y los riñones y rasgos autistas, acompañados frecuentemente de convulsiones y retrasos en el desarrollo.

Otro trastorno neurocutáneo es la **neurofibromatosis** (Hersh et al., 2008), que se acompaña de manchas oscuras en la piel, pecas en las axilas y las ingles, excrecencias en el tejido nervioso, incluido el cerebro, médula espinal y nervios periféricos. La mayoría de las personas con neurofibromatosis poseen capacidad cognitiva normal pero algunas muestran discapacidad intelectual y autismo.

Estas dos alteraciones se transmiten como rasgos autosómicos dominantes, es decir, hay un 50% de probabilidades de transmitir el problema de un padre afectado al hijo. El diagnóstico se realiza en la mayoría de los niños por los signos externos descritos.

Mutaciones PTEN

Cuando un gen llamado PTEN (Marsh et al., 1999) sufre una mutación, produce un síndrome de predisposición al cáncer en los adultos, llamado **síndrome de Cowden** (SC). Los adultos con SC son normales desde el punto de vista intelectual, pero tienen una predisposición a desarrollar neoplasias, incluido el cáncer de mama, tiroides y colon a una edad temprana. Esta misma mutación génica en un niño puede originarle un trastorno llamado síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba, que se manifiesta por el autismo y macrocefalia (circunferencia craneal grande, superior al percentil 98^o). Los chicos con este trastorno pueden tener pecas en el pene.

Es importante analizar las mutaciones PTEN en niños con autismo y macrocefalia, porque existe un aumento de riesgo de que desarrollen cáncer si muestran tales mutaciones. Puesto que es un trastorno dominante, si el niño muestra mutaciones PTEN, es importante analizar a los padres para comprobar si podrán tener SC con mayor riesgo de cáncer. El diagnóstico se realiza analizando el gen PTEN en sangre.

Variaciones en el número de copias de ADN

Con la llegada de la nueva tecnología de *microarrays* que nos permite ver cambios muy sutiles en el ADN, sabemos que hay extensas variaciones en el ADN llamadas variaciones en el número de copias (*copy number variations*: CNV), que pueden afectar al 0,4% del ADN de una persona o de su genoma. (Es decir, algunos individuos muestran un menor o un mayor número de copias de un gen específico de lo considerado normal).

Al analizar con esta tecnología a niños con autismo, hemos sabido que las CNV de ciertos genes son más frecuentes en los pacientes con TEA (Ziats Y Rennert, 2016). Muchos de los nuevos genes que ahora nos parece que originan autismo se han descubierto con este método, incluidos genes del cromosoma 21. Puesto que los análisis por microarray pueden detectar pequeños cambios de ADN, no detectables por los antiguos métodos de análisis genético, estos análisis han sustituido a las pruebas tradicionales de cariotipo, convirtiéndose en los análisis de elección para los niños con problemas de desarrollo de causa desconocida y autismo.

¿QUÉ ES LO QUE CAUSA LA ASOCIACIÓN ENTRE SÍNDROME DE DOWN Y AUTISMO?

A la vista de las muchas y diferentes causas conocidas de autismo, recién señaladas, y el conocimiento que probablemente empezamos a tener para rascar en la superficie de nuestra comprensión de todas las etiologías genéticas que contribuyen al autismo, ¿nos será posible comprender mejor por qué tantas personas con síndrome de Down tienen también autismo? Sí. Aunque no sabemos de forma definitiva todas las razones para esta mayor frecuencia, empezamos a comprender alguna de sus conexiones entre ambos cuadros. Las respuestas a las preguntas que exponemos a continuación podrán ayudar a los padres a comprender las razones del diagnóstico dual en su hijo.

¿Están los trastornos del espectro autista asociados con el CI y tiene esto una base genética?

Es cierto que muchas personas con autismo tienen también discapacidad intelectual. Es cierto también que muchos individuos con los niveles cognitivos más bajos muestran también rasgos de autismo. Y esto es cierto no sólo para el síndrome de Down, sino también para muchos otros problemas genéticos. No se sabe bien por qué algunas personas con síndrome de Down aprenden a una velocidad más rápida mientras que otras tienen importantes disfunciones cognitivas y muestran rasgos propios del espectro autista. Es posible que los factores genéticos que contribuyen a la velocidad con que progresa el desarrollo y condiciona el funcionamiento intelectual, se vean también implicados en la presencia de autismo.

¿Es posible que un niño con síndrome de Down tenga también otro diagnóstico secundario que contribuya al autismo?

Por ejemplo, ¿podría un niño tener los dos cuadros, síndrome de Down y síndrome X-frágil, o síndrome de Down y esclerosis tuberosa? Visto lo frecuentes que los TEA se aprecian ahora, esto es ciertamente una posibilidad. No obstante, hasta la fecha no se han realizado grandes estudios que hayan analizado a muchos niños con SD-TEA y se les haya analizado todas las posibles causas de TEA que hemos explicado anteriormente. No sabemos, por tanto, cuántas personas con síndrome de Down y TEA puedan tener un segundo diagnóstico genético.

¿Debería analizarse en los niños con SD-TEA la posibilidad de que haya una segunda causa que origine el autismo?

Parece razonable que un niño con SD-TEA sea evaluado por medio de un especialista experimentado, como un genetista, con el fin de determinar si resulta conveniente realizar una prueba diagnóstica adicional. Por los siguientes motivos:

1) muchas de las causas corrientes de autismo, como es el síndrome X-frágil, son heredadas en patrones genéticos conocidos que llevan un alto riesgo de recurrencia en futuros embarazos; 2) tienen otras implicaciones de carácter médico, como es el riesgo de cáncer visto en las mutaciones PTEN; 3) tienen otros múltiples problemas médicos, como los que se ven en el SSLO.

Por ejemplo, si la persona muestra lesiones dérmicas poco habituales, habrán de considerarse los trastornos mucocutáneos. Si la persona muestra una cabeza inusualmente grande y existe una fuerte historia familiar de cánceres en etapas tempranas, se deberá considerar el análisis de PTEN. Si la historia familiar sugiere que las personas con autismo se encuentran en el lado materno de la familia, o el abuelo materno tiene un trastorno del tipo de la enfermedad de Parkinson, habrá de analizarse la posibilidad de X-frágil. Si los padres son parientes distantes, y el niño muestra membranas en los dedos segundo y tercero del pie, deberá considerarse SSLO. La decisión de realizar test para otros problemas, además del síndrome de Down, es algo que se deberá tomar con gran cuidado, por parte de un clínico experimentado, basándose en la historia familiar y personal del niño y en sus rasgos físicos.

Si el síndrome de Down es el único diagnóstico, ¿a qué se debe que la trisomía 21 agrave el riesgo de tener también autismo?

Es una pregunta intrigante, para la que no tenemos respuesta actualmente. Sin embargo, quizá la tengamos pronto gracias a la nueva tecnología genética. Como ya se ha explicado, los estudios genéticos han demostrado que la existencia de variaciones en el número de copias que implican a varios genes del cromosoma 21 puede estar asociada a autismo. Las nuevas tecnologías permiten determinar no sólo que la persona tiene una copia extra del cromosoma 21, sino también qué patrón de ADN muestra en ese cromosoma, especialmente los genes que en otros pacientes se les ha visto estar asociados al autismo. Se utiliza ahora esta tecnología como investigación para comparar la CNV que pueda verse en una persona con SD-TEA frente a otra persona con síndrome de Down cuyo patrón de desarrollo no sea autista. Con el tiempo, es de esperar que esta tecnología nos permita determinar si existe un patrón específico de variación en el número de copias que se encuentre asociado con el autismo.

Es posible también que existan otros genes o proteínas codificadas por genes en otros cromosomas (distintos del 21) que son afectados por la presencia de la trisomía 21, que puedan estar favoreciendo el desarrollo de autismo. Con los avances en tecnología genética que estudian las interacciones gen:gen y proteína:proteína, es posible actualmente analizar con mayor precisión a las personas con trisomía 21 y autismo, y tratar de comprender si existen algunos cambios en el ADN o en las proteínas que sean específicos para este especial grupo. Este tipo de estudios resulta apasionante y ofrecen gran esperanza de que llegue el día en que comprendamos la causa subyacente del autismo en el síndrome de Down. Hemos de aceptar que todavía nos encontramos en los inicios.

En un futuro próximo será posible que las familias acepten voluntariamente participar en protocolos de investigación que puedan responder a estas preguntas.

CONCLUSIONES

Los trastornos del espectro autista son increíblemente frecuentes, apareciendo en 1 de cada 91 niños en Estados Unidos. La frecuencia en los niños con síndrome de Down es unas 10 veces mayor, por razones que todavía no están esclarecidas.

Existen muchas causas de carácter genético en el autismo y los avances tecnológicos están permitiendo descubrir muchas de estas causas. La genética del autismo es extraordinariamente compleja (Pickler y Elias, 2009). Apenas si estamos empezando a comprender algunos de los muchos mecanismos genéticos que terminan por producir discapacidades intelectuales y autismo (Ziats y Rennert, 2016).

Es posible que una persona con SD-TEA porte un segundo diagnóstico no relacionado que contribuya a los rasgos autistas. La presencia de otros síntomas o rasgos físicos que no sean los habituales del síndrome de Down, o la historia de otras personas con autismo en su familia, pueden indicar la necesidad de realizar análisis genéticos complementarios.

Se cree que ciertos genes del cromosoma 21 pueden conferir un aumento de riesgo de autismo. Es también posible que ciertos genes del cromosoma 21 interaccionen con otros genes de otros cromosomas, y eso contribuya a la presentación de autismo. Se están realizando complejos estudios genéticos para avanzar en el estudio de estas posibilidades.

Pero se necesitan claramente más estudios que investiguen la asociación entre síndrome de Down y autismo, y nos ayuden a comprender mejor las causas de la alta prevalencia de esta asociación. Su mejor comprensión nos ayudará en el futuro a disponer de tratamientos e intervenciones más eficaces.

BIBLIOGRAFÍA

- ADI-R. Entrevista para el Diagnóstico del Autismo - Revisada (b). Ediciones TEA, Madrid. En: <https://web.teaediciones.com/adi-r-entrevista-para-el-diagnostico-del-autismo---revisada.aspx>
- ADOS - 2. Escala de Observación para el Diagnóstico de Autismo -2. Ediciones TEA, Madrid. En: <http://web.teaediciones.com/ADOS-2-Escala-de-Observacion-para-el-Diagnostico-del-Autismo---2.aspx>
- Abel, E.L. & Hannigan, J.H. (2005). Maternal risk factor in fetal alcohol syndrome: Provocative and permissive influences. *Neurotoxicology and Teratology* 17: 445.
- Clayton-Smith, F. & Laan, L. (2003). Angelman syndrome: A review of the clinical and genetic aspects. *Journal of Medical Genetics* 40: 87-95.
- Fombonne, E. (2003). Epidemiologic survey of autism and other pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 33: 365-82.
- Glessner, J.T. et al. (2009). Autism genome-wide copy number variation reveals ubiquitin and neuronal genes. *Nature* 459: 569-73.
- Gutierrez, G.C., Smalley, S.L., & Tanguay, P.E. (1998). Autism in tuberous sclerosis complex. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 28: 97-103.
- Hatton, D.D. et al. (2006). Autistic behavior in children with fragile X syndrome: Prevalence, stabi-

- lity and the impact of FMRP. *American Journal of Medical Genetics A140* (17): 1804-13.
- Hepburn, S., Philofsky, A., Fidler, D., & Rogers, S. (2008). Autism symptoms in toddlers with Down Syndrome: A descriptive study. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 21 (1): 48-57.
- Hersh, J.H. and the Committee on Genetics. (2008). Health Supervision for Children with Neurofibromatosis. *Pediatrics* 21(3): 633-42.
- Johnson, C.P. & Myers, S.M. (2007). Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 120(5): 1183.
- Kidd, J.M. et al. (2008). Mapping and sequencing of structural variation from eight human genomes. *Nature* 453: 56-64.
- Kogan, M.D. et al. (2009). Prevalence of parent-reported diagnosis of autism spectrum disorder among children in the US, 2007. *Pediatrics* 124(4); published online Oct 5, 2009.
- Lam, C.W. et al. (2000). Spectrum of mutations in the MECP2 gene in patients with infantile autism and Rett syndrome. *Journal of Medical Genetics* 37: E41.
- Marsh, D.J., Kum, J.B., Lunetta, K.L., et al. (1999). PTEN mutation spectrum and genotype-phenotype correlations in Bannayan-Riley-Ruvalcaba Syndrome suggest a single entity with Cowden Syndrome. *Human Molecular Genetics* 8: 1461-72.
- Marshall, C.R. et al. (2008). Structural variation of chromosomes in autism spectrum disorders. *American Journal of Human Genetics* 82(2): 477-88.
- Pickler, L. & Elias, E.R. (2009). The genetic evaluation of the child with autism spectrum disorders. In C. Johnson & S. Myers, eds. *Pediatric Annals. Autism Spectrum Disorders: What's New and What's to Do?* 38(1): 26-29.
- Schaefer, G.B. & Mendelsohn, N.J. (2008). Genetics evaluation for the etiologic diagnosis of autism spectrum disorders. *Genetics in Medicine* 10(1): 4-12.
- Sener, E.F., Canatan, H. & Ozkul Y. (2016). Recent advances in autism spectrum disorders: applications of whole exome sequence technology. *Psychiatry Investigation* 13(3): 255-264.
- Sikora, D.M., Pettit-Kekel, K., Penfield, J., Merkens, L.S., & Steiner, R.D. (2006). The near universal presence of autism spectrum disorders in children with Smith-Lemli-Opitz Syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 140(14): 1511-18.
- Wolpert, C.M. et al. (2000). Three probands with autistic disorder and isodicentric Chromosome 15. *American Journal of Medical Genetics* 96: 365-72.
- Yeargin-Allsopp, M. & Karapurkar, T., et al. (2003). Prevalence of autism in a U.S. metropolitan area. *Journal of the American Medical Association* 289: 49-55.
- Ziats, M.N. & Rennert, O.M. (2016). *The evolving diagnostic and genetic landscapes of autism spectrum disorder. Frontiers in Genetics*, 7: 65. doi:10.3389/fgene.2016.00065.

APÉNDICE

Nota del Ed. El capítulo original fue escrito en 2012. Dada la rápida evolución de la investigación genética, actualizamos la información mediante la presentación de una parte de un artículo publicado sobre este tema en 2016:

Angela I. Rachubinski, Susan Hepburn, Ellen R. Elias, Kathleen Gardiner, Tamin H. Shaikh. The co-occurrence of Down syndrome and autism spectrum disorder: is it because of additional genetic variants? Prenatal Diagnosis 2016; 36: 1-6

EXPLORACIÓN DE LA ETIOLOGÍA DEL TEA EN EL SÍNDROME DE DOWN: ¿HAY UNA CAUSA GENÉTICA?

Las datos que se van acumulando apoyan la idea de que existe un fuerte componente genético en la población regular con TEA (Chen et al.). Las enfermedades mendelianas asociadas al TEA, como son el síndrome X-frágil causado por mutaciones en *FMR1* (MIM:300624), el síndrome de Rett por mutaciones en *MECP2* (MIM:312750) y la esclerosis tuberosa por mutaciones en *TSC1/TSC2* (MIM:191100; MIM:61324), ilustran el papel de las mutaciones de un solo gen en la etiología del TEA. Sin embargo, no se entiende bien por qué sólo un subgrupo de pacientes con estos diagnósticos de base manifiestan autismo, lo que sugiere que otros complejos factores genéticos contribuyen al fenotipo de autismo. Los estudios de asociación en todo el genoma, usando polimorfismos de un único nucleótido (*single nucleotide polymorphisms: SNP*) y variaciones en el número de copias (*copy number variations: CNVs*) han identificado una miríada de variantes frecuentes y raras asociadas con el riesgo de autismo (Chen et al., 2015). En estudios basados en familias se han identificado variaciones genéticas de *novo*, incluidas CNVs y variaciones de nucleótido

EXPLORACIÓN DE LA ETIOLOGÍA DEL TEA EN EL SÍNDROME DE DOWN: ¿HAY UNA CAUSA GENÉTICA?

Las datos que se van acumulando apoyan la idea de que existe un fuerte componente genético en la población regular con TEA (Chen et al.). Las enfermedades mendelianas asociadas al TEA, como son el síndrome X-frágil causado por mutaciones en *FMR1* (MIM:300624), el síndrome de Rett por mutaciones en *MECP2* (MIM:312750) y la esclerosis tuberosa por mutaciones en *TSC1/TSC2* (MIM:191100; MIM:61324), ilustran el papel de las mutaciones de un solo gen en la etiología del TEA. Sin embargo, no se entiende bien por qué sólo un subgrupo de pacientes con estos diagnósticos de base manifiestan autismo, lo que sugiere que otros complejos factores genéticos contribuyen al fenotipo de autismo. Los estudios de asociación en todo el genoma, usando polimorfismos de un único nucleótido (*single nucleotide polymorphisms: SNP*) y variaciones en el número de copias (*copy number variations: CNVs*) han identificado una miríada de variantes frecuentes y raras asociadas con el riesgo de autismo (Chen et al., 2015). En estudios basados en familias se han identificado variaciones genéticas de *novo*, incluidas CNVs y variaciones de nucleótido único (SNVs), con susceptibilidad al TEA (Jamain et al., 2003; Durand et al., 2007; Iossifov et al., 2012; O’Roak et al., 2012; Neale et al., 2012). Por tanto, es probable que también ciertos factores genéticos contribuyan significativamente al riesgo de TEA + SD, y han de ser explorados en un estudio que sea sistemático y completo.

El papel potencial de los genes del Hsa21 en el SD +TEA

La mayoría de los estudios genéticos en el síndrome de Down se han centrado en los genes del cromosoma 21 (Hsa21). Es de prever que la trisomía del Hsa21 origine el aumento de la expresión de los genes Hsa21. Los estudios de expresión del ARN en tejidos y líneas celulares de personas con síndrome de Down y en modelos de ratón de síndrome de Down confirma un aumento general del 50 % en la expresión de genes trisómicos (Vilardell et al., 2011). Además, se ha demostrado que la sobreexpresión de un cierto número de genes Hsa21 individuales, o sus ortólogos, en modelos animales provocan anomalías neurológicamente importantes, incluidos déficits en el aprendizaje en la memoria, en la plasticidad sináptica, y anomalías en la morfología neuronal (Aturgeon et al., 2012; Rueda et al., 2012). Así, pues, se piensa por lo general que los fenotipos observados en las personas con síndrome de Down, incluidos los síntomas de perfil TEA, son resultados de la sobreexpresión de genes Hsa21.

Es notable que varios genes Hsa21 se encuentran en las listas de candidatos del TEA para la población general, como son las bases de datos:

- BAutismK (<http://autismkb.chi.pku.edu.cn/>),
- AutDB (<http://ebi.ac.uk/miriam/main/collections/MIR.00000415>) y
- SFARIgene (<https://gene.sfari.org/autdb/Welcome.do>).

Algunos de estos genes portan variantes patógenas en personas con TEA, mientras

Tabla 3-1 Genes del cromosoma 21 con papeles potenciales en SD + TEA

GEN	FUNCIÓN / PROCESO CELULAR
<i>DYRK1A</i>	Proteína cinasa, mutaciones y sobreexpresión causan discapacidad intelectual
<i>APP</i>	Proteína precursora de amiloide; mutaciones causan enfermedad de Alzheimer
<i>DSCAM</i>	Molécula de adhesión celular en el síndrome de Down
<i>ITSN1</i>	Endocitosis; señalización MAP-cinasas
<i>TMPRSS2</i>	Serina proteasa
<i>BRWS1</i>	Dominio bromo; repetición Trp-Asp; activador de la transcripción
<i>WDR4</i>	Repetición Trp-Asp
<i>CBS</i>	Cistationina- β -sintetasa; mutaciones causan discapacidad intelectual
<i>DIP2A</i>	Guía de axones
<i>ITGB2</i>	β -integrina
<i>SUMO3</i>	Modificación de proteínas por sumoilación
<i>PTTG1IP</i>	Proto-oncogén
<i>CSTB</i>	Cistatina B; inhibidor de catepsina; inhibidor autofagia

que otros ejercen funciones que son relevantes para la patogenia del TEA, o sus productos proteicos interactúan con, o se encuentran dentro de, las mismas vías funcionales en las que actúan conocidos genes del TEA (tabla 3-1).

Se ha implicado directamente al gen *DYRK1A* en la patología TEA a partir del descubrimiento de mutaciones de *novo* perturbadoras en un síndrome caracterizado por discapacidad intelectual y autismo (van Bon, 2016; Chang et al, 2015). La observación de aumento de secreción de *APP α* en personas con autismo grave ha implicado al gen *APP* en la etiología del TEA (Ray et al., 2011; Lahiri et al., 2013; Bailey et al., 2013). Los genes *WDR4*, *CBS*, y *PTTG1IP* son miembros de redes genéticas y vías que han sido implicadas en el TEA (Pinto et al., 2014; Voineagu et al., 2011). Por tanto, la sobreexpresión de estos u otros genes Hsa21 pueden jugar cierto papel en el riesgo de TEA dentro del síndrome de Down.

El papel potencial de una variación genética adicional en el SD + TEA

El hecho de que el TEA se diagnostique en sólo un subgrupo de personas con síndrome de Down sugiere que la trisomía del Hsa21 sola no es suficiente para explicar la etiología. En la población regular se ha sugerido que el TEA se origina debido a una combinación de raras variantes perjudiciales y una miríada de alelos de bajo riesgo resultantes de variaciones comunes, que se definen como fondo genético (Antshel et al., 2005). Se propone que este fondo genético sirve como un 'buffer' genético con una fuerza variable (baja, moderada o alta), y el desarrollo del TEA puede verse precipitado por la aparición de variantes adicionales con capacidad perjudicial (Bourgeron et al., 2015). De este modo, una posible explicación para el aumento de prevalencia de TEA en el síndrome de Down sería el efecto combinado de la trisomía de genes Hsa21 más la presencia de algunas variantes genéticas adicionales. Estas variantes adicionales se supone que actuarían como modificadores genéticos, exacerbando el desarrollo de los síntomas TEA en una población previamente sensibilizada de individuos con trisomía 21, llegando así al diagnóstico de SD + TEA.

Cada vez hay más datos que sugieren que, incluso en trastornos de una etiología aparentemente definida, la presencia de variantes adicionales del fondo genético puede ocasionar fenotipos variables, y a menudo más graves. Un ejemplo de esto bien destacado es el síndrome debido a la deleción 22q11.1, que se caracteriza por un fenotipo altamente variable, que incluye cardiopatías congénitas, hendidura palatina, problemas de inmunidad y/o retraso en el desarrollo, trastornos mentales y autismo (Bourgeron et al., 2015). Análisis de todo el genoma en individuos con este síndrome, con y sin cardiopatías congénitas, demostraron que tanto CNVs comunes como raros fuera de la región de deleción 22q11.2 eran más abundantes en el grupo de individuos con cardiopatías (Mlynarski et al., 2015, 2016). Además, estos CNVs afectaban a las dosis de genes que más probablemente modifican el riesgo de cardiopatía en pacientes con dicho síndrome (Mlynarski et al., 2015, 2016). En otro estudio genómico, una microdeleción en 16p12.1 está asociada a un grave retraso del desarrollo (Girirajan et al., 2010). Pero un hallazgo más interesante fue que los probandos afectados portaban con mayor probabilidad una segunda gran CNV, y estos individuos mostraban un fenotipo más grave si se comparaba con los que sólo tenían la microdeleción 16p12.1 (Girirajan et al., 2010). Por supuesto, el fenotipo autismo varía cuando está asociado a otras patologías cuya etiología genética es bien conocida. Por ejemplo, si bien la tasa de TEA en el síndrome de Down es más baja que la que se observa en el síndrome X-frágil y otros síndromes con discapacidad intelectual, algo nos dice el hecho de que las personas con síndrome de Down que no tienen TEA muestran habilidades sociales relativamente fuertes, mientras que éstas se encuentran comprometidas en las personas con SD + TEA. Esta fortaleza en habilidades sociales no se aprecia normalmente en los niños que sólo presentan síndrome X-frágil, los cuales incluso muestran importante ansiedad social aun cuando no tengan TEA.

Las cardiopatías congénitas están presentes en alrededor del 50 % de los individuos con síndrome de Down, y se ha estudiado el papel que juegan las variaciones

genéticas adicionales a la hora de explicar ese aumento de riesgo de cardiopatía congénita observado en el síndrome de Down (Sailani et al., 2013; Ramachandran et al., 2015a, b). Aun cuando estos estudios se han realizado en muestras pequeñas, pudieron identificar SNPs y CNVs en el Hsa21 así como genes y regiones genómicas no-Hsa21 que estaban enriquecidas en individuos con SD + cardiopatías frente a individuos con síndrome de Down sin cardiopatías (Sailani et al., 2013; Ramachandran et al., 2015a, b). Estas observaciones apoyan la probabilidad de que variaciones genéticas de fondo jueguen un papel significativo en la variabilidad fenotípica que se observa en el síndrome de Down.

Investigación de la variación genética que está asociada al SD + TEA

La identificación de variantes genéticas adicionales que aumenten el riesgo de TEA en el síndrome de Down requerirá un análisis genético comparado entre personas con síndrome de Down y personas con SD + TEA. Las variantes genéticas de interés pueden ser SNVs o pequeñas deleciones de inserción (indels) que afecten a genes individuales, o CNVs que originen pérdidas o aumentos de número de copias en uno o más genes. Las técnicas que estudien el genoma en su totalidad, de modo que capten todas las formas de variaciones genéticas, mejorarían grandemente la identificación de variantes que puedan modificar el riesgo de TEA en el síndrome de Down. En un estudio piloto, se realizó un análisis de CNV usando microarrays basados en SNP en una pequeña muestra de individuos con síndrome de Down ($n = 48$) y con SD + TEA ($n = 12$), con al menos confirmación por parte de uno de los padres de que se trataba de trisomía completa (es decir, no traslocación ni mosaicismo). No se apreciaron diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos en cuanto a la carga total de CNVs, quizá debido al pequeño tamaño de la muestra. Sin embargo, se apreció un enriquecimiento moderadamente significativo ($p = 0,03$) de unos pocos CNVs comunes (frecuencia de población $> 5\%$) (Tamin Shaikh, no publicado) en las muestras SD + TEA frente a las muestras de sólo síndrome de Down. Muchas de estas CNVs afectaron a genes implicados en la regulación de la función neuronal que son relevantes en la fisiopatología del TEA.

La secuenciación de todo el *exoma* (*whole exome sequencing*, WES) en un subgrupo de estas muestras (10 con síndrome de Down y 10 con SD + TEA) identificó variantes raras perjudiciales en unos 150 genes específicos para las muestras SD + TEA. El grupo génico estaba enriquecido en aquellos propios de la familia cadherina, que codifica proteínas implicadas en la adhesión celular y otras funciones que son críticas para el desarrollo de los circuitos neuronales y se encuentran implicadas en el autismo y en otros fenotipos con problemas del neurodesarrollo (Redies et al., 2012). Se identificaron también variantes raras en 20 genes del Hsa21, incluido el DSCAM, gen que ha sido considerado recientemente como candidato en el autismo mediante WES y WGS. Otra muestra en el grupo SD + TEA mostró una mutación nueva en el gen MED13L, que ha sido implicada en un síndrome caracterizado por discapacidad intelectual y rasgos faciales y cardíacos (MRFACD, MIM: 616789), y al

que se le considera también como poderoso gen candidato de autismo basándose en WES y perfil del transcriptoma (Codina-Sola, 2015). Aunque todos estos estudios preliminares son intrigantes, se ven muy limitados por realizarse en muestras de pequeño tamaño, ya que muchas variantes ocurrirán en sólo muestras de SD +TEA o de sólo síndrome de Down por simple azar. Para que gocen de poder estadístico para detectar variaciones que sean relevantes para establecer riesgo de TEA en el síndrome de Down, se necesita investigar más con muestras de mayor tamaño.

El trabajo futuro se beneficiará enormemente con el uso de técnicas WGS para detectar todas las formas de variación genética, tanto en regiones codificantes como no codificantes. Además, los análisis genéticos necesitarán ir acompañados de análisis funcionales para verificar la importancia de las variantes genéticas observadas en el desarrollo del TEA en el síndrome de Down. La caracterización funcional debería incluir experimentos en animales modelo, como los ratones, o en las células derivadas de los pacientes, incluido el tejido cerebral post-mortem y las células pluripotentes inducidas, diferenciadas hacia tipos de células neuronales.

IMPLICACIONES PARA LOS TEST GENÉTICOS

El cribado prenatal no invasivo de síndrome de Down es ya práctica habitual en Estados Unidos. Los laboratorios de diagnóstico genético ofrecen también paneles de cribado que pueden detectar CNVs y otras variantes en genes cuya asociación con el TEA en la población regular es conocida. La cantidad de información disponible a partir de los múltiples cribados puede ser atractiva para futuros padres. Sin duda, el beneficio crítico del diagnóstico precoz de TEA en personas con o sin síndrome de Down puede acelerar el acceso a terapias de intervención tempranas y más intensas, las cuales son cruciales para el óptimo desarrollo.

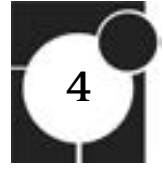
Sin embargo, existen varias cuestiones que hacen prematuras las pruebas de comprobación de TEA en personas con síndrome de Down. En primer lugar, está todavía por ver si las variantes genéticas que subyacen en el SD + TEA son las mismas que se detectan en la población general. En segundo lugar, debido a la compleja etiología del TEA, la presencia de variantes en genes candidatos de TEA no predice los resultados de la enfermedad. Se necesitarán futuros estudios que ayuden a evaluar mejor las correlaciones genotipo-fenotipo, antes de que el análisis de las variantes asociadas al TEA resulte útil en el síndrome de Down.

Bibliografía

- Antshel KM, Kates WR, Roizen N, et al. 22q 11.2 deletion syndrome: genetics, neuroanatomy and cognitive/behavioral features keywords. *Child Neuropsychol* 2005;11(1):5-19.
- Bailey AR, Hou H, Song M, et al. Gfap expression and social deficits in transgenic mice overexpressing human sappo. *Glia* 2013;61(9):1556--69.
- Bourgeron T. From the genetic architecture to synaptic plasticity in autism spectrum disorder. *Nat Rev Neurosci* 2015;16(9):551-133.
- Chang I, Gilman SR, Chiang AR, et al. Genotype to phenotype relationships in autism spectrum disorders. *Nat Neurosci* 2015;18(2):191-98.

- Chen JA, Penagarikano O, Belgard TG, et al. The emerging picture of autism spectrum disorder: genetics and pathology. In *Annual Review of Pathology: Mechanisms of Disease*, Abbas AK, Galli SJ, Howley PM (eds); 2015 111-+.
- Codina-Solá M, Rodríguez-Santiago B, Homs A, et al. Integrated analysis of whole-exome sequencing and transcriptome profiling in males with autism spectrum disorders. *Mol Autism* 2015;6(1):1-16.
- Durand CM, Betancur C, Boeckers TM, et al. Mutations in the gene encoding the synaptic scaffolding protein SHANK3 are associated with autism spectrum disorders. *Nat Genet* 2007;39(1):25-27.
- Gai X, Xie HM, Perin IC, et al. Rare structural variation of synapse and neurotransmission genes in autism. *Mol Psychiatry* 2012;17(4):402-11.
- Girirajan S, Rosenfeld JA, Cooper GM, et al. A recurrent 16p12.1 microdeletion supports a two-hit model for severe developmental delay. *Nat Genet* 2010;42(3):203-U24.
- Jacquemont ML, SanIaville O, Redon R, et al. Array-based comparative genomic hybridisation identifies high frequency of cryptic chromosomal rearrangements in patients with syndromic autism spectrum disorders. *J Med Genet* 2006;43(11):843-49.
- Jamain S, Quach H, Betancur C, et al. Mutations of the x-linked genes encoding neuroligins NLGN3 and NLGN4 are associated with autism. *Nat Genet* 2003;34(1):27-29.
- Lahiri DK, Sokol DK, Erickson C, et al. Autism as early neurodevelopmental disorder: evidence for an sappu-mediated anabolic pathway. *Front Cell Neurosci* 2013;7:94.
- Lossifov I, Ronemus M, Levy O, et al. De novo gene disruptions in children on the autistic spectrum. *Neuron* 2012;74(2):285-99.
- Mlynski EE, Sheridan MB, Xie M, et al. Copy-number variation of the glucose transporter gene SLC2A3 and congenital heart defects in the 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Hum Genet* 2015;96(5):753-134.
- Mlynski EE, Xie M, Taylor O, et al. Rare copy number variants and congenital heart defects in the 22q11.2 deletion syndrome. *Hum Genet* 2016;135(3):273-85.
- Neale BM, Kou Y, Liu L, et al. Patterns and rates of exonic de novo mutations in autism spectrum disorders. *Nature* 2012;485(7397):242-U129.
- O'Roak BJ, Vives L, Girirajan S, et al. Sporadic autism exomes reveal a highly interconnected protein network of de novo mutations. *Nature* 2012;485(7397) :246--U 136.
- Pinto O, Delaby E, Merico O, et al. Convergence of genes and cellular pathways dysregulated in autism spectrum disorders. *Am J Hum Genet* 2014;94(5):677-94.
- Pinto O, Pagnamenta AT, Klei L, et al. Functional impact of global rare copy number variation in autism spectrum disorders. *Nature* 2010;466(7304):368-72.
- Ramachandran D, Zeng Z, Locke AE, et al. Genome-wide association study of Down syndrome-associated atrioventricular septal defects. *Gene Genome Genet* 2015;5(10):1961-71.
- Ramachandran O, Mulle JG, Locke AE, et al. Contribution of copy- number variation to Down syndrome-associated atrioventricular septal defects. *Genet Med* 2015;17(7):554-60.
- Ray B, Long JM, Sokol DK, et al. Increased secreted amyloid precursor protein-u (sappu) in severe autism: proposal of a specific, anabolic pathway and putative biomarker. *PLoS One* 2011;6(6e20405).
- Redies C, Hertel N, Hübner CA. Cadherins and neuropsychiatric disorders. *Brain Res* 2012;1470:130-44.
- Rosignol DA, Frye RE. The use of medications approved for Alzheimer's disease in autism spectrum disorder: a systematic review. *Front Pediatr* 2014;2:87.
- Rueda N, Flórez J, Martínez-Cué C. Mouse models of Down syndrome as a tool to unravel the causes of mental disabilities. *Neural Plast* 2012;2012:26.
- Sailani MR, Makrythanasis P, Valsesia A, et al. The complex SNP and CNV genetic architecture of the increased risk of congenital heart defects in Down syndrome. *Genome Res* 2013;23(9):1410-21.
- Sturgeon X, Le T, Ahmed MM, et al. Pathways to cognitive deficits in Down syndrome. *Prog Brain Res* 2012;197:73-100.

- Turner Tychele N, Hormozdiari F, Duyzend Michael H, et al. Genome sequencing of autism-affected families reveals disruption of putative noncoding regulatory DNA. *Am J Hum Genet* 2016;98(1):58-74.
- Van Bon BWM, Coe BP, Bernier R, et al. Disruptive de novo mutations of DYRK1a lead to a syndromic form of autism and ID. *Mol Psychiatry* 2016;21 (1):126--32.
- Vilardell M, Rasche A, Thormann A, et al. Meta-analysis of heterogeneous Down syndrome data reveals consistent genome-wide dosage effects related to neurological processes. *BMC Genomics* 2011;12(1):1-16.
- Voineagu I, Wang X, Johnston P, et al. Transcriptomic analysis of autistic brain reveals convergent molecular pathology. *Nature* 2011;474(7351):380-84.
- Wen Y, Alshikho MI, Herbert MR. Pathway network analyses for autism reveal multisystem involvement, major overlaps with other diseases and convergence upon MAPK and calcium signaling. *PLoS One* 2016;11(4):.



PROBLEMAS MÉDICOS EN PERSONAS CON SD-TEA

Fran Hickey, MD

El principal obstáculo para las familias de niños con síndrome de Down que muestran síntomas sugerentes del trastorno de espectro autista ha sido la dificultad permanente en recibir el diagnóstico apropiado. La descripción inicial de diagnóstico dual de síndrome de Down y autismo data de 1979 (Wakayabashi, 1979). Fue apoyado por una revisión excelente publicada en la revista *Down Syndrome Quarterly* (Coleman, 1986). (N. del T.: esta revista ya no existe). Sin embargo, a pesar de que el diagnóstico dual ha estado reconocido en determinados reductos durante más de 30 años, no llegan a 10 los estudios descritos en la literatura con menos de 70 pacientes en total. ¿Por qué resulta todavía tan difícil para muchas familias conseguir un diagnóstico?

Este capítulo resumirá los dilemas diagnósticos que se plantean a un médico. Examinará también los problemas médicos más frecuentes que presentan las personas con el diagnóstico dual de síndrome de Down y autismo (SD-TEA), insistiendo en cómo estos problemas se diferencian de quienes sólo presentan síndrome de Down o autismo por separado.

OBSTÁCULOS PARA EL DIAGNÓSTICO

Uno de los principales problemas que los médicos encuentran al diagnosticar autismo en niños con autismo es algo llamado “ensombrecimiento” u oscurecimiento diagnóstico (Reiss et al., 1982). Esto se da cuando un diagnóstico, como es el síndrome de Down, interfiere la detección de otros diagnósticos a causa de la generalización de que “estos síntomas son simplemente propios del síndrome de Down”. En el síndrome de Down, este ensombrecimiento interfiere u obstaculiza el diagnóstico a su debido tiempo de varios diagnósticos médicos como son el reflujo gastroesofágico, la neumonía, el hipotiroidismo e, incluso, fracturas. A menudo, la subyacente

discapacidad lo cubre todo y obstaculiza —ensombrece— la capacidad del clínico para acceder al diagnóstico apropiado. Del mismo modo, cuando un individuo está mostrando signos de autismo, los clínicos pueden pensar que los síntomas observados son debidos al retraso causado por el síndrome de Down.

Además del ensombrecimiento diagnóstico, hay otros obstáculos en el diagnóstico de TEA en los niños con síndrome de Down como son la discapacidad intelectual, las dificultades de visión y de audición, los temas sensoriales y el retraso en el lenguaje. Este retraso en la adquisición de las habilidades lingüísticas se suma obviamente al dilema diagnóstico y debe ser considerado como una entidad única. Por ejemplo, si un niño sin síndrome de Down no está hablando más de un par de palabras a la edad de dos años, muchos padres y doctores pueden sospechar autismo. Sin embargo, muchos niños con síndrome de Down, con y sin autismo, no utilizan lenguaje para comunicarse a esa edad. Pero estas variables que pueden hacer confundir, arriba mencionadas, no son una explicación para los retrasos sociales, la falta de atención conjunta, la conducta con estereotipias y otros síntomas de los TEA.

En 2007, la Academia Americana de Pediatría (AAP) recomendó el seguimiento rutinario de un posible trastorno del espectro autista (TEA) en los niños con síndrome de Down entre los 18-30 meses de edad (AAP, 2007). Esto se debió en parte porque la incidencia de TEA en el síndrome de Down es alta; al menos, el 7 por ciento, según estudios basados en la población (Kent et al., 2006). Es de esperar que las recomendaciones de la AAP consigan antes los diagnósticos en los niños con síndrome de Down más TEA. Sin embargo, no se acepta de manera universal un instrumento preciso de diagnóstico para esta población de alto riesgo.

Los retrasos en el diagnóstico y la falta de reconocimiento de la regresión en el desarrollo han afectado de manera negativa los resultados de los pacientes con el diagnóstico dual SD-TEA. Este capítulo revisa las consideraciones sobre la salud de los niños con síndrome de Down e integra los temas descritos en los niños con TEA, en la esperanza de que el diagnóstico de SD-TEA redundará en la pronta aplicación de intervenciones apropiadas.

PROBLEMAS EN LOS DIAGNÓSTICOS MÉDICOS

El pediatra o médico de familia tiene que reconocer a cada niño con síndrome de Down como un individuo y darse cuenta de que cualquier retraso o síntoma no son “simplemente síndrome de Down “. Asumiendo que el niño participa en servicios de Atención Temprana (AT), el médico necesita tener en cuenta las preocupaciones de los profesionales de AT en relación con las pérdidas de habilidades del niño, la falta de progreso en el lenguaje, o la falta de socialización.

Los informes de la literatura sobre TEA indican que la edad de presentación de los síntomas autistas está entre los 15 y los 18 meses (Tuchman y Rapi, 1997) para niños que no tienen diagnóstico dual. Los niños con SD-TEA presentan, normalmente, los problemas autistas a una edad posterior (Castillo et al., 2008). No está claro si el retraso en el diagnóstico se debe a las dificultades para demarcar bien

las características del TEA frente a los síntomas asociados al síndrome de Down, o si el TEA aparece más tarde en los niños con síndrome de Down. Muchos informes anecdóticos, sin embargo, indican que los padres de estos niños sentían que los profesionales se habían desentendido o no habían tenido en cuenta sus preocupaciones sobre el hecho de que sus hijos parecían carecer de habilidades sociales, progresar insuficientemente en la comunicación, o perder habilidades.

La nueva directiva sobre identificación del autismo por parte de la AAP es que todos los niños deberán ser vigilados por un posible autismo entre los 18 meses y los 5 años. Los profesionales sanitarios y los padres deben comprender que la mayoría de los niños con síndrome de Down fallarán en los ítems que analizan el lenguaje. Sin embargo, lo normal es que pasen bien los ítems relacionados con la socialización, el juego y la atención conjunta. Cualquier déficit social o de interacción es inusual en un niño con síndrome de Down y debe ser abordado con una evaluación más fina. Como con todos los niños, si surge alguna preocupación en relación con el autismo por parte de familiares, maestros o profesionales, estas preocupaciones obligan a solicitar consulta a un profesional especializado en autismo.

De modo ideal, el equipo diagnóstico debería estar formado por un médico, un logopeda y un psicólogo. La evaluación habrá de incluir cuestionarios específicos del autismo junto con instrumentos propios del TEA como por ejemplo el *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS) (Starr et al., 2005), y el *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R). Pero a menudo el acceso a algunas de estas evaluaciones (ADOS y ADI-R) está limitado a un hospital de niños o a un centro de diagnóstico de autismo.

Al analizar a los niños con síndrome de Down en busca de síntomas de TEA, es importante tener en cuenta que existe un subgrupo de niños con síndrome de Down que, como presentación de su autismo, muestran regresión en su desarrollo y/o lenguaje. Alrededor del 20-30 por ciento de los niños cuyo único diagnóstico es el TEA regresan en su desarrollo alrededor de los 20-30 meses (Tuchman y Rapin, 1997; Molloy et al., 2009). Esto es, existe un deterioro o pérdida de habilidad en una habilidad de lenguaje, comunicación y relaciones sociales previamente adquiridas. En los niños con SD-TEA, la regresión aparece en el 50 por ciento de este grupo, y la edad de esta regresión es significativamente más tardía que en el grupo de los niños con solo autismo. En un estudio (Castillo et al., 2008) se vio que la media de edad en que aparecía la regresión en los niños con SD-TEA era de 61 meses (unos 5 años).

Este retraso en el inicio de los síntomas regresivos del desarrollo hace el diagnóstico bastante más difícil. El médico ha de darse cuenta de que la regresión en el síndrome de Down es más tardía, y consiguientemente la aparición del autismo es posterior. Esta es la razón de que las preguntas año por año sobre el funcionamiento social, adaptativo y lingüístico sean esenciales para los niños con síndrome de Down, por lo que la *gradual Modified Checklist for Autism in Toddlers* (M-CHAT) puede resultar útil. Obviamente, un diagnóstico temprano de TEA beneficiará al niño con síndrome de Down ya que podrán instaurarse antes las adecuadas intervenciones para su TEA.

Guías médicas de la AAP para niños con síndrome de Down

Para ayudar al pediatra en la atención médica preventiva a los niños con síndrome de Down, la Academia Americana de Pediatría ha publicado guías de atención de la salud para estos niños. En este capítulo se revisarán las recomendaciones con importancia médica.

PROCESO MÉDICO EN EL SD-TEA

Una vez que un niño o un adulto con síndrome de Down es diagnosticado de TEA por primera vez, deberá someterse a un seguimiento médico completo. El proceso inicial deberá considerar el aumento de riesgos médicos propios del síndrome de Down, junto con las consideraciones propias del TEA. Los temas propios del síndrome de Down son las convulsiones, enfermedad celíaca, apnea obstructiva del sueño y déficit visuales y auditivos. La evaluación combinada de SD-TEA incluye:

- evaluaciones audiológicas
- evaluaciones oftalmológicas
- test de plomo
- recuento sanguíneo completo
- estudios de hierro
- pruebas de función hepática
- electroencefalograma, dependiendo del historial médico y de desarrollo. Esto es porque la tasa de epilepsia en el síndrome de Down es del 7% (Goldberg-Stern et al., 2001) mientras que en el TEA varía entre 7 y el 30% (Barbatesi et al., 2006).

Aparato gastrointestinal

En el síndrome de Down aparecen bastantes síntomas gastrointestinales. Inicialmente, algunos niños presentan urgencias quirúrgicas: enfermedad de Hirschsprung, anomalías de duodeno (incluidas atresia o vólvulo). El médico debe ser consciente de estas comorbilidades y mantener una actitud de sospecha preventiva. Un bebé con síndrome de Down con vómitos persistentes exige radiología abdominal y sugiere la existencia de patología del tramo gastrointestinal alto. Del mismo modo, la falta de defecación en las primeras 24 horas de vida exige evaluar la posibilidad de una enfermedad de Hirschsprung mediante biopsia rectal.

En las personas con TEA, los síntomas gastrointestinales funcionales son muy frecuentes (un problema funcional significa que no se encuentra una causa médica). El **estreñimiento** es el más frecuente: aparece en un 30 por ciento de quienes tienen TEA. **Selectividad en la comida** (pobre repertorio de alimentos) aparece en el 25 por ciento. La mayoría de los niños con SD-TEA mostrarán estreñimiento o dolor abdominal. El análisis radiológico es a menudo el único modo de diagnosticar un estreñimiento importante, o, después del tratamiento, la evacuación de abundantes

heces. Resultará beneficioso acudir a un dietista que dicte los parámetros para una nutrición adecuada.

La mayoría de los estudios indican que la **enfermedad celíaca** aparece en el 7-10 por ciento de los niños con síndrome de Down (Book et al., 2001). Se recomienda actualmente analizar la presencia de esta enfermedad a los 2-3 años de edad, pero esta recomendación se encuentra en revisión por parte de la AAP, porque muchas clínicas síndrome de Down consideran que se debe repetir el análisis cada 3 o 4 años.

Los pediatras especialistas en digestivo (Hill et al., 2005) han recomendado los test de HLA (Antígeno Leucocítico Humano) y enfermedad celíaca en las personas con riesgo de celíaca, como es el caso del síndrome de Down. Los test sanguíneos recomendados son el anticuerpo anti-transglutaminasa tisular y el anti-IgA; si resultan positivos han de ser confirmados mediante biopsia. El test HLA informa sobre la predisposición genética a la enfermedad celíaca. Si un niño con alto riesgo, como es el niño con síndrome de Down, no presenta este factor de riesgo genético (40 por ciento de la población total), no necesita repetir los test sanguíneos. El otro 60 por ciento de niños con síndrome de Down requerirá volver a hacerlos, debido a su predisposición genética HLA hacia la enfermedad celíaca.

Otra razón por la que el análisis es importante se debe a que se ha descrito que los niños con TEA presentan dificultades con el **gluten de la dieta** aun cuando no tengan diagnóstico de celíaca. Hay algún caso anecdótico en el que un niño con TEA mejoró significativamente con una dieta libre de gluten (Vakninet al., 2004). Sin embargo, estudios amplios y controlados en niños con TEA no han podido demostrar que la dieta libre de gluten mejore sus dificultades gastrointestinales ni los síntomas autistas (Millward et al., 2008). La comunidad médica recomienda decididamente que los niños tengan un diagnóstico comprobado de enfermedad celíaca antes de iniciar una dieta libre de gluten. Los especialistas en digestivo, los dietistas y expertos en nutrición muestran su preocupación si dicha dieta es utilizada sin necesidad.

Se ha descrito repetidamente que el **reflujo gastroesofágico** (RGE) aparece más frecuentemente en los niños con síndrome de Down, con tasas cuyos valores han ido en aumento (Macchini, 2011), por lo que es posible que en el pasado la incidencia haya estado subestimada. En cambio, en el TEA no parece haber una incidencia mayor que en el resto de la población.

Los niños con SD-TEA requieren vigilancia del RGE, dado su riesgo médico y el hecho de que carecen de habilidad para comunicar sus molestias y el dolor que puedan sentir. También en los niños pequeños se ha de considerar el RGE porque puede ocasionar aspiración silente del contenido gástrico, y con ello provocar neumonías recurrentes y/o hipoxia y finalmente hipertensión pulmonar. Esta hipertensión puede llevar al cor pulmonale e hipertensión irreversible. Los médicos han de tener bien en cuenta la aspiración silenciosa en las personas con SD-TEA, y obtener una evaluación de su alimentación si aparece cualquier problema de alimentación o una enfermedad pulmonar de difícil explicación.

Problemas pulmonares

En las Guías médicas para el síndrome de Down (AAP, 2001), el único problema pulmonar para el que se propone vigilancia es la **apnea obstructiva del sueño (AOS)**, que se comenta más abajo entre los Problemas del sueño.

El otro tema respiratorio mencionado en la Guía es el aumento de susceptibilidad a las **infecciones respiratorias**. Los niños con síndrome de Down presentan muchas anomalías físicas y genéticas que les ponen en riesgo de tener enfermedades de las vías respiratorias. Las infecciones respiratorias son responsables de alrededor del 80 por ciento de las hospitalizaciones e ingresos en las unidades de cuidados intensivos de los niños con síndrome de Down (McDowell y Craven, 1991). Las causas de esta patología respiratoria en el síndrome de Down son múltiples. Como contraste, el único elemento señalado como asociado a enfermedades respiratorias en el TEA es la posibilidad de algún defecto inmunitario.

Análisis de sangre

La literatura sobre el TEA (Barbaresi et al., 2006) sugiere realizar estudios de hierro cuando los niños empiezan a ser examinados por un posible TEA. No hay constancia de que aumente la anemia en las personas con TEA. Pero la **anemia** puede aparecer por deficiencia nutritiva que exige vigilancia. En los niños con síndrome de Down, un estudio (Dixon et al., 2010) mostró que la deficiencia de hierro aparecía en un 10%. Puesto que los índices de los recuentos completos de sangre (CBC) están generalmente aumentados en el síndrome de Down, se recomienda realizar análisis adicionales como son los recuentos de reticulocitos, transferrina y ferritina sérica.

Como ya se ha comentado anteriormente, se recomienda también que se analice a los niños con SD-TEA el anticuerpo anti-transglutaminasa tisular y el anticuerpo IgA. Si los resultados son negativos, se repiten los test cada tres años. Si son positivos, el niño deberá ser referido a un pediatra especialista en digestivo.

Problemas de sueño

Se han descrito frecuentemente problemas de sueño tanto en los niños con síndrome de Down como con TEA (V. capítulo 9). Muchos de estos temas de sueño suelen ser titulados como aspectos conductuales del sueño y otros problemas. En este punto nos concentramos en los temas relacionados con la AOS, frecuentes en el síndrome de Down pero no en los TEA.

La incidencia de AOS en el síndrome de Down es aproximadamente el 50 al 70 por ciento. Por eso la Guía de la AAP recomienda que a los niños con síndrome de Down se les haga un estudio de sueño a los 4 años, para descartar la AOS.

Se considerará seriamente realizar un estudio de sueño para hacer el diagnóstico

diferencial en un niño que presente signos autistas, tenga o no síntomas de apnea del sueño. Además se añadirá un EEG si hay historia de regresión del desarrollo. Véase el capítulo 9 para mayor información sobre la apnea del sueño y otros problemas de sueño en los niños con SD-TEA.

Sistema inmunitario

Durante décadas se han señalado los déficit inmunitarios que existen en los individuos con síndrome de Down, pero son pocos los estudios que los han identificado. Las infecciones recurrentes influyen fuertemente sobre la morbilidad y mortalidad en el síndrome de Down; por ejemplo en los problemas otorrinolaringológicos (ORL) y pulmonares (Marcus et al., 1991; Shott et al., 2006). Los problemas ORL más frecuentes son la otitis media y la posterior pérdida de audición. La tonsilectomía y adenoidectomía son frecuentemente recomendadas para tratar la obstrucción de vías respiratorias superiores, la AOS o la tonsilitis crónica. Además pueden aparecer neumonías recurrentes, lo que podría terminar ocasionando hipertensión pulmonar y necesitar aporte suplementario de oxígeno.

Se ha comprobado en algunos estudios en niños con síndrome de Down un descenso en el número de linfocitos (glóbulos blancos de la sangre que luchan contra la infección). Las enfermedades víricas pueden exacerbar el descenso de linfocitos. Se ha identificado la reducción en una subpoblación de linfocitos (células T-CD4) (De Hingh et al., 2005) y se piensa que eso juegue un papel importante en esa mayor susceptibilidad de las personas con síndrome de Down a las infecciones pulmonares por *Streptococcus pneumoniae* y *Hemophilus influenzae*. Se especula que la alteración en las defensas inmunológicas del pulmón puede guardar relación con el descenso de los anticuerpos IgG, clases 2 y 4, y esto estaría asociado a las infecciones recurrentes; pero no se ha comprobado todavía una relación directa

A causa de esta susceptibilidad a las infecciones, es importante que los niños con síndrome de Down reciban todas las vacunaciones recomendadas en las guías de salud especiales para ellos, las cuales son actualizadas cada año en los distintos países.

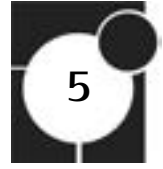
RESUMEN

Los niños con síndrome de Down y TEA conforman una población concreta que demanda investigación y recursos médicos para esclarecer la información sobre el TEA, que puede beneficiar a todos los niños con TEA. Se necesitan programas de extensión médica que eduquen a los médicos y demás profesionales sanitarios, para que conozcan la coexistencia de estos diagnósticos, y que los niños con síndrome de Down requieren el mismo seguimiento del desarrollo que los demás niños.

Bibliografía

- AAP Committee on Genetics. (2001). Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 107(2): 442-49.
- American Academy of Pediatrics. (2007). AAP recommends autism screening for all infants. American Academy of Pediatrics 2007 National Conference and Exhibition. Presented October 29, 2007.
- Barbaresi, W.J., Katusic, S.K., & Voigt, R.G. (2006). Autism: A review of the state of the science for pediatric primary health care clinicians. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine* 160(11): 1167-75.
- Book, I., Hart, A., Black, J., Fool, M., Zone, J.J., & Neuhausen, S.I. Prevalence and clinical characteristics of celiac disease in Down syndrome in a U.S. study. (2001). *American Journal of Medical Genetics* 98(1): 70-74.
- Castillo, H., Patterson, B., Hickey, F., Kinsman, A., Howard, J.M., Mitchell, T., & Molloy, C.A. (2008). Difference in age at regression in children with autism with and without Down syndrome. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics* 29(2): 89-93.
- Coleman, M. (1986). Down's syndrome children with autistic features. *Down's Syndrome Papers and Abstracts for Professionals* 9(3): 1-2.
- de Hingh, Y.C., van der Vossen, P.W., Gemen, E.F., Mulder, A.B., Hop, W.C., Brus, F., & de Vries, E. (2005). *Intrinsic abnormalities of lymphocyte counts in children with Down syndrome. Journal of Pediatrics* 147(6): 744-47.
- Dixon, N.E., Crissman, B.G., Smith, P.B., Zimmerman, S.A., Worley, G., & Kishnani, P.S. (2010). Prevalence of iron deficiency in children with Down syndrome. *Journal of Pediatrics* 157(6): 967-71.
- Goldberg-Stern, H., Strawsburg, R.H., Patterson, B., Hickey, F., Bare, M., Gadoth, N., et al. (2001). Seizure frequency and characteristics in children with Down syndrome. *Brain Development* 23(6): 375-78.
- Hickey, F. & Patterson, B. (2006). Dual diagnosis of Down syndrome and autism. *International Journal on Disability and Human Development* 5(4): 365-68.
- Hill, L.D., Dirks, M.H., Liptak, G.S., Colletti, R.B., Fasano, A., Guandalini, S., Hoffenberg, E.J., Horvath, K., Murray, J.A., Pivor, M., & Seidman, E.G.; North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. (2005). Guideline for the diagnosis and treatment of celiac disease in children: Recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* 40(1): 1-19.
- Johnson, C.P., Myers, S.M., & the Council on Children with Disabilities. (2007). Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 120(7): 1183-1215.
- Kent, I., Evans, J., Moli, P., & Sharp M. (1999). Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down Syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology* 41: 153-58.
- Kusters, M.A., Versteegen, R.H., Gemen, E.F., & de Vries, E. (2009). Intrinsic defect of the immune system in children with Down syndrome: A review. *Clinical & Experimental Immunology* 156(2): 189-93.
- Macchini, F., Leva, E., Torricelli, M., & Valade, A. (2011). Treating acid reflux disease in patients with Down syndrome: Pharmacological and physiological approaches. *Clinical and Experimental Gastroenterology* 4: 19-22.
- Marcus, C.I., Keens, T.G., Bautista, D.B., von Pechmann, W.S., & Ward, S.I. (1991). Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Pediatrics* 88(1): 132.
- McDowell, K.M. & Craven, D.L (2011). Pulmonary complications of Down syndrome during childhood. *Journal of Pediatrics* 158: 319-25.
- Millward, C., Ferriter, M., Calver, S., & Connell-Jones, G. (2008). Gluten- and casein-free diets for autistic spectrum disorder. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2: CD003498.
- Molloy, C.A., Murray, D.S., Kinsman, A., Castillo, H., Mitchell, T., Hickey, F.J., & Patterson B. (2009). Differences in the clinical presentation of Trisomy 21 with and without autism. *Journal of Intellectual Disability Research* 53 (Part 2):143-51.

- Reiss, S., Levitan, G.W., & Szyszko, J. (1982). Emotional disturbance and mental retardation: Diagnostic overshadowing. *American Journal of Mental Deficiency* 86 (6): 567-74.
- Shott, S.R., Amin, R., Chini, B., Heubi, C., Hotze, S., & Akers, R. (2006). Obstructive sleep apnea: Should all children with Down syndrome be tested? *Archives of Otolaryngology - Head & Neck Surgery* 132(4): 432.
- Starr, E.M., Berument, S.K., Tomlins, M., Papanikolaou, K., & Rutter, M. (2005). Brief report: Autism in individuals with Down syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 35(5): 665-73.
- Tuchman, R. & Rapin, I. (1997). Regression in pervasive developmental disorders: Seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics* 99: 560-66.
- Vaknin, A., Eliakim, R., Ackerman, Z., & Steiner, I. (2004). Neurological abnormalities associated with celiac disease. *Journal of Neurology* 251 (11): 1393-97.
- Wakabayashi, I. (1979) A case of infantile autism associated with Down's syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 9: 31-36.



CUANDO SE SOSPECHA AUTISMO EN ADOLESCENTES Y ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN

*Dennis E. McGuire, Ph.D., Elina R. Manghi, PsyD, LMFT y
Brian Chicoine, MD*

Una preocupación que con frecuencia expresan familias y cuidadores que acuden a nuestro *Adult Down Syndrome* en el *Lutheran General Hospital* es que la conducta y las características del miembro de su familia con síndrome de Down puedan ser indicadoras de un trastorno del espectro autista (TEA). Debido al trabajo pionero de clínicos e investigadores en este campo, profesionales y cuidadores han cobrado conciencia de que el TEA coexiste con el síndrome de Down (Capone, 1999; Reilly, 2009). A lo largo de los últimos diez años o más, se han presentado ponencias sobre este tema en conferencias nacionales, de modo que es más posible ahora diagnosticar los niños con SD-TEA que en el pasado. Aun así, hay mucha superposición en las descripciones y en la conducta tanto del síndrome de Down como del autismo, por lo que no resulta siempre fácil a los padres y profesionales ver en qué difieren ambos síndromes.

Estos temas son particularmente confusos para los padres de personas con síndrome de Down que actualmente se encuentran en la adolescencia y adultez. Para muchas de estas familias, era muy poca la información y la conciencia sobre la existencia de SD-TEA cuando sus hijos estaban creciendo. De hecho, muchos padres que se encontraban preocupados han confesado que no podían encontrar profesionales que les ayudaran, o se les decía que el TEA no ocurría en las personas con síndrome de Down.

Este capítulo va a abordar la conducta y las características del TEA y el síndrome de Down en adolescentes y adultos, con el fin de ayudar a cuidadores y profesionales a que diferencien mejor si el autismo es un problema real en una persona de-

terminada. Analizaremos también las estrategias que se han de emplear cuando se diagnostica el TEA. Nos basaremos en nuestra experiencia en el Hospital de Adultos para analizar estos temas, pero pudimos recabar también la ayuda de una colega, la Dra. Elina Manghi, para ayudarnos a escribir este capítulo. La Dra. Elina Manghi, ya fallecida, se formó como psicóloga y era experta en TEA, y tenía amplia experiencia en el SD-TEA. Añadió además un componente clave a este capítulo: la exposición sobre el arte y la ciencia, ciertamente complejos, en el diagnóstico del TEA.

HALLAZGOS EN EL ADULT DOWN SYNDROME CENTER (ADSC)

En el ADSC, atendemos a la salud y las necesidades psicosociales de las personas con síndrome de Down que tienen 12 años en adelante. Intentamos ahora describir lo que hemos observado y comprobado en los pacientes de nuestro centro que muestran síntomas de TEA, y además compararlos con sus compañeros con síndrome de Down de la misma edad que no tienen TEA. Limitaremos nuestra muestra a las personas menores de 30 años para tener uniformidad en la muestra, pero también porque la idea de que el TEA puede coexistir con el síndrome de Down sólo ha sido aceptada más ampliamente en los últimos diez a quince años. Hemos revisado los historiales y hemos añadido entrevistas a veintiséis personas que fueron diagnosticadas de SD-TEA, o que creemos que tienen TEA a juzgar por sus síntomas y su conducta. Discutiremos también sobre cómo diferenciar el SD-TEA de sólo el síndrome de Down, cómo diagnosticar el TEA en esta población, y qué estrategias terapéuticas son eficaces ante la aparición del SD-TEA.

Recogida de la historia de los hijos por parte de los padres

Analizaremos brevemente una historia general de la niñez de las personas reunidas en nuestra muestra a partir de entrevistas con los padres y de los registros de que disponemos. Aparecen algunas imprecisiones y omisiones en las entrevistas porque se basan en el recuerdo de acontecimientos que ocurrieron entre cinco y dieciocho años antes. Aun así, los informes son muy consistentes para los individuos de la muestra. Interesa observar, además, que muchas familias recordaron experiencias dolorosas del pasado. En su mayoría, estas experiencias dolorosas se debieron a comentarios críticos o negativos por parte de familiares y amigos, pero también de profesores, profesionales, vecinos e incluso personas ajenas.

Los padres interpretaron claramente estas críticas en el sentido de que, si fueran mejores padres, los problemas de su hijo habrían desaparecido. Muchos padres contaron también haber sufrido al menos un incidente en ambientes públicos, en donde personas desconocidas les increparon de ser malos padres, o abusivos, cuando su hijo tuvo una rabieta o problemas de conducta. En cambio, muchos de estos mismos padres recordaron a otros familiares, amigos, maestros, profesionales que dedicaron su tiempo a comprender y apoyarles a ellos y a sus hijos, sea cual fuere la conducta que el niño mostrara. Estas personas les hicieron una vida mucho más llevadera.

Dos categorías

La mayoría de las descripciones de las familias sobre sus hijos caen en una de dos categorías, similares a las propuestas y descritas por el Dr. George Capone (1999). En la primera, el niño mostró síntomas y conductas autistas desde la infancia temprana, y los familiares no lo recuerdan como el resultado de una regresión. En la segunda categoría, cuentan que el niño mostró una importante regresión a partir de unas buenas cualidades adquiridas previamente. La edad de esta regresión era algo mayor, entre los 3 y los 8 años, comparada con la que se observa en la población general que desarrolla TEA: entre 2 y 3 años. Esta fecha más tardía de la regresión puede deberse al retraso en el desarrollo de los niños con síndrome de Down, comparado con el de la población general.

De quienes describieron una regresión, algunas familias lo hicieron mostrando el tipo de grave y dramática regresión que *Joan Medlen* (1999) explicó tan elocuentemente en su artículo "*More than Down Syndrome: A Parent's View*". Por ejemplo, muchos niños tenían ya lenguaje hablado, eran sociables con sus cuidadores y amiguitos, ejecutaban juego creativo y tenían otras habilidades antes de perder aparentemente todo eso en una regresión. En cambio, otros padres describieron también una regresión, pero observaron también algunas diferencias en sus hijos ya antes de la regresión. Muchos apreciaron que existían diferencias en la respuesta de su hijo hacia ellos u otros niños, en comparación con otros niños que también tenían síndrome de Down. Apreciaron también frecuentemente nerviosismo e irritabilidad, la presencia de conductas estereotipadas (frotarse y palmear con las manos), y una mayor sensibilidad a estímulos sensoriales (tacto, luz, sonidos), así como dificultades para comer y para dormir. Por tanto, para muchas personas de la muestra, no parece estar tan clara y obvia la distinción entre la primera y la segunda categoría.

Síntomas y conductas del TEA

Con independencia de la categoría a la que adscribir al niño, que acabamos de exponer, las familias de nuestra muestra notificaron los siguientes síntomas y conductas:

1. Dificultades con las habilidades sociales. Fue de lo más llamativo la importante falta de respuesta social o capacidad de relación con la familia y los amigos. Los padres también observaron una definida falta de interés o habilidad para desarrollar relaciones con sus pares. Muchos de los niños se mostraron antisociales, ansiosos o temerosos en presencia de personas que no conocían, aun cuando los vieran como visitantes en su propia casa.

En la literatura, se describe que los niños con SD-TEA son un poco más sociales que los que tienen TEA pero no síndrome de Down, y lo mismo fue indicado por los padres de nuestra muestra (Capone, 1999). Pese a ello, vimos una gran diferencia en la capacidad de relación social entre las personas SD-TEA y las que sólo tenían síndrome de Down, como lo comentaremos ampliamente en este capítulo.

2. Dificultades en la comunicación. La mayoría de las familias de la segunda categoría antes descrita señalaron una falta total de comunicación verbal como con-

secuencia de la regresión, pero muchos niños en la primera categoría, que no habían tenido una importante regresión, mostraron también importantes limitaciones en el lenguaje expresivo, y no pocos eran no verbales.

3. Conductas repetitivas. En ambos grupos, la mayoría de los individuos desarrollaron o intensificaron conductas motoras estereotípicas y repetitivas, como palmeos, darse vueltas, balancearse. Muchos también desarrollaron una obsesión o fascinación con objetos inanimados: luces, ventiladores, espejos, manos, dedos, agua, cuerdas. También muchos perdieron su capacidad o interés en el juego creativo, prefiriendo en cambio manipular objetos (a menudo de manera repetitiva) de manera rígida, por ejemplo poniendo en fila de manera rígida los juguetes u otros objetos.

4. Aspectos sensoriales. Muchos niños desarrollaron también o intensificaron su sensibilidad frente a ciertos estímulos sensoriales como los sonidos, el tacto, el gusto, el olfato, la luz, la visión y otros sentidos corporales menos conocidos.

5. Problemas de conducta. Los padres recuerdan también que sus hijos tenían problemas de conducta como, por ejemplo, los frecuentes enfados y rabietas, así como la agresión verbal y física. Muchos padres observaron también la gran dificultad para ajustarse a las etapas de los cambios, y que una estrategia frecuente para rehusar su respuesta a un cambio fue tirarse al suelo y negarse a moverse. Esta es una estrategia difícil de contraponer porque el cuerpo de la persona es como un peso muerto. Todas las familias se aterran ante esta conducta. Muchas las mencionaban como “fundirse” o como “el acabose”.

SIGNOS TÍPICOS DE TEA EN ADOLESCENTES Y ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN

- Pérdida importante de respuesta social o relación con la familia y los amigos
- Falta de interés en, o de capacidad para, desarrollar relaciones con compañeros
- Mostrarse ansioso, antisocial o temeroso en presencia de personas que no conoce
- En algunos, historia de regresión con pérdida de su habilidad verbal
- Si no hay regresión, importantes limitaciones en el lenguaje expresivo, no verbal
- Intensificación de conductas motoras estereotípicas y repetitivas (palmeo manual, dar vueltas, giros)
- Obsesión o fijación por los objetos inanimados (cadenas, luces, ventiladores, espejos, manos, dedos, agua)
- Falta de habilidad o interés en el juego creativo
- Manipulación de objetos en secuencias rígidas (apilar juguetes u otros objetos en posiciones fijas)
- Aumento de su sensibilidad a ciertos tipos de estímulos sensoriales (sonidos, contactos, sabores, olores, visionados)
- Frecuentes enfados y accesos de ira, agresiones verbales y físicas
- Gran dificultad para ajustarse a los cambios
- Tirarse al suelo y negarse a moverse: estrategia común para rehusar un cambio
- Algo más social que los que tienen TEA pero no síndrome de Down.

Historia actual de la muestra

El TEA es todo un espectro, y hubo importantes diferencias en la intensidad o gravedad de los síntomas entre los individuos de la muestra. Aun así, todas las personas de nuestra muestra presentaron los rasgos nucleares del TEA. Sin embargo, podemos hacer una distinción importante entre los miembros de la muestra basándonos en cómo y cuándo fueron diagnosticados o identificados como personas con TEA.

El primer grupo fue diagnosticado con TEA en la niñez por un profesional prestigioso. Aun así, muchos de los padres en este grupo comentaron que habían tenido dificultades para localizar un profesional que diagnosticase a su hijo.

El segundo grupo no fue diagnosticado de manera formal por un experimentado psicólogo, pero alguien con cierta capacidad profesional advirtió a los padres que su hijo tenía probablemente TEA, y esta persona tenía amplio contacto con el niño. Muchas veces, los padres respetaban la opinión de esta persona o profesional. Muchos de ellos continuaron consultando y revisando su propia bibliografía (sobre autismo y SD-TEA), por lo que estaban bien enterados de estos temas. Las familias de este grupo dieron diversas razones por las que no buscaron un diagnóstico formal. Algunos contaron que simplemente no encontraron un profesional o un centro que diagnosticara SD-TEA, otros no podían afrontar el coste de una evaluación, otros dijeron que no sentían necesidad porque ya lo sabían, y otros dijeron que simplemente no tenían tiempo debido a las exigencias de criar un hijo con SD-TEA.

Hubo un tercer grupo de personas que no fue diagnosticado con TEA antes de acceder a nuestro ADSC. Las familias de este grupo claramente tenían graves temores de que algo iba mal y algunas incluso sospecharon del autismo (dado lo que habían oído sobre este trastorno), pero no habían sido capaces de encontrar un profesional o una fuente fiable que les ayudara a poner un nombre a sus temores.

Diagnóstico de salud mental y tratamientos

Pese a las diferencias en el cuándo y cómo los individuos fueron diagnosticados, hubo una importante semejanza para todos los grupos. La mayoría habían sido diagnosticados y tratados por otros diversos profesionales de la salud mental, y se les había dado también diversos diagnósticos de salud mental. Incluso a las familias del primer grupo se les había dado frecuentemente otros diagnósticos y una serie de tratamientos antes de hallar al profesional que correctamente identificó el autismo.

Los diagnósticos más frecuentes dados por estos profesionales fueron: Trastorno de Déficit de Atención, Trastorno de Desafío y Oposición, Trastorno Obsesivo Compulsivo, Trastorno Bipolar, Trastorno de Control de Impulsos, y Psicosis Atípica. La medicación psicotropa prescrita consistió en la que habitualmente se administra para tratar estos trastornos: antipsicóticos atípicos, antidepresivos, estabilizadores del ánimo. Las familias señalaron que algunos de estos tratamientos ayudaron y otros no. Algunas comentaron sobre la aparición de algunos problemas por causa de los efectos secundarios de estos fármacos, siendo el más frecuente el aumento de peso, seguido de la agitación y la sedación.

Es interesante observar que a muchos padres, de cualquiera de los tres grupos, un médico o profesional de la salud mental les había dicho que las personas con síndrome de Down no podían tener TEA.

PROBLEMAS Y TEMAS ACTUALES IDENTIFICADOS EN EL CENTRO

Como ya se ha mencionado, en el ADSC atendemos las necesidades sanitarias y psicosociales de las personas con síndrome de Down de 12 años en adelante. Por ese motivo, las personas fueron vistas en el Centro 5 a 18 años después de que sus padres advirtieron cambios por primera vez en sus hijos. Con independencia de a cuál de las tres categorías de familias, antes señaladas, pertenecían, la mayoría informó que, cualesquiera que fueran las estrategias positivas que aprendieron para dar apoyo en el desarrollo y conducta de sus hijos durante la niñez, se vieron frecuentemente debilitadas por los cambios y problemas ambientales, sociales y del desarrollo acaecidos durante la adolescencia y la adultez. Todos ellos contribuyeron a crear niveles más serios e inmanejables de estrés. Comprobamos que la mayoría de las personas con SD-TEA en nuestra muestra tenían simplemente demasiados elementos estresores y vulnerabilidades como para que su adolescencia y adultez acaecieran sin experimentar importantes problemas.

Factores estresores y vulnerabilidades

Al igual que todas las personas con síndrome de Down, las de nuestra muestra tenían mayor riesgo de presentar varios **problemas de salud** como son la disfunción tiroidea, la apnea del sueño, trastornos gastrointestinales y enfermedad celíaca; todos ellos pueden ejercer un profundo efecto sobre la salud física y mental (Chicoine y McGuire, 2010). Además, las dificultades de sueño y alimentación y los temas de defecación y micción continuaron bastante más allá de la niñez en muchas personas de la muestra, lo que suponía enorme estrés a los padres y a los hijos. Por ejemplo, aparte de la apnea del sueño (diagnosticada en cuatro personas de la muestra) muchos tendían a mostrar agitación como consecuencia del estrés en sus vidas. Esta agitación podía continuar bien entradas las horas de sueño, afectando al sueño propio y al de sus padres. Con el tiempo, su efecto perjudicial sobre la familia y la persona con síndrome de Down aumentaba conforme continuaban los problemas del sueño y de su privación.

Los **cambios hormonales** fueron también causa importante de estrés para los adolescentes y sus padres. En la población de nuestro Centro, comprobamos que los cambios hormonales en las personas con síndrome de Down (con o sin autismo) aparecían muy próximos a, o poco después de, la edad a la que aparecen en la población general (McGuire y Chicoine, 2006). La adolescencia provoca importantes cambios físicos en el organismo, como es el crecimiento del vello corporal, la necesidad de emplear un desodorante, el crecimiento y maduración de los genitales, y el inicio de la menstruación en las mujeres o emisiones nocturnas en los varones. Estos dos últimos cambios eran, comprensiblemente, los que más alteraban a los adolescentes con SD-TEA.

Acompañando a los cambios hormonales están las reconocidas **fluctuaciones de humor** tan características de la adolescencia. Es un periodo difícil y tumultuoso para cualquier persona sin discapacidad intelectual. Apreciamos los mismos cambios de humor y conducta en los adolescentes con síndrome de Down que en la población general; pero para los adolescentes con SD-TEA el efecto fue incluso más intenso y perturbador. Sin duda, los efectos de los cambios hormonales se vieron incrementados por las dificultades de comunicación, que hacían mucho más difícil para padres, maestros y profesionales explicar a las personas con SD-TEA lo que estaba ocurriendo a sus cuerpos. Incluso padres que tenían otros hijos adolescentes y estaban preparados para deambular por un camino rocoso, se vieron sorprendidos por la intensidad y gravedad de las fluctuaciones de humor y de conducta. Las familias relataron un marcado incremento en el estado de ansiedad y agitación, explosiones de furia, conducta de oposición, compulsiones rígidas, negación a hacer cualquier cosa.

Para algunos individuos, existían otros **problemas en ambientes públicos**. Por ejemplo, muchos en nuestra muestra rehusaron frecuentemente acudir a lavabos públicos, con la consiguiente limitación en las actividades dentro de la comunidad. Para otros, la utilización de un lavabo público les creaba un trauma que les impedía realizar la evacuación.

Los **problemas de alimentación** siguieron siendo una preocupación en los años de la adolescencia y la adultez. Muchos eran exigentes o melindrosos con la comida, o tenían gustos, hábitos o rituales muy peculiares. A menudo, estos hábitos estaban precipitados por temas sensoriales, como la aversión a ciertas texturas, olores o sensaciones al comer. Cualesquiera que fuera la causa de estos hábitos, provocaban estrés en las familias y una batalla a la hora de la comida, especialmente si las exigencias en cuanto a los alimentos eran poco razonables o incluso perjudiciales.

En nuestro Centro, en general, hemos apreciado que muchos adolescentes y adultos con síndrome de Down presentan **problemas sensoriales**: de visión, audición, tacto. Estos problemas aparecen con mayor intensidad y frecuencia en las personas con SD-TEA, e interfieren en su capacidad para salir libremente en la comunidad. Con frecuencia contribuyen a hacer muy aversivas las luces, los sonidos, los espacios grandes o las aglomeraciones.

Temas de relación social

Quizá el área más importante del estrés y vulnerabilidad para las personas de nuestra muestra fue la relacionada con las habilidades sociales y las relaciones sociales. Esta es también un área clave que es diferente para las personas con SD-TEA en comparación con las que sólo tienen síndrome de Down (como estudiaremos más adelante). Vivimos en un mundo social; por eso, nuestra capacidad para tratar con los demás ejercerá profundos efectos en todas las otras áreas de nuestra vida.

La mayoría de las personas con síndrome de Down tiene habilidad para entenderse con otros a causa de sus buenas habilidades sociales. Esta capacidad para interactuar puede tener un largo recorrido en el sentido de provocar buena voluntad y ayuda por parte de los demás, sobre todo cuando tienen problemas o sufren una necesidad. Como contraste, las personas con SD-TEA carecen de esta habilidad social.

En consecuencia, la carencia de una sonrisa o de intentar llegar a los otros puede terminar demasiado fácilmente en una falta de entendimiento, paciencia y sensibilidad por parte de los demás: en la escuela, centros recreativos, familia más lejana, ambientes comunitarios. Las familias observaron que los problemas de sus hijos con las habilidades sociales hacían todavía más difícil el conseguir ayuda y apoyo cuando lo necesitaban o para resolver dificultades cuando aparecían.

Cambios ambientales/Dificultades

Conforme se alejan las personas con síndrome de Down de los años infantiles, los cambios en el sistema escolar, especialmente si van asociados a otros factores estresantes, pueden originarles enorme tensión. Esta tensión se multiplica por diez en los adolescentes y jóvenes adultos con SD-TEA. La escuela pequeña y una única clase, propias de los primeros años escolares, dan paso a escuelas más grandes en la secundaria y a la necesidad de adaptarse a entornos mucho mayores y más complejos. En ellos hay más estudiantes y más personal, y se crea un potencial para que haya exceso de estimulación sensorial mal tolerada por parte de los estudiantes con SD-TEA.

Finalmente, si la capacidad de comunicar la causa, el origen o la presencia de un problema es a menudo muy escasa para los adolescentes y adultos con síndrome de Down, lo es mucho más para quienes tienen SD-TEA. Pareció muchas veces que el único recurso que les quedaba a las personas con SD-TEA para que los demás supieran que se encontraban estresados era ponerse a gritar, o a estar agitados o agresivos, conforme su estrés se les hacía más y más intolerable.

Combinación de problemas y cuestiones

Hallamos también una tendencia a que surgiera una combinación de problemas y cuestiones. Es fácil ver cómo sucede. Existen muchos elementos posibles de estrés o áreas de vulnerabilidad en las personas con SD-TEA como hemos analizado: el sueño, los cambios hormonales, los problemas de alimentación, las funciones de vaciamiento de orina y heces, las graves limitaciones de comunicación, el limitado número de personas que pueden echar una mano (debido en parte a su menor sociabilidad), la tendencia hacia la rigidez en las rutinas diarias (conductas obsesivo-compulsivas), y la mayor sensibilidad o reacción ante los estímulos sensoriales (integración sensorial). Añadamos a esto la mayor incidencia en cuestiones de salud que afectan a las personas con síndrome de Down (hipotiroidismo, apnea del sueño, enfermedad celíaca, problemas gastrointestinales), y, por supuesto, cambios importantes ambientales que son inevitables conforme los chicos avanzan en su escolarización.

Cada una de estas áreas de vulnerabilidad puede convertirse en un importante factor estresante, pero tienden a ejercer un efecto negativo sobre otras áreas también. Con otras palabras, un cambio importante o una serie de cambios pueden generar un efecto de bola de nieve, y eso entonces termina en lo que las familias llaman a menudo un “colapso”, un “cierre total”. En estos casos, la persona con SD-TEA típicamente muestra más formas extremas de conducta, como son la agresión a sí

mismas o a otros, y/o su negativa a responder o a cooperar con sus cuidadores en cualquier actividad.

MANTENER EL CONTROL DEL PROBLEMA

Como ya se ha mencionado, las familias de nuestra muestra poseían diversos grados de conocimiento acerca del autismo cuando llegaron a nuestro Centro. Algunas estaban muy bien informadas, otras menos, pero las vimos a todas muy abiertas e interesadas en identificar y resolver los problemas derivados de las áreas de la vulnerabilidad y el estrés. A pesar de la gravedad de los síntomas y de las conductas, y del hecho de que muchas familias vinieron en plena crisis, comprobamos que poseían cualidades y recursos en la propia familia. Muchas de ellas fueron capaces también de encontrar la ayuda en nuestro Centro y en otros de la comunidad, lo que dio paso a encontrar caminos creativos y fructíferos para que la gente iniciara de nuevo su propio recorrido.

Puntos fuertes de las familias en nuestra muestra

A pesar de la intensidad de los síntomas y conductas que estas familias tenían que afrontar, especialmente en momentos de crisis o colapso, comprobamos que la mayoría poseía una gran resiliencia. Quizá esto se deba a que habían capeado problemas y crisis tan diferentes a lo largo de los años. Estaban hastiadas e incluso “neurotizadas” por los problemas más extremos que habían encontrado en sus hijos durante la adolescencia y la adultez, pero se mantenían decididas a resolver sus nuevos problemas. Vimos que había una serie de buenas razones para que esto fuera así. En primer lugar, la mayoría de los padres y sus hijos con SD-TEA habían aprendido a comunicarse mejor, respetarse y responderse entre ellos. Los padres son con mucha frecuencia muy buenos observadores e intérpretes, para empezar, pero la mayoría aplicaban esta habilidad para entender incluso las señales más sutiles de la conducta de sus hijos. Esto, a su vez, tenía un efecto positivo sobre la relación padre-hijo.

Vimos también que estas familias era mucho más pacientes y aceptaban mejor las particularidades de su hijos y sus conductas improcedentes (p. ej., ruidos bucales, palmoteos, sorberse la nariz, miradas sostenidas, etc.). Esto ayudaba también a reducir la tensión y el estrés entre padres y el hijo adolescente o adulto. Por último, incluso para quienes no se les había diagnosticado previamente, la etiqueta de autismo no pareció tener la misma connotación negativa que a menudo suelen experimentar las familias más jóvenes.

EL DIAGNÓSTICO DE TEA EN LOS ADULTOS CON SÍNDROME DE DOWN

El diagnóstico de autismo es un proceso deductivo dirigido por un grupo de especialistas que han sido formados en evaluaciones de TEA. Tras finalizar una evaluación

completa, los especialistas comparan los resultados con las características descritas en la actual edición del *Diagnostic and Statistical Manual (DSM-V)* de la Asociación Americana de Psiquiatría o la *International Classification of Diseases (ICD)* de la Organización Mundial de la Salud en Ginebra, Suiza, sistemas internacionales ambos de clasificación de los trastornos mentales. El objeto de la evaluación es obtener un perfil del funcionamiento que se usará para desarrollar las intervenciones apropiadas. Es importante el diagnóstico precoz de autismo porque, cuanto más pronto se inicia el tratamiento, mejor será el pronóstico tanto para el individuo como para la familia. Los padres que se han formado en ayudar a sus hijos con TEA a mejorar su respuesta al ambiente afirman tener menos estrés familiar.

El diagnóstico de autismo en la población general se basa en el uso de instrumentos que evalúan la presencia de conductas asociadas típicamente al TEA. El 'patrón de oro' de la evaluación se basa en una evaluación interdisciplinaria que incluye:

- Una **historia médica** completa que contenga información prenatal y neonatal, evolución del desarrollo, historia familiar, historia médica y educativa, y cualquier intervención que se haya realizado anteriormente. Se incluye también una historia detallada de los temas sensoriales.
- Una **evaluación médica** completa para determinar si existe algún problema médico que explique las dificultades de conducta, y descarte otros trastornos genéticos que pudieran explicar las conductas (p. ej., síndrome X-frágil, esclerosis tuberosa, etc.). Es importante también descartar trastornos serios de la audición.
- Una **evaluación psicológica** que valore el funcionamiento cognitivo, las conductas adaptativas y la presencia de autismo.
- Una **evaluación del habla y el lenguaje** que valore los intentos y la capacidad de comunicación.
- Una **evaluación de la terapia ocupacional** para valorar los problemas sensoriales y motores típicamente asociados con el autismo.
- Una **evaluación psicosocial** para valorar el ambiente individual de la casa y de la escuela.

El contenido y el proceso diagnóstico variará dependiendo de la edad y el historial del individuo, si se han hecho evaluaciones anteriores, y el nivel general de funcionamiento del individuo. Por lo general, la evaluación comienza con la sospecha de la familia de que hay algo diferente o problemático en el funcionamiento del niño.

El diagnóstico de autismo en los adultos con síndrome de Down es complicado a causa de varios factores, que son:

- la falta de instrumentos diagnósticos adecuados
- el depender en la memoria del cuidador para que recuerde conductas que existieron en la infancia temprana
- la falta de conocimiento profesional de que pueden coexistir ambos diagnósticos
- la carencia de profesionales formados para diagnosticar apropiadamente el autismo en los adultos con síndrome de Down.

Pese a estas dificultades, el diagnóstico de TEA en los adultos con síndrome de Down es posible y deberá ser dirigido por profesionales experimentados en el reconocimiento de TEA en personas con discapacidad intelectual. Para realizar adecuadamente este diagnóstico, los cuidadores deben comprender que el diagnóstico es un proceso que no se puede realizar en una sola visita en la consulta. Desgraciadamente no existe un análisis de sangre que permita determinar si una persona tiene TEA. Quizá en unos años, según avanza la investigación genética, podamos disponer de un test de este tipo.

Cómo preparar para una evaluación TEA a un adulto con síndrome de Down

El primer paso en el proceso diagnóstico es reunir una historia médica muy detallada. Es importante que los cuidadores ofrezcan al equipo diagnóstico los registros médicos completos, si es posible, antes de la primera cita, porque le dará la oportunidad de revisarlos y preparar las oportunas preguntas. Recomendamos también que los cuidadores revisen fotos y vídeos tanto actuales como de la niñez, con el fin de ayudar en la recogida del historial anterior.

El ‘patrón de oro’ para la evaluación del autismo en adolescentes y adultos con síndrome de Down es el diagnóstico clínico elaborado por el equipo clínico multidisciplinar. Por tanto, los interesados habrán de estar preparados para entrevistarse a varios profesionales a lo largo de varias visitas. Los profesionales también tendrán que ser sensibles ante las dificultades que la persona a la que se sospecha que tiene SD-TEA ofrecerá, al tener que trabajar con varias personas desconocidas. Se deberá intentar un programa de visitas breves, ser sensible a los temas sensoriales, y hacer varios descansos para facilitar la evaluación.

El diagnóstico de TEA en adolescentes y adultos con síndrome de Down

El aspecto más difícil del diagnóstico de TEA en los adultos con síndrome de Down es identificar los instrumentos apropiados que permitan al equipo interdisciplinar determinar el apropiado diagnóstico clínico. Los clínicos expertos utilizan varios instrumentos que ayudan al diagnóstico en esta población. Por ejemplo, los dos instrumentos considerados como ‘patrones de oro’ son los ya citados en el capítulo anterior *Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)* y el *Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)*.

El ADI-R es una entrevista muy detallada con los padres o cuidadores. Evalúa la historia anterior y la actual de las conductas propias de TEA. El ADOS es un instrumento de observación que se utiliza para el diagnóstico de TEA desde los niños hasta los adultos. El ADOS no proporciona materiales o algoritmos diagnósticos para adolescentes y adultos con TEA que no sean verbales. Por eso, cuando se estudie a un adulto o adolescente no verbal con síndrome de Down y posible TEA, es importante combinar la información proveniente de todos los orígenes: historial médico, historial de conductas restringidas y repetitivas, juego creativo, obsesiones, conductas estereotipadas, etc.

Las actividades en el ADOS permiten valorar los temas relativos a la actual comunicación y relaciones sociales, así como la observación de conductas que se ven habitualmente en personas con TEA (falta de contacto ocular, dificultades en la reciprocidad, etc.). Es importante para los cuidadores comprender que el examinador está observando de qué modo el individuo se comporta con alguien que no conoce y cómo regula la interacción social.

El ADI-R es una entrevista muy detallada con los padres u otros cuidadores, y se utiliza para valorar la historia y la presencia actual de conductas relacionadas también con el TEA. Se usa con adolescentes y adultos de los que sospecha que presentan TEA, siempre que su edad mental sea superior a los 2 años, 0 meses. La entrevista valora tres dominios funcionales: 1) lenguaje/comunicación; 2) interacción social recíproca; 3) conductas en intereses restringidos y repetitivos.

El *Aberrant Behavior Scale* (ABC) (Aman y Singh, 1986; Aman et al., 1995) se usa también para evaluar conductas problemáticas en niños y adultos con discapacidad intelectual. La escala proporciona información en cinco áreas: 1) irritabilidad y agitación; 2) letargo y retraimiento social; 3) conducta estereotípica; 4) hiperactividad y desobediencia; y 5) habla inapropiada.

La evaluación del funcionamiento cognitivo es importante para elaborar las mejores intervenciones que sean coherentes con el funcionamiento del individuo, pero es complicada por la falta de normas apropiadas. Es decir, ninguno de los test utilizados para evaluar el CI han sido normativizados o probados en un número amplio de personas con síndrome de Down para poder determinar cuál es el rango medio, inferior y superior de puntuaciones en cada subtest para dichas personas. Y ninguno de ellos ha sido normativizado para personas con SD-TEA. El Leiter-R es un test cognitivo no verbal, más adecuado para personas con discapacidad intelectual que los, por otra parte, más frecuentemente usados como son el Wechsler o el Stanford-Binet. Sin embargo, ese test exige la comprensión y el uso de gestos, algo difícil para personas con TEA. Un grupo de investigadores sugiere que se use la puntuación de un cociente del desarrollo como modo de calcular en cuánto el nivel de habilidades de un individuo se desvía de su edad cronológica (De Pellegrino et al., 2010). Se puede usar este método cuando se seleccione un instrumento de evaluación que fue desarrollado para personas en un rango de edad diferente del propio del individuo que está siendo evaluado (p. ej., las escalas Wechsler).

La evaluación de la conducta adaptativa es otra área de gran ayuda si se seleccionan instrumentos de evaluación apropiados, y si se crean intervenciones adecuadas al desarrollo. Comprender qué es capaz de hacer el individuo es el fundamento para desarrollar con éxito estrategias que mejoren las habilidades defectuosas.

La evaluación del habla y lenguaje actuales ayuda a determinar el grado en que la persona intenta comunicarse, y sus habilidades en el habla y lenguaje. Si es posible, se hará esta evaluación antes de la evaluación psicológica, porque el conocer mejor sus habilidades de habla ayudará a seleccionar los instrumentos de evaluación cognitiva más apropiados, y el módulo ADOS más adecuado.

Las personas con SD-TEA tienen problemas sensoriales y motores que pueden

impedir un normal funcionamiento. Por eso, la evaluación propia de la terapia ocupacional y física pueden ayudar a determinar las intervenciones más ajustadas, así como los cambios necesarios en el entorno.

Por último, es importante conocer el ambiente actual —en casa o en la escuela— del individuo para facilitar el desarrollo de estrategias terapéuticas. Además, la evaluación psicosocial por parte de un psicólogo, trabajador social o profesional relacionado, sobre los temas señalados con cierta amplitud en la sección antes descrita “Problemas y temas actuales identificados en el Centro”, dará claras orientaciones sobre los servicios que se vayan a necesitar para mejorar el funcionamiento del individuo en la comunidad.

Al llevar a cabo una evaluación de TEA en las personas con síndrome de Down, es importante recordar que algunas conductas están presentes en ambas condiciones pero que aparecen diferentes cuando se tiene TEA. Por ejemplo, hay conductas obsesivas en el SD y en el TEA, pero muestran diferencias cualitativas. Las compulsiones en el SD-TEA tienden a ser menos funcionales o sin sincronía con las actividades normales o patrones de conducta (p. ej., disponer los juguetes de una manera rígida). Como contraste, en una persona con sólo síndrome de Down, la conducta obsesiva es más propensa a mostrarse como repetición de una conducta más funcional (p. ej., adhesión rígida a un horario o una rutina).

Hay que tener en cuenta también que las dificultades en la relación social pueden deberse a trastornos de la audición, o pueden formar parte del TEA. Saber distinguir entre conductas propias del TEA y conductas asociadas al nivel alcanzado dentro del trastorno cognitivo es también todo un problema diagnóstico. Por ejemplo, los adultos con niveles muy bajos de discapacidad intelectual pueden enredarse en movimientos repetitivos y estereotipados, tengan o no TEA.

Habrà que esforzarse por incluir toda una variedad de instrumentos y entrevistas con el fin de afinar el diagnóstico de TEA. El mejor método es consultar con un equipo interdisciplinar que tenga experiencia en el diagnóstico de TEA en adultos con síndrome de Down.

EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Cuando un adolescente experimenta la pérdida de una habilidad o función, es importante descartar cualquier otra posible causa o explicación aparte del autismo. Lo ideal es que la persona sea evaluada por un equipo clínico multidisciplinar formado por profesionales de la salud física y mental, que pueden analizar una amplia variedad de factores estresores en el ámbito de la salud, los sentidos (visión y audición) y el entorno como responsables de la pérdida de función. Cuando existen síntomas o conductas que nos preocupan, recomendamos considerar los siguientes factores.

Comunicación. Las personas con síndrome de Down tienen limitaciones del lenguaje expresivo y no siempre pueden comunicar la causa u origen de sus problemas, incluso cuando sufren de modo considerable una molestia o dolor emocional o físico. Muchas veces los padres u otros cuidadores son extraordinariamente buenos observadores e intérpretes de las personas que están a su cuidado. Recomendamos incluir

a los padres/cuidadores en cualquiera de las evaluaciones, porque ayudarán a comunicar mejor posibles temas o problemas de las personas con síndrome de Down.

Individuos con bajo nivel de funcionamiento. Muchas personas con importantes limitaciones en sus habilidades expresivas y adaptativas pueden parecer tener autismo debido a tan importantes limitaciones de comunicación y a la presencia de conductas estereotipadas. Es importante recoger información a partir del personal de confianza en la residencia, trabajo, entorno recreativo. La presencia o ausencia de habilidades sociales y de capacidad de relación es a menudo muy fácil de discernir por parte de cuidadores creíbles y atentos, y a menudo son intérpretes y observadores excelentes de la comunicación no verbal sutil, y no tan sutil, del afectado.

Deprivación social. Algunos ambientes en la propia casa o en la comunidad pueden privar de la oportunidad de aprender habilidades y relaciones sociales. No es que las personas no puedan aprender sino que no han recibido la debida formación o experiencia. En la mayoría de los casos, es posible afirmar si el individuo tiene habilidades sociales y capacidad de aprenderlas, sólo con observarle cómo actúa con otras personas.

Temas sensoriales. Las personas con síndrome de Down tienen una alta incidencia de dificultades visuales y auditivas, que pueden hacerles parecer que no responden a, o no se dan cuenta de, sus entornos sociales y naturales. Por eso es imprescindible analizar la visión y la audición. También, como ya se ha mencionado, muchas muestran trastornos de procesamiento y de integración sensorial. En tal caso se recomienda que sean evaluadas por un especialista en terapia ocupacional con experiencia y bien entrenado en evaluar los temas sensoriales.

Temas de salud. Suelen presentar abundantes problemas de salud, capaces de originar cambios en su humor y su conducta. Los más frecuentes son las modificaciones de la función tiroidea (hipo o hipertiroidismo), la apnea del sueño y la enfermedad celíaca, pero hay muchos más. Será preciso realizar una exploración completa del estado de salud por parte de personal médico especializado, para diagnosticar y tratar cualquier trastorno de salud.

Además, el dolor y el sentirse enfermo pueden ejercer un efecto significativo sobre el humor y la conducta. Es importante recordar que las personas con síndrome de Down pueden tener un umbral alto al dolor, y si esto se une con los problemas de comunicación, antes descritos, puede que se retrasen el diagnóstico y el tratamiento.

Salud mental y problemas de conducta. Hemos atendido en el Centro a personas con trastornos de salud mental y conductuales, que pueden generar preocupación por la posibilidad de que se trate de autismo. Los de mayor preocupación son la depresión, el trauma, el trastorno obsesivo compulsivo (TOC), el entortecimiento obsesivo y el trastorno de déficit de atención. Los analizaremos enseguida con detalle.

En primer lugar, es muy importante analizar la interacción entre las causas mentales, físicas, sensoriales y ambientales. En nuestra experiencia, demasiadas personas son sometidas a tratamiento psiquiátrico sin haber antes buscado y tratado las causas subyacentes y precipitantes, y, como resultado, todas estas condiciones pueden continuar o empeorar. Esto es así especialmente en una persona con síndrome de

Down que no puede verbalizar fácilmente o articular la causa u origen de sus problemas. Nunca insistiremos lo suficiente sobre la necesidad de buscar y tratar todos y cada uno de los problemas de salud, y de identificar y reducir los estresores ambientales que pueden ir asociados a un problema conductual de salud mental. Hemos escrito extensamente sobre estos temas en nuestras otras publicaciones (McGuire y Chicoine, 2006; Chicoine y McGuire, 2010).

Depresión

La depresión es uno de los más frecuentes problemas mentales en la personas con síndrome de Down (McGuire y Chicoine, 2006). Por varias razones. En primer lugar, estas personas son más susceptibles a tener problemas de salud que son causa conocida de depresión, como el hipotiroidismo (que afecta al 40% de esta población), o la apnea del sueño o la enfermedad celíaca (Chicoine y McGuire, 2010). En segundo lugar, las dificultades sensoriales o del procesamiento sensorial son más frecuentes, y ambas crean estrés y tienden a aislar al individuo, colocándole en un riesgo mayor de depresión. Muchas personas con síndrome de Down pueden ser también más susceptibles por sus limitaciones en el lenguaje expresivo, lo que además hace más difícil identificar y resolver situaciones que les resultan estresantes.

De los individuos diagnosticados de depresión en nuestro ADSC (McGuire y Chicoine, 2006), quienes tenían formas más graves de depresión les había parecido a veces a sus cuidadores que tenían síntomas autistas. La depresión grave a menudo provoca las formas más extremas de retraimiento. Muchos de ellos rehúsan salir de casa para ir a trabajar o acudir a reuniones sociales y pueden abstenerse de la socialización familiar. Muchos desarrollan conductas compulsivas raras o improductivas, y quienes son verbales elaboran a menudo soliloquios agitados. Lo que quizá más trastorna a las familias es el desarrollo de un estado de auto-absorción que obliga a dedicar a la persona más y más tiempo y atención. De forma habitual, esto incluye el habla consigo mismo; incluso si no habla en alto consigo mismo, puede parecer que se comunica con una persona invisible o con una entidad. En tal estado, la persona parece estar fuera de contacto con el mundo y la realidad. Muchas veces, los padres y cuidadores comentan lo difícil que resulta sacarle de este estado de ensimismamiento. Esto es lo que los cuidadores pueden tomar por autismo.

En las formas más graves de depresión, la diferencia entre autismo y depresión es muy difícil de distinguir. Lo que hemos visto es que las personas con formas muy graves de depresión pueden permanecer en este estado de ensimismamiento (que los familiares describen como “estar fuera de lugar” o “en otro mundo”), que puede durar meses y años, pero aun así habrá cierta mejoría en algún momento. Al principio, el individuo puede mostrar un interés pequeño, pero gradualmente creciente, en cosas con las que antes disfrutaba, como es la música, las películas, el deporte, etc. Después, la mayoría vuelve poco a poco a tener actividades recreativas, y por último vuelve al trabajo. Y lo que es más importante, con el tiempo recuperan buena parte de su conciencia y capacidad de respuesta social hasta funcionar adecuadamente en entornos sociales, recreativos y laborales. Algunos pueden no recuperar el nivel de función que tenían antes del comienzo

de sus síntomas depresivos, pero aun así alcanzan suficientes habilidades como para relacionarse con los demás en los diversos ambientes en que se mueven.

En comparación, una persona con SD-TEA que ha regresado en las habilidades sociales y en la capacidad de relación puede ser capaz de avanzar en la capacidad de relacionarse con los demás mediante aprendizaje conductual. Pero, incluso después de años, la calidad de la relación social seguirá siendo muy deficiente.

Trauma

Hemos visto unos cuantos individuos con síndrome de Down de los que sabíamos o sospechábamos que habían sido gravemente traumatizados por abusos de carácter físico o sexual o por alguna otra experiencia traumática. En respuesta a ello, muchos desarrollaron síntomas que son muy parecidos a los anteriormente descritos para personas con formas graves de depresión. Pero es corriente que los que han padecido estos traumas muestren un grado considerable de ansiedad.

Muchos cuidadores sospechan la existencia de una experiencia traumática cuando la persona evita actividades y lugares que habían sido una parte normal y a menudo grata en su rutina diaria. Por ejemplo, una mujer que había sido abusada sexualmente en su trabajo se negó taxativamente a volver al trabajo por ser el sitio donde sufrió la violencia sexual. Muchas otras personas muestran ansiedad generalizada y miedo, o bien temen salir de casa e ir a sitios públicos, especialmente aquellos en los que se sienten extrañas. Además, algunos en su regresión se hacen más dependientes de los demás. Pueden también hacerse más apegados, temerosos de sentirse solos o distantes de quienes consideran importantes para ellos. De nuevo, lo que resulta más penoso para los familiares es el desarrollo de un estado de ensimismamiento muy similar al de los que padecen formas graves de depresión. Este ensimismamiento a menudo roba más y más la atención y el interés de la persona. En ese estado, los individuos parecen estar fuera de contacto con el mundo y la realidad, algo que, de nuevo, puede parecerse mucho al autismo.

Al igual que con la depresión grave, las personas con síndrome de Down que han sido expuestas a traumas graves pueden tardar años en recuperarse, pero con el tiempo se advierten mejorías considerables en su relación social, algo que generalmente no ocurre en las personas con SD-TEA.

Trastorno obsesivo compulsivo

Como se analizó previamente, hemos hallado que la mayoría de las personas con síndrome de Down tienen tendencias obsesivo compulsivas que hemos llamado hábitos/rutinas porque tienden a tener patrones fijos en sus vidas (McGuire y Chicoine, 2006). Bajo el estrés, un hábito normalmente productivo se convierte en una obsesión no productiva o compulsión para muchas personas con síndrome de Down. Hemos observado que el desarrollo de una rutina más rígida o menos funcional es un modo muy frecuente de que expresen el estrés. Si éste continúa, el hábito se convierte en obsesión o compulsión que puede empezar a interferir alguna área esencial de su vida. Por ejemplo, pueden elegir el arreglar y volver a arreglar objetos

personales en su cuarto en lugar de asistir a una actividad social o recreativa en la que normalmente disfrutarían.

Las obsesiones y compulsiones pueden ser más extrañas, extremas o disfuncionales en adolescentes y adultos con SD-TEA que en los que sólo tienen síndrome de Down. Aun así, hemos comprobado que muchas personas con síndrome de Down tienen muy extraños, inusuales y debilitadores tipos de trastorno obsesivo compulsivo, particularmente en respuesta a elementos estresantes extremos en sus vidas. Por tanto, recomendamos ser muy cuidadosos al asumir que alguien tiene autismo sólo sobre la base de sus conductas obsesivo compulsivas.

Enlentecimiento obsesivo

Uno de los patrones de conducta menos frecuente y más frustrante diagnosticado en adolescentes y adultos con síndrome de Down es el llamado enlentecimiento obsesivo. Aparece en un número limitado de individuos, pero para ellos resulta muy debilitante y para sus cuidadores es intolerable. A veces el enlentecimiento se desarrolla gradualmente en el tiempo, a lo largo de meses e incluso años, pero otras veces puede sobrevenir de repente, después de que la persona haya tenido un patrón de conducta relativamente “normal” en su vida.

Estas personas se mueven a un paso tan lento que no alcanzan a cumplir sus actividades diarias sin que sus cuidadores les ayuden. No parecen perder sus habilidades para realizar sus tareas pero la velocidad a la que actúan les impide terminarlas en el modo exigido en la vida. Además muchos muestran periodos de velocidad normal pero, en su mayor parte, el movimiento es penosamente lento.

Al misterio y frustración de esta conducta se suma el hecho de que no se ha encontrado un tratamiento eficaz hasta la fecha. En la gran mayoría de los casos parece ser impermeable a la medicación psicotrópica. Algunos profesionales han visto cierta mejoría con estrategias conductuales pero, incluso entonces, sólo se aprecia un ligero incremento en su lento proceder.

Puesto que estas personas muestran periodos de velocidad normal, los cuidadores se preguntan si la conducta del individuo responde a un objetivo. Pero quienes han observado esta lentitud a lo largo de muchos meses y años aceptan que, quienes muestran esta conducta, tienen escaso control sobre su lentitud.

Aunque los padres pueden sentirse preocupados de que la conducta sea un síntoma de autismo, la mayoría de la gente con esta condición sigue manteniendo conciencia social y son receptivos hacia los demás. Por tanto, aunque los cuidadores se sientan fatigados y frustrados, el hecho de que sigan manteniendo relación social significa que lo más probable es que no guarde relación con el autismo.

Trastorno de déficit de atención con hiperactividad (TDAH)

El trastorno de déficit de atención con o sin hiperactividad aparece en los adolescentes y adultos con síndrome de Down al igual que en la población general. Las personas con síndrome de Down y TDAH muestran típicamente problemas de aten-

ción, se distraen y tienen dificultades para controlar sus impulsos. Los individuos con SD-TEA pueden también ser diagnosticados de TDAH. El problema para ellos no es que sean diagnosticados de TDAH sino que a veces sólo se les hace este diagnóstico cuando, de hecho, tienen un TEA.

Por tanto, a pesar de la presencia de síntomas o conductas propios de TDAH, recomendamos vivamente que se haga una evaluación más completa si se sospecha que hay un posible TEA, especialmente en lo referente a las habilidades sociales y a los temas de relación.

PAPEL E INTERVENCIONES DEL ADSC QUE FUNCIONAN

El ADSC no dispone de un equipo de diagnóstico para el autismo. Afortunadamente, existen varios centros diagnósticos a los que podemos referirnos y con los que colaboramos. Una vez hecho el diagnóstico por uno de estos centros, las personas con síndrome de Down volverán invariablemente al ADSC para continuar el seguimiento y disfrutar de nuestros programas y servicios.

El personal del ADSC consta de un equipo médico formado por el tercer autor de este capítulo, un segundo médico, una enfermera, un especialista en nutrición, tres ayudantes sanitarios, un gerente y dos administrativos. Por otra parte, el equipo psicosocial consta del primer autor del capítulo y dos expertos en actividades de apoyo oficial y contactos externos.

Enfoque multidisciplinario. En el ADSC adoptamos un enfoque multidisciplinar porque comprobamos que los problemas son a menudo el resultado de un complejo entramado de factores biológicos, sociales y psicológicos. El equipo multidisciplinar ofrece los mejores métodos para identificar y tratar los diferentes factores que juegan en este problema. Esto es particularmente importante para los adolescentes y adultos con SD-TEA ya que son vulnerables en tantas áreas.

Por ejemplo, el personal médico identifica y trata los problemas de salud que ocurren con más frecuencia en el síndrome de Down (tengan o no TEA). Esto ayuda a reducir un sector muy importante de vulnerabilidad, como pueden ser los problemas ya mencionados de enfermedad tiroidea, apneas del sueño, celíaca o trastornos gastrointestinales, etc.

El personal psicosocial y el personal médico trabajan en colaboración para diagnosticar y tratar los problemas de salud mental y de conducta. Cuando el equipo lo considera adecuado, se prescribe medicación psicotrópica para reducir la agitación y controlar conducta agresiva y disruptiva. Una vez controlada la agitación, el sueño frecuentemente mejora. La medicación puede igualmente reducir el retraimiento depresivo, así como la conducta compulsiva, lo que hará que las personas sean más flexibles en su respuesta al mundo.

Ayudas visuales. Adicionalmente, una vez que la conducta disruptiva se encuentra mejor controlada, podemos utilizar estrategias conductuales más eficaces. Hemos comprobado que las ayudas visuales son particularmente útiles para ayudar a los adolescentes y adultos con SD-TEA a aprender habilidades, resolver problemas,

comunicarse y administrarse en las funciones diarias y en las frustraciones, con independencia de cuál sea la edad a la que se incorporan estas ayudas. Por ejemplo, las ayudas visuales pueden ayudar a hacer más comprensibles y manejables los efectos derivados de los cambios hormonales. Los listados visuales dan a las mujeres imágenes paso a paso para manejarse con las tareas propias de la menstruación, y los calendarios les ayudan a prever los días en que aparecerá la menstruación. Para mujeres y varones, las imágenes de educación sexual sobre el cuerpo humano les ayudan a seguir mejor los cambios del desarrollo en el adolescente. Incluso las emisiones nocturnas son más comprensibles a los varones si observan las imágenes del sistema reproductor masculino. Es un poco más difícil valerse de apoyos visuales para explicar los cambios en el humor y la irritabilidad, pero al menos las ayudas dan a los individuos alguna indicación de por qué están teniendo esos problemas.

Las ayudas visuales sirven mucho también para reducir un área frecuente de estrés en las familias: terminar las tareas de la vida diaria. Les ayudan a hacer sus tareas sin interferencia o supervisión, lo que les dota de un necesario sentido de control e independencia.

Las ayudas visuales dan también a los padres “la mejor inyección” para tratar problemas de alimentación. La mayoría de los padres están deseando probar algo nuevo después de haber fallado repetidas veces en sus intentos por obligarles a tener hábitos “normales” en la comida. Se pueden ofrecer imágenes de alimentos y listados que sean atractivos para el individuo con SD-TEA. Con ello sienten también un mayor grado de independencia y control, así como una mejor oportunidad de tener una dieta equilibrada en una comida más tranquila.

También se manejan mejor los hábitos de intestino y vejiga mediante las ayudas visuales, reduciendo otro tema que suele ser muy intenso y agobiante para muchas familias. Por ejemplo, el apoyo visual puede ser un método eficaz para enseñar las habilidades básicas del aseo en personas que aún no las dominan.

Hemos visto que muchas familias han sido capaces de utilizar la tecnología más actualizada para incorporar estas ayudas visuales en la vida adulta de su hijo. Por ejemplo, usan *smart phones* con aplicaciones que todos los adolescentes y adultos consideran útiles y “cool”, en lugar de todos aquellos instrumentos aumentativos que con frecuencia no son usados porque eran demasiado grandes e incómodos, y resultan más bien embarazosos para ser utilizados por adolescentes y adultos. Los *smart phones* son un instrumento mucho más aceptable de proporcionar ayudas visuales, y dan a la gente medios para tomar parte en actividades en las que no podrían participar de no disponer de un listado visual que puedan seguir.

Conectar a las familias con los recursos necesarios. Nuestro personal ayuda también a las familias a conseguir tratamiento de la conducta en casa, si todavía no disponen de este servicio. El apoyo de conducta en la casa resulta obligado para familias que de otro modo se sienten acosadas y abrumadas por las exigencias de tener que atender a un hijo con SD-TEA. Esto les alivia su estrés grandemente y permite a la mayoría volver a un cierto parecido de normalidad.

Nuestro personal especializado en contactos externos ha trabajado duramente para encontrar otros recursos apropiados y fuentes de financiación para evaluacio-

nes sensoriales, servicios de respiro, y otros programas y recursos útiles para las familias. Sin embargo, y a pesar de su evidente necesidad, a menudo se dan cuenta que los servicios disponibles para niños no lo están para adolescentes y adultos. Son especialmente difíciles de encontrar servicios que evalúen la integración sensorial, y, cuando están disponibles, surgen frecuentemente temas de financiación. Esto significa que muchas familias han de pagar de su propio bolsillo por el servicio, que puede ser prohibitivo por su costo.

NECESIDAD CRÍTICA DE UNA ESCUELA O PROGRAMA LABORAL ADECUADOS, Y DE PERSONAL

Para muchas de las personas en nuestra muestra, un elemento clave capaz de precipitar una situación de “colapso” fue el ambiente escolar o laboral que no era el correcto para ellas. Para la mayoría, un paso importante para situar las cosas bajo control fue encontrar una escuela o programa laboral mejor ajustado a sus necesidades. Esto frecuentemente significó disponer de clases más reducidas, con profesores bien formados y experimentados para trabajar con estudiantes con TEA o condiciones similares. Además, muchas familias fueron capaces de encontrar programas especiales de entretenimiento llevados por personas que eran más sensibles a la necesidades de su hijo. Esto proporcionó a las familias paz en su mente y la posibilidad de romper con la atención a tiempo completo, que con frecuencia les había encadenado en sus casas.

APOYO FAMILIAR

Algunas de las familias en nuestra muestra afirmaron que el apoyo recibido de toda la familia completa y de otras personas en la comunidad se hizo más positivo cuando aceptaron el diagnóstico. Pero otras contaron que la familia y los “amigos” no eran pacientes o comprensivos cuando su hijo tenía un ataque de furia o se comportaba de manera desagradable. Seguían también sufriendo miradas descaradas y críticas de otros cuando salían de casa y en su comunidad.

En el lado positivo, muchas familias han comprobado que hay muchos más apoyos disponibles en la comunidad a través de grupos locales de apoyo para familias con un ser querido que tiene SD-TEA u otros problemas de conducta. Esto se debe a una combinación de factores: una mayor conciencia, en comparación con hace diez años o más, de que el TEA puede coexistir con el síndrome de Down y de que estas personas y sus familias tienen mayores necesidades. Por ejemplo, en el área de Chicago, la *National Association for Down Syndrome* ha organizado durante los últimos doce años un “fin de semana de descanso para padres” con hijos que muestran importantes problemas emocionales y conductuales (muchos de ellos están diagnosticados de TEA). Muchas de las familias de este grupo esperan con ansia durante todo el año ese fin de semana. Se proporciona muy especial atención a los hijos con SD-TEA, y se da tiempo de respiro para sus otros hijos. Además, los padres escuchan y reciben

información de expertos sobre todo un conjunto de temas importantes (estrategias para las conductas, temas médicos, recursos, etc.). Quizá lo más importante sea el apoyo prestado por las otras familias a lo largo de este fin de semana de descanso.

CONSIDERAR UNA RESIDENCIA FUERA DE SU CASA

Al igual que las familias de muchos adolescentes y adultos con síndrome de Down, las familias en nuestra muestra consideraron también si sus hijos se beneficiarían viviendo en un hogar compartido. Hemos analizado estos temas por largo en el libro *The Guide to Good Health for Teens & Adults with Down Syndrome* (Chicoine y McGuire, 2010) y no repetiremos aquí todo el análisis, pero una opción residencial puede ser especialmente importante para adolescentes o adultos con SD-TEA.

Vimos que había por lo menos dos razones por las que las familias en nuestra muestra consideraron la posibilidad de hogares compartidos. Algunas las contemplaron cuando no había problemas en casa o en la comunidad. Para muchas, esto ocurrió tras un periodo de crisis y de transición a la edad adulta, pero la crisis fue abordada de forma eficaz (mediante estrategias conductuales y apoyos en casa y fuera de casa, escuela apropiada y sitios de trabajo para encarar las necesidades, etc.). Para estas familias, la opción residencial fue contemplada como parte natural del desarrollo en la adolescencia y la adultez, igual que para otros hijos que dejan el hogar paterno.

En cambio, hubo unos cuantos padres cuyos hijos tendieron a tener problemas y conductas más difíciles. Estos padres consideraron los hogares compartidos porque vieron que ya no podían afrontar más tiempo las necesidades de sus hijos en la adolescencia y la adultez. Para muchos, también, las exigencias de atender a su hijo creaba una distorsión sobre la salud y bienestar de todos los miembros de la familia, incluido el propio miembro con SD-TEA. Muchos se habían convertido también en prisioneros dentro de su propia casa, no sólo a causa de las conductas de su hijo en la comunidad, sino también por la dificultad de encontrar ayuda por parte de los demás en la prestación de cuidados a su hijo.

¿Cómo se adaptó la gente al cambio? Algunas familias se sintieron muy aliviadas al comprobar que había cambios positivos inmediatamente después de que su hijo ingresara en un hogar compartido. Para otras el proceso de transición fue más tumultuoso, y eso les significó mucho estrés, pero también les dio una visión sobre el grado de competencia del personal en estos hogares a la hora de encarar la conducta en una crisis o periodo de transición. En su mayoría, a las familias les gustó lo que vieron. Pasada la crisis, la mayoría de las personas con SD-TEA se asentaron y funcionaron muy bien. Las familias de ambos grupos han permanecido muy activamente implicadas en las vidas de sus hijos adultos después de su traslado a los hogares compartidos.

RESUMEN

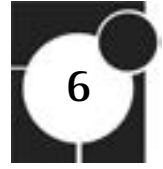
Las personas con síndrome de Down, con y sin TEA, comparten características comunes que a menudo se asocian al autismo. Concretamente, conductas repetitivas, temas

sensoriales, déficit en la comunicación. Los temas de relación aparecen como el área en la que existe una clara y obvia diferencia entre los dos grupos. Es decir, en los adultos y adolescentes con sólo síndrome de Down, las habilidades sociales suelen ser un relativo punto fuerte, mientras que en los que tienen SD-TEA, suelen ser un relativo punto débil.

Es de gran importancia que los profesionales que trabajen con adolescentes y adultos con síndrome de Down se sientan familiarizados con las características conductuales del SD-TEA así como con las necesidades médicas y estrategias que se utilizan cuando se diagnostica un TEA en un adolescente o adulto con síndrome de Down. Es nuestra esperanza que, conforme este campo sigue evolucionando, el TEA se diagnostique mucho antes ya que el diagnóstico temprano y las intensas intervenciones aplicadas prontamente permiten que las familias tengan más éxito al manejar las características del TEA. Los centros dedicados al autismo deben cobrar mayor conciencia de la coexistencia de ambos trastornos, ofrecer un diagnóstico especializado, y dotar a las familias de los instrumentos de intervención apropiados que existen en el campo del autismo. El abordaje temprano y multidisciplinario al tratamiento beneficiará sin duda a la persona con SD-TEA y su familia.

Bibliografía

- ADI-R. Entrevista para el Diagnóstico del Autismo - Revisada (b). Ediciones TEA, Madrid. En: <https://web.teaediciones.com/adi-r-entrevista-para-el-diagnostico-del-autismo---revisada.aspx>
- ADOS - 2. Escala de Observación para el Diagnóstico de Autismo -2. Ediciones TEA, Madrid. En: <http://web.teaediciones.com/ADOS-2-Escala-de-Observacion-para-el-Diagnostico-del-Autismo---2.aspx>
- Aman, M. G. & Singh, N. N. (1986). *Aberrant Behavior Checklist: Manual*. East Aurora, NY: Slossott.
- Aman, M.G., Singh, N.N., Stewart, A.W., & Field, C.J. (1985). *The Aberrant Behavior Checklist*. *Psychopharmacology Bulletin*.21: 845-50.
- Capone, G. (1999). Down syndrome and autistic spectrum disorder: A look at what we know. *Disability Solutions* 3 (5/6): 8-15.
- Chicoine, B. & McGuire, D. (2010). *The Guide to Good Health for Teens & Adults with Down Syndrome*. Bethesda, MD: Woodbine House.
- De Pellegrino, G., Fadiga, L., Fogassi, L., Gallese, v., & Rizzolatti, G. (2010). Understanding motor events: A neurophysiological study. *Experimental Brain Research* 91: 176-80.
- McGuire, D. & Chicoine, B. (2006). *Mental Wellness in Adults with Down Syndrome: A Guide to Emotional and Behavioral Strengths and Challenges*. Bethesda, MD: Woodbine House. En español: disponible en <http://www.down21materialdidactico.org/librobienestarmental/index.html>
- Medlen, J. (1999). More than Down syndrome: A parent's view. *Disability Solutions* 3 (5/6): 3-7.
- Reilly, C. (2009). Autism spectrum disorders in Down syndrome: A review of what we know. *Research in Autism Spectrum Disorders* 3: 829-39.



CONSEGUIR EL MÁXIMO DE VUESTRAS VISITAS AL DOCTOR

RECOMENDACIONES A LOS PADRES Y PROFESIONALES SANITARIOS

Laura Pickler, MD, y Kimberly Bonello

ANTES DE LA VISITA

Dra. Pickler:

Planificar una visita al doctor de vuestro hijo será mucho más productiva para todos los que estén implicados si elaboráis un pequeño plan antes de concertar la entrevista. Si todavía no tenéis un médico personal para el niño, os pueden ayudar unos pocos principios-guía que analizaremos después.

Todo niño merece disponer de un **hogar médico**. El hogar médico no es un sitio específico o el despacho de un doctor, sino que conceptualmente comprende lo que significa un abordaje en equipo al cuidado de la salud. Estos miembros del equipo son la familia, los profesionales sanitarios, los programas de la comunidad, los seguros y otras fuentes de financiación.

De acuerdo con la Asociación Americana de Pediatría (AAP), son siete los componentes clave que conforman un Hogar Médico (AAP, 2004):

- Acceso a la atención
- Atención centrada en la familia
- Capacidad de respuesta cultural
- Continuidad en la atención
- Atención globalizada
- Atención compasiva
- Coordinación en la atención

Un elemento clave en el modelo de hogar médico de atención es la presencia de ocasiones de participación entre la familia y todos los profesionales implicados en la vida del niño, que juntos contribuyen a la mejor atención médica para el niño/adulto. El compartir implica la presencia de los profesionales sanitarios pero reconoce igualmente los recursos adicionales que contribuyen a una prestación sanitaria de calidad, como son el personal escolar, los terapeutas de la comunidad y los profesionales de salud pública. También es importante rechazar el hogar médico como un lugar físico o una práctica médica específica. Paciente y familia están en el centro del concepto definidor; no el espacio físico de la consulta de un clínico concreto.

Cada uno de los siete componentes del hogar médico termina por estar asociado en cierto grado a todo profesional sanitario que atienda a un paciente necesitado de una particular atención en su salud, según requieran las condiciones crónicas. El familiarizarse con estos componentes es el primer paso para mejorar el abordaje propio del hogar médico en la atención de una especialidad. Es completamente lógico para los padres el solicitar y esperar que se les proporcione la debida atención de acuerdo con el modelo del hogar médico. Tened presente, sin embargo, que la atención puede parecer diferente para cada familia en concreto. Los padres deben sentirse capacitados y animados para comentar con el personal de atención primaria infantil lo que esto significa para su hijo.

Una vez que disponéis de un hogar médico autorizado, será más fácil implementar las siguientes sugerencias prácticas:

- Concertar citas que no interfieran con otras actividades como las escolares o las sesiones de terapia, si es posible.
- Considerar si es mejor para vuestra familia tener múltiples citas en un día para minimizar los desplazamientos, o tener un cita cada día para reducir la tensión.
- Hacer una lista de cuanto deseáis consultar. Tened presente que si vuestra lista es larga o los temas son complejos, puede que no puedan ser atendidos todas las cuestiones en una sola visita.
- Solicitar tiempo extra para vuestra visita al concertar la cita. Si es difícil conseguirlo, considerad si es conveniente elegir la última del día para que vuestro médico no tenga prisa. Estando seguros de que vuestro doctor dispone de tiempo suficiente programado para atender a vuestras necesidades reducirá la posibilidad de tener que esperar en la consulta del médico.
- Sed puntuales. Nadie quiere que estéis esperando. Si os retrasáis, lo probable es que toda familia posterior a vosotros sea también atendida con retraso. Se aprecia la puntualidad, no sólo para el doctor y su equipo sino también para cada paciente citado detrás de vosotros. Muchas consultas están poniendo normas que pueden exigirnos volver a concertar la cita si vuestro retraso es superior a los diez minutos.

Si vuestro hijo se muestra agitado mientras esperáis a ser llamados, hacedlo saber a la enfermera. Es posible que haya opciones que limiten o eliminen vuestro tiempo

de espera en la consulta. En la práctica pueden existir también opciones que hagan la espera más agradable para todos.

Kim Borsello:

Como madre que soy de un joven adulto con SD-TEA, he aprendido tanto de mi hermosa hija, Emily, sobre cómo ser una buena defensora en temas médicos para ella, para mí y para toda mi familia. Me he equivocado muchas veces a lo largo de los años y he aprendido lo duro que es el camino para ayudar a perfilar mejor y coordinar la atención médica de Emily. Espero que os beneficiéis de mis experiencias y decidáis cuáles de mis sugerencias vais a utilizar en vuestro recorrido familiar con el SD-TEA.

No está de más recordar que los doctores y demás profesionales sanitarios están ahí para servir a vosotros y a vuestro hijo. Un buen médico no se sentirá ofendido si solicitáis una segunda opinión. Si no se funciona bien con un médico concreto, por favor sabed que tenéis todo derecho a buscar otro nuevo. Continuar con el sanitario equivocado sólo os causará a vosotros y a vuestro hijo una innecesaria ansiedad, mientras que acertar con el correcto mejorará vuestra mente y os dará fuerza para preguntar las cuestiones que necesitáis que se os responda para asegurar la salud y felicidad de vuestro hijo a largo plazo.

Dicho esto, deseo ofreceros algunas sugerencias que espero hagan la próxima consulta para vuestro hijo un poco menos estresante para ambos:

- Dad toda la información posible a la persona encargada de las citas sobre qué deseáis conseguir en la visita al médico, para que el doctor esté mejor preparado para encarar los temas que os preocupan.
- Al visitar un doctor o un edificio nuevos, aseguraos de que os proporcionan bien la dirección, el parking, por dónde entrar en el edificio y el proceso de registro, para que estéis preparados. Preguntad si disponen de página web en la que podáis conseguir toda esa información, así como todos los documentos necesarios que debáis rellenar con anticipación. Todo eso aliviará vuestra tensión y la del hijo.
- Avisad a la persona encargada de las citas sobre todas las necesidades que pueda tener el hijo, como acceso en silla de ruedas, una sala de espera más privada o especial, o la disponibilidad de un espacio que evite la sobre-estimulación.
- En el grado en que vuestro hijo os pueda entender, comentadle con tiempo sobre la cita, por ejemplo quién le va a ver y por qué. Yo le digo a Emily: “Vamos a ver al Dra. Pickler [mañana, hoy, dentro de unos minutos]. Va a escuchar a tu pecho y a tu espalda, y mirará tus oídos y tus ojos”. Haya respuesta o no, repito esto varias veces antes de la cita para que no haya sorpresas o sean las mínimas.
- Preparad un “resumen médico”. Todo doctor, enfermera, anestesiólogo, etc. que ha recibido un resumen de Emily ha dicho: “Ojalá todo padre preparara un resumen como éste”. Guardad una copia del resumen de vuestro hijo en el

ordenador de modo que lo podáis actualizar e imprimir rápidamente para cualquier revisión médica. ¿Qué deberíais incluir en el resumen médico?

- 1ª página: Nombre del niño, dirección, nombre del padre/responsable, nº de teléfono, información del seguro médico, diagnóstico, notas especiales
- 2ª página: Lista de medicinas actuales, alergias
- 3ª página: Lista de todos los médicos que le atienden, direcciones, fax y teléfono, especialidad
- 4ª página: Lista de estudios y análisis realizados previamente y sus resultados
- 5ª página: Lista de todas las intervenciones/hospitalizaciones, incluida la fecha, hospital, nombre del doctor, procedimiento realizado y resultados

La elaboración de este resumen os ayudará a atender a las constantes peticiones de explicación de los temas médicos del hijo. Os ayudará también a rellenar impresos diciendo “ver resumen adjunto”, en lugar de emborronar múltiples impresos. Con el fin de proteger la identidad de vuestro hijo, no pongáis su número de identidad en este documento.

DURANTE LA VISITA

Dra. Pickler:

Una vez que hayáis decidido cuándo y dónde va a ser la consulta de vuestro hijo, habréis avanzado mucho para que la visita funcione bien. El paso siguiente es pensar en la logística de la fase inicial de la consulta. Si vuestro hijo tiene sensibilidad sensorial, traed cualquier objeto de casa que le haga más llevadero por si acaso tenéis que esperar hasta que sea llamado. Y eso incluye algún tentempié, un muñeco o juego favorito, o una mantita. Podéis pedir que os pasen de inmediato a una habitación para evitar el ruido y actividad del área de recepción. Algunos niños disfrutan de las actividades motoras mientras esperan, como ensartar bolas, colocar bloques, colorear. Todo lo que sepáis que sirva para mantener al niño relajado y confortable durante esa primera fase en el proceso inicial de registro y espera a ser llamado, ayudará mucho cuando estéis en el despacho del doctor contándole vuestros problemas.

Nunca subestiméis la importancia de un listado. Así como eso os resulta más eficiente en la tienda de comestibles, también lo es en la consulta médica. Si es posible, priorizad los puntos que queréis consultar, para evitar traer a colación el más importante cuando el médico ya piensa que la visita está a punto de terminar. Si preparáis una lista, el doctor sabrá cuáles son los puntos más importantes para vosotros; pensad que él puede tener una lista diferente a la vuestra porque no ha priorizado la suya del mismo modo que vosotros. Estas diferencias son normales y son de esperar que aparezcan. La clave de una buena comunicación durante la con-

sulta es dejar claras vuestras necesidades. No seáis esclavos del listado. Si los temas son complejos o si vuestro hijo está enfermo, puede que no debáis cubrir todos los temas. Algunas familias guardan la lista de una visita a otra para asegurar que no queda nada olvidado.

Tened presente que hay varios tipos de consultas que pueden condicionar el modo en que las cosas se desarrollen para el doctor y su equipo así como para vosotros y el niño. Si lo traéis por una enfermedad u otro problema específico, vuestro listado ha de ser breve. Enfocadlo sobre la causa concreta de la visita para que tiempo y esfuerzo se concentren en la necesidad que el niño entonces exige. Recomiendo mucho también programar visitas al menos cada seis meses cuando el niño no está enfermo ni presenta un problema agudo; eso permite disponer de tiempo para recibir información sobre los recursos que necesitáis para que vuestra atención como padres tenga éxito y para prevenir situaciones o accidentes que os puedan ocasionar problemas más adelante. Da también tiempo para coordinar la atención entre los diversos facultativos con los que el niño ha de entrar en contacto. Las visitas más frecuentes ayudan a que cada uno esté actualizado, y dan la oportunidad de revisar los puntos del plan de atención a vuestro hijo. La mayoría de los niños y adultos muestran una mejor experiencia durante las visitas médicas si se han acostumbrado a una rutina de la que ya no se olvidan.

Kim Bonello:

Vuestro hijo aprenderá de cada visita al doctor y, con el tiempo, todo será más fácil. Haced adaptaciones sencillas para que el niño se sienta cómodo y reduzca su ansiedad. Eso puede significar apagar las luces fluorescentes, quitar el papel “arrugado” de la mesa de exploración, o cerrar la puerta si hay otro niño que llora o molesta. Llevad actividades tranquilas que habéis guardado precisamente para la consulta al doctor. Quizá podáis leerle un libro favorito o llevar un cuaderno nuevo para colorear con lápices mientras esperáis que os llamen.

Prestad atención a los avisos que el niño os envía durante la visita. Si algo le causa molestia, reacciona con rapidez para evitar un arrebato. Contad al doctor qué es lo que mejor le va a vuestro hijo. Quizá podáis decirle: “Vaya rápido en la exploración, siga hablando suavemente sobre lo que está haciendo, pero no le pregunte si puede explorar sus oídos, simplemente hágalo”. O bien: “Es mejor que le avise previamente sobre todo lo que vaya a hacer, y tómesese su tiempo y espere hasta que el niño esté preparado para aceptarlo”. Todo depende de lo que el niño necesita y vosotros sois los que mejor le conocéis. Ayudad al doctor diciéndole lo que funciona y lo que no. Y también, si es posible, podréis advertir que todo lo que sea molesto y doloroso, como una inyección, se deje para el final de la visita.

Notas cuándo es el momento de poner fin a una consulta, aunque no hayáis conseguido o preguntado todo lo que tenáis en la lista. Si necesitáis suspender la visita de repente, asegurad una cita de seguimiento por llamada telefónica o preguntad si podéis enviar un correo-e, para terminar de hacer vuestras preguntas. Tratad de conseguir el máximo de exploración física, y hecha lo más rápidamente posible, por

si vuestro hijo alcanza su umbral de aguante en esta visita y tenéis que marcharos. Si os vais antes de que ocurra un arrebato, vuestro hijo aprenderá a confiar en que las próximas visitas serán tolerables y que vosotros os preocupáis de que se sienta a gusto.

Cuando se trata de trabajar con el doctor de vuestro hijo, sed serviciales y agradables mientras le explora. ¡Se cazan más moscas con miel que con vinagre! Si necesitáis ser firmes (asertivos) para hacer llegar vuestro punto de vista sobre las necesidades del niño, sedlo. Pero recordad que ser firme no es ser agresivo. Ser agresivos no servirá lo más mínimo a vuestro hijo, pero mantenerse firmes de un modo positivo valdrá mucho la pena.

DESPUÉS DE LA VISITA

Dra. Pickler:

Al término de cada visita, los padres o cuidadores han de saber qué se necesita hacer, quién lo hará, y en qué espacio de tiempo se hará. Ayuda a veces hacer una lista para que todos sepan su cometido. Se decidirá el plan de seguimiento, bien en persona o mediante llamada o mensaje. De manera creciente, la tecnología permite a las familias manejar aspectos de la atención a sus hijos por medios electrónicos, como comprobar los resultados de laboratorio o descolgar planes escritos de atención.

Si el servicio no dispone ya de un mecanismo para comunicarse con un miembro del equipo que tenga el papel de contacto, preguntad al servicio si pueden asignar este papel a alguna persona. Esto os ayudará mucho para mantener una comunicación personal entre las visitas, y hará más fácil que la familia consiga lo necesario en relación con el papeleo o autorizaciones de equipamiento.

En ocasiones, la familia puede preferir asumir un papel en el hogar médico de su hijo más relevante de lo arriba expuesto. Por ejemplo, puede desear introducir mejoras en la calidad de la práctica, para ayudar a que la práctica esté más centrada en la familia, para ayudar a otras familias a conectar con los recursos o con los servicios de la comunidad, o para prestar apoyos a otras familias que tienen también niños con necesidades especiales. La mayoría de los médicos comprometidos a prestar su servicio en el modelo de hogar médico agradecerá vuestros esfuerzos y encontrará el modo de animaros y ayudaros.

Kim Bonello:

Ofrezco siempre a Emily un premio después de cada visita al doctor. En ocasiones es un premio de comida porque en la recepción de la consulta hay un frigo de helados y a Emily le encantan. Pero recurro también a otros premios, como la promesa de ir a casa y ver una película favorita y comer palomitas juntos, un nuevo juguete que puede añadir a su colección, o dejarle que sea ella la que decida ese día el premio que prefiere. Los premios no tienen por qué costaros nada. Un “chocar las manos” o un sentido “gracias, Emily” significan tanto para ella. A estas alturas de su vida, ir al doctor es para ella una experiencia segura y gratificante, ¡y a esto es a lo que yo llamo tener un gran éxito!

UNA NOTA ESPECIAL SOBRE LA ORGANIZACIÓN DE UNA ANESTESIA GENERAL

Dra. Pickler:

Existe un grupo de pacientes con SD-TEA a los que les significará un gran servicio la realización bajo anestesia de ciertas actuaciones o maniobras que necesitan, que de otro modo les resultarían muy desagradables o altamente molestas. Es importante analizar junto con vuestro médico la organización de este método. Se tendrán muy en cuenta los riesgos y beneficios de la anestesia general. Ejemplos de actuaciones o maniobras a considerar son:

- Manipulación bucal, limpieza profunda, radiografías
- Extracción sanguínea (análisis de tiroides, monitorización de fármacos, etc.)
- Exploración de ojos y oídos (que no requieran estado consciente)
- Administración de vacunas
- Exámenes ginecológicos
- Radiografías, endoscopias, ultrasonidos. Resonancias, CTs

Kim Bonello:

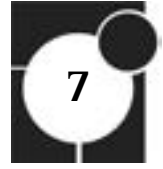
Una vez al año, el médico de Emily y yo reservamos un día para realizar todas las maniobras que son invasivas y perturbadoras programadas para todo el año. Ciertamente hay que poner un poco de esfuerzo para coordinar el calendario del dentista, otorrino, radiología, laboratorio y otras especialidades, ipero vale la pena hacerlo!

Al preparar los procedimientos a realizar bajo anestesia, analizad con el equipo quirúrgico las opciones de medicación preanestésica que reduzcan la ansiedad para toda la experiencia. Quizá vuestro hijo se beneficie de una medicación como el Versed (midazolam), que no solamente relaja sino que tiene un efecto amnésico, de modo que no recordará que se le llevó al quirófano. Si vuestro hijo no está en condiciones de tragar un medicamento prequirúrgico, preguntad por métodos alternativos de administración (inyección, aerosol nasal, vía rectal). La medicación prequirúrgica ha hecho maravillas en Emily y me ha ahorrado verla con ataques de pánico o luchando antes de entrar en quirófano. Pido siempre al equipo quirúrgico que pongan a Emily la máscara antes de introducir la vía intravenosa, porque no coopera en la intubación si está despierta y, en cambio, se deja hacer cuando ya está dormida.

Tened presente que no todas las compañías de seguro cubren procedimientos anestésicos que normalmente no se utilizan. En mi experiencia, la mayoría de las compañías desean que se pruebe primero la cita y el procedimiento convencionales. Sólo si la prueba ha sido negativa consentirán hacerse cargo del gasto relativo a la anestesia.

Una vez que el tema médico ha quedado resuelto y sigue un curso regular, la vida resulta mucho más fácil. La ansiedad de Emily ha disminuido, y también la mía. La decisión de concentrar todos los procedimientos que requieren anestesia en un solo

día ha servido para que Emily ya no tenga miedo de ir al doctor. Se ha convertido todo en algo rutinario y sabe lo que le espera. Mis mejores deseos para que encontréis el servicio médico adecuado, que quiera trabajar con vosotros y os ayude a coordinar un plan de asistencia que funcione bien para toda vuestra familia.



CÓMO SE MANIFIESTA EL AUTISMO EN UN NIÑO CON SÍNDROME DE DOWN

EL FENOTIPO CONDUCTUAL

Susan Hepburn, PhD. y Deborah J. Fidler, PhD.

INTRODUCCIÓN

Durante años los profesionales y los padres consideraban que la existencia conjunta de autismo y síndrome de Down era muy rara. De hecho, dados los fuertes lazos sociales que a menudo se describen para los niños con síndrome de Down, parecía altamente improbable que una alteración que impacta a la comunicación social pudiera expresarse en un niño con síndrome de Down.

Sin embargo, conforme más y más padres expresaban sus preocupaciones sobre las vías diferentes de desarrollo que sus hijos parecían tomar, los investigadores clínicos empezaron a considerar la posibilidad de que algunos niños con síndrome de Down pudieran también verse afectados por un diagnóstico conductual añadido: el trastorno de espectro autista (TEA).

Al hacer el diagnóstico de TEA, un clínico —generalmente un pediatra, psicólogo clínico, psiquiatra o neurólogo— se basa en los criterios para el autismo descritos en el manual *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM)* (American Psychiatric Association), que es el manual guía médico para diagnósticos.

Nota del Ed. Posterior a la publicación del texto original inglés de este libro, apareció la 5ª edición del DSM: (DSM-V) (2015). Por este motivo, aportamos los criterios diagnósticos tal como aparecen en la edición española del DSM-V.

Criterios diagnósticos de TEA (DSM-V):

A. Deficiencias persistentes en la comunicación social y en la interacción social en diversos contextos, manifestado por lo siguiente, actualmente o en sus antecedentes:

1. Las deficiencias en la reciprocidad socioemocional varían, por ejemplo, desde un acercamiento social anormal y fracaso de la conversación normal en ambos sentidos, pasando por la disminución en intereses, emociones o afectos compartidos, hasta el fracaso en iniciar o responder a interacciones sociales.
2. Las deficiencias en las conductas comunicativas no verbales utilizadas en la interacción social varían, por ejemplo, desde una comunicación verbal y no verbal poco integrada, pasando por anomalías del contacto visual y del lenguaje corporal o deficiencias de la comprensión y el uso de gestos, hasta una falta total de expresión facial y de comunicación no verbal.
3. Las deficiencias en el desarrollo, mantenimiento y comprensión de las relaciones varían, por ejemplo, desde dificultades para ajustar el comportamiento en diversos contextos sociales, pasando por dificultades para compartir juegos imaginativos o para hacer amigos, hasta la ausencia de interés por otras personas.

B. Patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, intereses o actividades, que se manifiestan en dos o más de los siguientes puntos, actualmente o en sus antecedentes:

1. Movimientos, utilización de objetos o habla estereotipados o repetitivos (p. ej., estereotipias motoras simples, alineación de juguetes o cambio de lugar de los objetos, ecolalia, frases peculiares).
2. Insistencia en la monotonía, excesiva inflexibilidad de rutinas o patrones ritualizados de comportamiento no verbal y verbal (p. ej., gran angustia frente a cambios pequeños, dificultades con las transiciones, patrones de pensamiento rígidos, rituales de saludo, necesidad de tomar el mismo camino o de comer los mismos alimentos cada día).
3. Intereses muy restringidos y fijos que son anormales en cuanto a su intensidad o foco de interés (p. ej., fuerte apego o preocupación por objetos inusuales, intereses excesivamente circunscritos o perseverantes).
4. Hiper- o hipo-reactividad a los estímulos sensoriales o interés inhabitual por aspectos sensoriales del entorno (p. ej., indiferencia aparente al dolor/temperatura, respuesta adversa a sonidos o texturas específicos, olfateo o palpación excesiva de objetos, fascinación visual por la luces o el movimiento).

C. Los síntomas deben estar presentes en las primeras fases del periodo de desarrollo (pero pueden no manifestarse totalmente hasta que la demanda social supera las capacidades limitadas, o pueden estar enmascaradas por estrategias aprendidas en fases posteriores de la vida).

D. Los síntomas causan un deterioro clínicamente significativo en lo social, laboral u otra áreas importantes del funcionamiento habitual.

E. Estas alteraciones no se explican mejor por la discapacidad intelectual o por el retraso global del desarrollo. La discapacidad intelectual y el TEA con frecuencia coinciden; para hacer diagnósticos de comorbilidades de un TEA y discapacidad intelectual, la comunicación social ha de estar por debajo de lo previsto para el nivel general de desarrollo.

Para que una persona reciba el diagnóstico de un TEA debe mostrar importantes dificultades en tres áreas del desarrollo: 1) funcionamiento social, 2) comunicación verbal y no verbal, y 3) restricción en intereses y actividades.

HECHOS BÁSICOS SOBRE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)

Hay algunas otras cosas que hay que saber sobre el TEA antes de analizar cómo se presenta en un niño con síndrome de Down.

1. El TEA es una discapacidad del desarrollo que se identifica solamente mediante un detallado proceso de evaluación del desarrollo/conducta. No existe prueba médica, por lo que la habilidad y experiencia de quienes evalúan a un niño con otra conocida discapacidad del desarrollo son especialmente importantes para determinar si este segundo problema encaja en el cuadro.
2. El TEA es una alteración con base biológica que implica trastornos del desarrollo del sistema nervioso, incluido el cerebro.
3. Numerosos y diversos sistemas biológicos pueden o no estar implicados en el TEA de un niño determinado; como son el sistema motor, el sistema del habla/lenguaje, el sistema inmune, los sistemas reguladores del sueño, el sistema gastrointestinal, los sistemas de procesamiento sensorial (visión, audición, sensibilidad táctil, gusto/olfato, sistema vestibular, sensibilidad al dolor). Los investigadores están estudiando muy activamente la naturaleza “multisistema” del TEA. Para una información actualizada sobre los aspectos médicos del TEA, consultar las páginas web: www.aap.org/healthtopics/autism/cfm, y www.cdc.gov/ncbddd/autism.
4. El TEA no está causado por una mala práctica de los padres. Aunque no conocemos sus causas específicas, los científicos opinan que esta alteración tiene un carácter fuertemente genético, aunque de manera muy compleja; de modo que son varias las diferencias genéticas que deben confluir en un momento dado para que se condicione la aparición y el desarrollo de un TEA. Entonces, piensan los científicos, esta “vulnerabilidad genética” hacia el TEA necesita que “sea encendida o disparada” por alguna clase de factor ambiental o de experiencia personal. Esto explicaría cómo los estudios de gemelos idénticos (es decir, niños que comparten el mismo código genético) muestran que es posible

que ocasionalmente uno de los gemelos tenga TEA y el otro no. O, como es más frecuente, los dos estén afectados por TEA pero uno muestre más síntomas que el otro. Los científicos siguen estudiando muy activamente la genética del TEA, y la observación de que los niños con síndrome de Down tengan mayor riesgo de desarrollar TEA está induciendo a examinar el cromosoma 21 como sitio potencial de genes que sean relevantes también para el desarrollo de TEA (v. capítulo 3).

5. La base neurobiológica del TEA no se encuentra circunscrita a una parte concreta del cerebro. Más bien, parece más posible que implique problemas de conectividad cerebral, o la eficiencia con la que el cerebro puede enviar sus mensajes a lo largo y ancho de las estructuras neurales para que la información surja de modo integrado a partir de las distintas regiones cerebrales.
6. La moderna investigación sugiere que hay un incremento de niños con TEA en todo el mundo desarrollado, que no se explica simplemente porque se diagnostique mejor y haya mejor práctica clínica. Los estudios actuales afirman que 1 de cada 91 niños tienen TEA, lo cual es significativamente más alto que las estimaciones hechas hace 20 años cuando se hablaba de 1 por cada 2.500 niños (Fombone, 2005). Este aumento dramático está siendo estudiado por los epidemiólogos, quienes examinan los diversos factores ambientales y genéticos que pueden ser responsables de este incremento de niños en todo el mundo.
7. Se afirma que el TEA aparece en niños de cualquier grupo diferente por su raza, etnia, estado socioeconómico. Pero hay algunos datos sobre disparidad en la edad de diagnóstico, en el sentido de que los niños con superior estado socioeconómico o que viven cerca de centros médicos, y quizá los de etnia caucásica, tienden a recibir antes el diagnóstico.
8. Se ha visto que el TEA es más frecuente en varones: aproximadamente 3 niños por cada niña. No se conocen las razones, lo que lleva a los investigadores a examinar condiciones ligadas al cromosoma X, a influencias hormonales, y la evolución biológica en el desarrollo del cerebro. Por ejemplo: ¿existen diferencias entre el cerebro femenino y el masculino? Si las hay ¿ofrecen estas diferencias signos sobre las posibles regiones cerebrales implicadas en el TEA?
9. Los niños con TEA se diferencian unos de otros en muchos sentidos. Los clínicos e investigadores dirían que el trastorno es “heterogéneo” o “posee gran variabilidad”. Las posibles fuentes de estas diferencias individuales sobre cómo se presenta el TEA en cada niño individualmente se ofrecen en la siguiente tabla 7-1.
10. El diagnóstico de TEA sólo tiene importancia si las dificultades de una persona en sus capacidades de funcionamiento social y comunicación verbal son más graves que las que cabría esperar del nivel de desarrollo de esa persona, no de su edad cronológica. Por ejemplo, digamos que un niño con síndrome de Down de 8 años está funcionando más como un niño de 4 años. (Nota: Este tipo de estimación del desarrollo se puede obtener mediante pruebas estandarizadas, acompañadas de alguna evaluación de las habilidades y capacidades del niño

Tabla 7-1. Posibles fuentes de las diferencias individuales en la presentación de síntomas en los TEA

MODO EN EL QUE LAS DIFERENCIAS INFLUYEN SOBRE LA PRESENTACIÓN DE LOS SÍNTOMAS	
Edad cronológica	Los niños más pequeños muestran formas diferentes en sus diferencias sociales, comunicativas y conductuales, en mayor grado que los niños mayores. Por ejemplo, niños con TEA menores de 3 años raramente comprenden lo que los gestos sencillos, como el señalar, significan; y no es probable que sigan con su mirada el dedo de un adulto que está señalando, para ver lo que es de su interés. En cambio, la mayoría de los chicos con TEA aprenden a seguir la señal de otra persona en la etapa en que entran en kinder. Por tanto, el fallo en seguir una señal es un signo importante a buscar en los pequeñines y preescolares, pero no diferencia a los niños con TEA de los que no lo tienen en la etapa escolar.
Nivel de desarrollo global	El nivel de desarrollo global de un niño es muy importante para considerar cuándo se establecen las habilidades sociales y comunicativas.
Patrones de puntos débiles y fuertes en la cognición	Algunos niños con TEA funcionan mejor en la resolución de problemas que no exigen lenguaje, otros son mejores en el razonamiento verbal. Algunos niños con TEA aprenden mejor con muchos apoyos visuales, mientras que otros lo hacen con apoyos auditivos (p. ej., escuchando), o por medios cinestésicos (p. ej., haciendo/moviéndose).
Temperamento	El estilo conductual, la manera individual de cada uno de operar en el mundo, una tendencia constitutiva de responder ante determinadas situaciones de formas predecibles.
Nivel de actividad	Algunos niños con TEA son muy activos y están en movimiento constante. Otros son más calmados, lentos en responder, parecen tener dificultad para iniciar las cosas.
Intensidad emocional	Algunos niños son muy reactivos emocionalmente y muestran intensidad en sus sentimientos de forma regular. Otros parecen inusualmente no reactivos ante situaciones y experiencias con carga emocional.

Adaptabilidad o “flexibilidad conductual”

Algunos niños pueden “dejarse llevar” mejor que otros y tienden a ajustarse a cambios en situaciones o expectativas. Otros muestran extrema dificultad para ser flexibles, manejar las transiciones e integrar nuevas experiencias.

Persistencia o “motivación por la excelencia”

Algunos niños muestran una motivación interior para terminar una tarea o conseguir un objetivo de algún tipo que está claramente enfocado. Otros abandonan mucho más fácilmente, o evitan completamente el probar nuevos problemas. Muchos padres cuentan que sus hijos con TEA muestran niveles distintos de persistencia según sean las diferentes tareas/actividades (p. ej., persistentes con un especial interés –alinear cochecitos–pero no persistentes en aprender las letras).

Distracciones

Algunos niños se resisten a ser distraídos de lo que están haciendo (superenfocados), y otros parecen distraídos (carecen de un foco) la mayor parte del tiempo. Y algunos niños muestran ambos estilos en momentos diferentes.

en la vida real, conocidas como “funcionamiento adaptativo”, el cual es normalmente valorado mediante entrevistas a padres o cuidadores que conozcan muy bien al niño, mediante el uso de instrumentos estandarizados como puede ser las Vineland Scales of Adaptive Behavior) (Sparrow et al., 2005). En este caso, la edad cronológica del niño es de 8 años y su edad de desarrollo es de 4 años. Si, durante una evaluación específica de reciprocidad social y comunicación no verbal (que son distintivos del TEA), el niño demuestra conductas de comunicación verbal y no verbal que son similares a las observadas en un niño con síndrome de Down de 4 años, entonces estas dificultades son interpretadas como propias de esta particular discapacidad, no son indicativas de una comorbilidad del TEA. Pero si el niño no muestra las conductas sociales y de comunicación no verbal propias de los niños de 4 años, entonces será necesario pensar en una concurrencia de TEA y síndrome de Down. En la tabla 7-2 se muestra una revisión de las edades de desarrollo asociadas con varias conductas importantes de comunicación social.

HECHOS BÁSICOS SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

Antes de hablar sobre lo que aparece como autismo en una persona con síndrome de Down, hemos de considerar, primero, algunos puntos sobre el desarrollo general en este síndrome, cuando no se piensa que el TEA forme parte del cuadro clínico de un niño.

1. La tasa de incidencia de síndrome de Down es de aproximadamente 1 por 691 nacimientos vivos, cuando se promedian todas las edades maternas (CDC, 2009).¹ La probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down aumenta con

Tabla 7-2. Edades del desarrollo relacionadas con conductas específicas socio-comunicativas

CONDUCTAS SOCIALES/COMUNICATIVAS	EDAD PREVISTA DE ADQUISICIÓN
Expresa diversas emociones (felicidad, tristeza, interés, sorpresa, rabia, miedo, disgusto)	Para la edad de 6 meses
Demuestra una sonrisa social predecible (p. ej., una sonrisa que está dirigida claramente hacia, o compartida con, otra persona)	Para la edad de 6 meses
Imita las emociones expresadas por un adulto en una interacción cara a cara	Para la edad de 6 meses
Muestra nerviosismo ante los extraños (y por eso ya diferencia a los familiares de los no familiares)	Entre 7 y 12 meses
Descansa en su cuidador como base segura mientras explora el entorno	Entre 7 y 12 meses
Utiliza la referencia social (se vuelve hacia su cuidador) con el fin de captar signos sobre cómo reaccionar ante una situación nueva	Entre 7 y 12 meses
Se junta fácilmente en el juego con niños conocidos (hermanos, primos, etc.)	Entre 13 y 18 meses
Reconoce su propia imagen en el espejo o en fotografías	Entre 13 y 18 meses
Empieza a mostrar empatía con otros (intentando consolarlos o enviándoles expresiones faciales simpáticas si se han hecho daño o no se sienten felices)	Entre 13 y 18 meses
Capaz de seguir indicaciones sencillas emitidas por un cuidador familiar	Entre 13 y 18 meses
CONDUCTAS SOCIALES	
Expresa emociones más sutiles, más complejas, como son la vergüenza o sentirse mal (estas emociones son indicativas de crecimiento en el desarrollo de su conocimiento social)	Entre 19 y 24 meses
Expresa verbalmente diversas palabras de tipo emocional	Entre 19 y 24 meses
Empieza a usar la comunicación como instrumento de autorregulación (usa la comunicación verbal y no verbal para expresar sentimientos, hacer peticiones)	Entre 19 y 24 meses

Usa su propio nombre y pronombres personales	Entre 19 y 24 meses
Comprende las categorías básicas que están asociadas con las personas, como son la edad y el sexo	Entre 19 y 24 meses
Distingue entre actos intencionados y no intencionados, suyos o de otros	Entre 2 y 3 años (25-36 meses)
Muestra habilidad para ser cooperativo con sus cuidadores	Entre 2 y 3 años (25-36 meses)
Muestra una creciente comprensión de cómo las acciones causan sentimientos, y viceversa	Entre 2 y 3 años (25-36 meses)
Demuestra mayor capacidad para la empatía, caracterizada por el compartir y por mostrar mayores actos de generosidad para satisfacer a los demás	Entre 2 y 3 años (25-36 meses)
Aumenta la expresión de emociones complejas (rabia, vergüenza, culpa, orgullo)	Entre 3 y 5 años (25-60 meses)
Se implica en sus primeras amistades	Entre 3 y 5 años (25-60 meses)

Adaptada de Berk, LE (2009).

la edad materna, de modo que para una madre de 40 años la probabilidad aumenta hasta 1 por 25.

2. La mayoría de los casos se deben a no disyunción, o sea, un fallo en la división de las células durante la cual los cromosomas 21 no se separan durante la formación de los gametos (óvulo o espermatozoide). Como consecuencia, en el momento de la fertilización aparecen tres copias del cromosoma 21 en el huevo fertilizado en lugar de dos. En otros casos menos frecuentes, los errores de división celular aparecen después de la fertilización, lo que origina el mosaicismo. Otra causa rara se debe a que uno de los padres pasa un cromosoma que tiene información adicional de otro cromosoma 21 pegado a él, y se llama translocación.
3. El síndrome de Down afecta a la actividad de más de 500 genes y sus asociadas proteínas y enzimas, por lo que termina por afectar a múltiples sistemas (Gardiner y Costa, 2006; Flórez y col., 2015).
4. Está asociado a rasgos físicos específicos, que abarcan la estructura típica craneofacial, la braquicefalia (una forma anormalmente ancha de la cabeza), cuello corto, problemas congénitos del corazón, hipotonía muscular, hiperflexibilidad de las articulaciones. El característico aspecto craneofacial incluye frecuente-

mente la inclinación hacia arriba de las hendiduras palpebrales, pliegue epicántico, manchas de Brushfield, puente nasal chato, oreja displásica y un paladar muy ojival. Todos estos rasgos son muy variables en frecuencia e intensidad de aparición, entre los diversos individuos.

5. Además de estos rasgos físicos, el síndrome de Down predispone a específicas consecuencias individuales en la conducta. Los datos más recientes sugieren que muchos individuos muestran áreas relativamente fuertes en el procesamiento visual, el lenguaje comprensivo y algunos aspectos de relación social. Se detectan problemas en el área del lenguaje expresivo, procesamiento auditivo, y algunos aspectos del desarrollo del movimiento. Es importante tener en cuenta que no todos los individuos mostrarán todos los aspectos del perfil conductual. Simplemente, la probabilidad de que muestren este patrón de características es mayor que en otros niños con discapacidad intelectual sin síndrome de Down.
6. La mayoría de los niños puntúan en el rango ligero (55-70) a moderado (40-55) de trastorno cognitivo, aunque el rango de características incluye trastornos entre ligeros y profundos. En los primeros años de vida, la mayoría progresa de forma mantenida en su desarrollo, si bien su velocidad no es similar a la de los demás niños. Es decir, su edad mental sigue avanzando pero la puntuación de su CI tiende a disminuir gradualmente a lo largo de su niñez.
7. Las habilidades del habla y del lenguaje expresivo tienden a retrasarse en comparación con sus habilidades no verbales. Pero el lenguaje receptivo (la comprensión del lenguaje) se desarrolla con relativa competencia, de modo que la mayoría de los niños desde el nacimiento hasta los 5 años muestran habilidades de lenguaje receptivo acordes con su edad mental. Si bien la mayoría de los niños con síndrome de Down, pero no todos, muestran este perfil de relativa fortaleza en el lenguaje receptivo sobre el expresivo, puede haber distintas vías por las que se llega a este resultado.
8. Muchos van a mostrar retrasos en la transición que va de la comunicación prelingüística al habla con un significado. Los niños pequeños con síndrome de Down pueden mostrar lenguaje productivo (señalado o hablado) de 28 palabras a los 24 meses, 116 palabras a los 36 meses, 248 palabras a los 48 meses y 330 palabras a los 72 meses. Pero si sólo se considera el vocabulario del lenguaje hablado (no de signos), sólo el 12 por ciento de los niños de un año con síndrome de Down han producido sus primeras palabras, y sólo el 53 por ciento de los niños de cuatro años tienen un lenguaje superior a 50 palabras, un nivel que sería similar al de un niño con desarrollo normal de 16 meses.
9. La utilización de gestos en el síndrome de Down parece ser uno de sus puntos fuertes, y algunos estudios indican que los niños utilizan gestos más avanzados de los que cabría esperar del nivel de desarrollo general del lenguaje, así como un repertorio más amplio de gestos simbólicos, funcionales e intencionales que los niños con desarrollo ordinario que se encuentran al mismo nivel de lenguaje (cuya edad cronológica será menor).
10. Según la mayoría de los estudios, los niños pequeños con síndrome de Down

muestran niveles mentales propios de la edad en cuanto a la atención conjunta no verbal, o en la utilización del contacto visual, gestos y vocalizaciones con el objetivo de compartir la relación social. Pero se observan dificultades en la conducta no verbal de petición, o en el uso del contacto ocular, gestos o vocalizaciones si el objetivo es obtener un determinado resultado (p. ej., un juguete que se desea, un alimento, etc.).

11. El desarrollo motor es una clara área de retraso. Se observa con frecuencia un desarrollo atípico de reflejos, bajo tono muscular, hiperflexibilidad.
12. Durante la fase temprana del desarrollo, muchos niños alcanzan los hitos de relación social con competencia. Los bebés mantienen más tiempo la mirada a las personas que a los objetos, y muestran más sonidos melódicos, sonidos vocálicos y sonidos emocionales cuando interactúan con las personas que con los objetos (Legerstee et al., 1992). Los mayorcitos también adquieren competencia en las áreas de la atención conjunta, de compartir objetos con otros y de otras iniciaciones sociales. En la edad escolar, las habilidades de socialización son también consideradas como punto fuerte dentro de un área más extensa de adaptación (hasta cierto punto, porque hay menor iniciativa para iniciar una relación).
13. Muchos pueden presentar dificultades en la resolución de problemas y en esas conductas que han de ir dirigidas a alcanzar un objetivo. Algunos pueden desarrollar un estilo por el que abandonan, más rápidamente que los demás niños, las tareas que son difíciles pero resultan necesarias para aprender.
14. Algunos pueden tener cierta dificultad para captar una perspectiva y comprensión de los motivos del otro, de sus deseos y sentimientos.
15. El síndrome de Down puede predisponer a algunos niños a mostrar ciertos problemas de conducta, como es la resistencia u oposición, falta de atención, hiperactividad. Otras condiciones, como son la ansiedad y la depresión, ocurren menos frecuentemente que en otros niños con discapacidad intelectual, pero más frecuentemente que en los niños con desarrollo ordinario. Los problemas relacionados con el estado de ánimo pueden ser más frecuentes durante los cambios a la adolescencia y conforme alcanzan la adultez.

EL TEA EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN: ¿ES DISTINTA SU PRESENTACIÓN CLÍNICA?

Como se ha indicado en la tabla 7-2, una de los orígenes más importantes de que existan diferencias individuales en cómo se presenta el TEA es el deseo de saber si el niño tiene, o no, otro diagnóstico que afecte a su conducta o el desarrollo. Esto nos lleva a la tarea de este capítulo, que es describir cómo el TEA se presenta probablemente en un niño con síndrome de Down, quien, nos parece (y a otros especialistas en este campo), que tiene un “aire” característico o cuadro clínico. Es decir, si bien los niños con síndrome de Down y TEA tienen muchas cosas en común, hay un “aroma” particular en la persona que presenta ambas condiciones. En nuestra experiencia clínica, la presentación es característica: diferente de la que vemos, o bien en un niño con TEA solo, o bien con síndrome de Down solo.

Con otras palabras, tener ambas condiciones (SD + TEA) puede resultar en una experiencia diferente de tener sólo una de ellas, tanto para el niño como para su familia. En la siguiente sección intentaremos compartir nuestras observaciones clínicas sobre cómo el co-diagnóstico (diagnóstico dual) impacta al niño. Los temas familiares serán tratado en otro capítulo del libro.

EL FENOTIPO CONDUCTUAL DEL SÍNDROME DE DOWN + TEA

Para mejor ilustrar de qué manera el tener un TEA puede impactar la conducta de una persona con síndrome de Down, hemos pensado en utilizar el enfoque del estudio basado en casos. Para que este enfoque tenga sentido, habremos de pensar en términos de desarrollo. Por eso vamos a describir cuatro niños con síndrome de Down y TEA, de niveles de desarrollo y edades diferentes, a los que tuvimos ocasión de conocer muy bien merced a varios estudios de investigación. Describiremos también cuatro de sus compañeros con síndrome de Down solo, semejantes a ellos en edad cronológica y mental. Como sucede siempre en el enfoque con estudio de casos, deseamos destacar que estos ejemplos no ofrecen una visión completa de cómo ambos trastornos pueden coexistir. Como ya hemos insistido antes, hay multitud de maneras por las que un TEA se puede presentar en cualquier persona, pero abrigamos la esperanza de que estos ejemplos de casos sirvan para mostrar algunos de los patrones más frecuentes que solemos observar. Para proteger la confidencialidad, hemos cambiado los nombres y otros detalles que no invalidan el contraste que tratamos de ilustrar.

1. Niños en edad preescolar

1.1. Niños en edad preescolar que actualmente funcionan más como niños de 12 a 18 meses

- Edad cronológica: 3 años y medio (42 meses)
- Edad de desarrollo: 12-15 meses

Wade: Niño con síndrome de Down sin TEA. Wade es un niño dulce y tranquilo, con muy bajo tono muscular y dificultades para coordinar su cuerpo. Desliza con rapidez su cuerpo por el suelo como si fuera “un comando reptador” y está tratando de andar. Ríe y sonríe cuando sus padres o la terapeuta le hablan y alaban sus esfuerzos por usar su cuerpo. Le encanta la música y mira la cara de su madre cuando ella le canta. Si se para en medio de una canción que él conoce bien, mueve su mano con excitación, emite un sonido y mira a su madre sonriendo. Cuando ella sigue cantando, se ríe y le da palmaditas en su cara. Cuando la mamá aplaude al terminar la canción, intenta hacer lo mismo pero el pobre control de su mano hace difícil que aplauda de forma eficiente. Pero eso no le frustra y sonríe alegremente. Le gusta jugar con canciones sencillas con movimientos e intenta hacer los movimientos que le muestra su mamá. Cuando ella le achucha, él pega su cuerpo al suyo. Cuando le

llama por su nombre, tarda unos pocos segundos en volver la cabeza y, por lo general, lo hace en el sentido del sonido de su voz. A menudo vocaliza mientras mira a otra persona, pero todavía no emite palabras. Sus actividades favoritas son juguetes de música causa y efecto, cantar canciones con su madre, y jugar en el agua o en la arena. Le encanta el perro de la familia y jugar cerca de su hermana mayor.

Ryan: *Niño con síndrome de Down y TEA.* Ryan es un niño tranquilo, atractivo, casi diríamos serio la mayor parte del tiempo. Tiene bajo tono muscular, aprendió a andar hacia los dos años de edad. No parece que le guste el ser alabado por sus padres o sus terapeutas y a veces se tapa los oídos cuando le aplauden. Le gusta la música, sobre todo cuando suena baja. Vuelve la espalda a su madre y tira de sus brazos si le rodean, y mueve su cuerpo casi como si quisiera introducir un mueble para sentarse. Su mamá sabe muy bien lo que él quiere y le canta una de sus dos canciones favoritas mientras lo hace. Durante la canción se sube a su regazo, mirando hacia delante. Cuando deja de cantar, se altera y llora, tira del cuerpo de su madre sin mirarla, y después se levanta y se va. No parece saber qué hacer para informarle que le gustaría escuchar más. Su mamá intenta interesarle en canciones con movimientos sencillos, pero él se marcha. Cuando Ryan se siente realmente feliz, se ríe, salta y vocaliza alegremente, pero no mira a los demás ni hace cosas para compartir su emoción. Cuando su madre le llama por su nombre, raramente le devuelve la mirada o presta atención: de hecho sus padres llegaron a pensar si estaría sordo y le hicieron exploraciones de oído para descartar problemas de audición. Todavía no imita sonidos ni gestos, como el de despedirse. Sus actividades favoritas son jugar con una cuerda, balancearse y jugar con el agua. Cuando su hermana mayor intenta atraerlo para jugar, parece ignorarla o se marcha.

¿Qué debemos destacar?

En estos dos ejemplos tenemos un niño en edad pre-escolar que funciona más o menos como uno de 12 a 16 meses, por lo que tendemos a pensar en sus habilidades sociales y comunicativas como las que veríamos en un niño de esa edad con desarrollo ordinario. Si el niño presenta la mayoría de esas habilidades, probablemente no hay TEA. En el ejemplo, Wade muestra muchas de las habilidades socio-comunicativas que cabría esperar de un niño entre 12 y 16 meses. Las analizamos a continuación.

a) *Afecto compartido.* Los niños pequeños dirigen su expresión facial hacia los demás para compartir sus sentimientos.

¿QUÉ HACE WADE? Cuando se siente feliz, sonríe y dirige sus sonrisa hacia su mamá para compartir su experiencia. Cuando se siente triste o frustrado, esperamos que Wade dirija probablemente su cara hacia su cuidadora para compartir también con ella este otro sentimiento.

¿QUÉ HACE RYAN? Cuando se siente feliz no tiende a mirar a otros y compartir la sonrisa, ni dirige su enfado o frustración hacia los demás. Experimenta emociones, a veces con mucha fuerza, pero no trata de implicar a los demás en su experiencia, ni

parece querer compartir con ellos lo que siente.

b) *Muestran diversidad de afectos.* Los sentimientos de los niños pequeños cambian frecuente y fluidamente, según sea lo que suceda a su alrededor o en su interior. Los cuidadores generalmente distinguen sus sentimientos a partir de sus afectos: sus expresiones faciales, la postura corporal, la calidad de sus vocalizaciones.

¿QUÉ HACE WADE? Incluso a pesar de sus limitaciones motoras, utiliza su cara, los ojos y su cuerpo para dar mensajes sobre cómo se siente y su madre le entiende casi siempre. Sus emociones parecen tener sentido a tenor de lo que está sucediendo a su alrededor.

¿QUÉ HACE RYAN? La mayor parte del tiempo muestra una expresión facial algo plana, menos variable. Es difícil saber cómo se siente. Sus emociones parecen difíciles de predecir, y puede parecer que está muy preocupado aunque no suceda nada a su alrededor que lo justifique. A veces ríe cuando otros lloran.

c) *Compartir la atención con otra persona.* Los niños pequeños aprenden sobre el mundo atendiendo a la misma actividad de otra persona, y es así como van construyendo sus habilidades, como por ejemplo el aprendizaje de palabras, a base de estar “en la misma página” que su cuidador.

¿QUÉ HACE WADE? Durante los juegos con canciones junto a su mamá, participa con ella poniendo claramente su atención en la canción. Si su mamá le muestra un libro, mira a las imágenes que ella le enseña.

¿QUÉ HACE RYAN? Durante el juego con canciones junto a su mamá, no participa activamente y abandona pronto la actividad compartida. Si su mamá le muestra un libro, es probable que no lo mire, ni siquiera un momento.

d) *Responder a su nombre.* Los niños pequeños que tengan buena audición y control corporal volverán sus cabezas hacia la voz del cuidador cuando oyen su nombre. Ésta es una forma de orientación social que surge tempranamente.

¿QUÉ HACE WADE? Pese a sus dificultades motrices, intenta volver su cabeza hacia el sonido de su madre y es evidente que sabe que ella le llama la atención.

¿QUÉ HACE RYAN? Rara vez cambia su atención de lo que esté haciendo para volverse hacia su madre cuando lo llama. Parece como si estuviera más interesado en los objetos que en las personas, y si está mirando un objeto interesante, la invitación social no capta su atención.

e) *Intentar dar a conocer sus necesidades/deseos.* Incluso antes de que utilicen palabras, los niños pequeños utilizan muy diversas estrategias no verbales para conseguir que sus necesidades se satisfagan. Por ejemplo: dirigir su mirada a un cuidador y después hacia algo que está deseando, emitir sonidos y mirar hacia lo que desean, alcanzar o usar gestos para indicar que desean algo.

¿QUÉ HACE WADE? Posee un instinto para usar su cuerpo, su cara y su voz con el fin de enviar mensajes a su cuidador. Puede que no integre muy bien todos estos métodos de comunicación, a causa de sus problemas motores, pero intenta claramente comunicarse y usará diversas estrategias si la primera no le funciona.

¿QUÉ HACE RYAN? Parece no comprender lo que es la comunicación y rara vez intenta usar su voz, sus ojos, su cara o su cuerpo para enviar mensajes claros a otros.

Si desea algo, generalmente intenta cogerlo por sí mismo, o puede tomar la mano de otra persona y usarla como instrumento para conseguir sus necesidades; por ejemplo, ir de espaldas hacia su madre y colocar los brazos de ella alrededor de él, es un modo menos social de pedir su ayuda.

f) *Intentar la imitación.* Hacia los 12-14 meses, la mayoría de los niños intenta imitar movimientos sencillos y jugará a juegos de imitación con canciones. Imitan también gestos sencillos como el palmeo o decir adiós con las manos.

¿QUÉ HACE WADE? Socialmente está adaptado y trata de imitar las conductas de los demás. Aun cuando su dificultad motora le impide precisar los movimientos de la mano, intenta copiar los movimientos sencillos.

¿QUÉ HACE RYAN? No intenta copiar las conductas de los demás. Se resiste a participar en los juegos musicales que supongan un sencillo juego de imitación.

g) *Actividades/Intereses.* Los niños de un año juegan con juguetes causa-efecto y disfrutan del juego senso-motor. Juegan también cerca de otros niños y por lo general se muestran receptivos al acercamiento social con un familiar, como pueden ser los hermanos.

¿QUÉ HACE WADE? Juega como cabría esperar de un niño de un año (juegos sencillos causa-efecto y otras formas de juego senso-motor). Parece estar interesado y receptivo con su hermana.

¿QUÉ HACE RYAN? También juega con la modalidad senso-motora, pero parece menos abierto a nuevas actividades que Wade. Tiende a jugar por sí mismo y no es muy receptivo a su hermana cuando ésta le invita a que juegue con ella.

1.2. Niños en edad preescolar que actualmente funcionan más como niños de 2 años y medio a 3 años

- Edad cronológica: 4 años y medio
- Edad de desarrollo: 32-36 meses

Jacqueline: *Niña con síndrome de Down sin TEA.* Es una niña exuberante y deliciosa que por lo general lleva una de sus muñecas a donde quiera que va. Habla frases y enunciados de 2-4 palabras la mayor parte del tiempo, y de manera constante mira fijamente a la persona con quien habla. Puede ser difícil entender sus palabras, por sus dificultades en la articulación, pero enseguida añade gestos y movimientos para aclarar su mensaje. Por ejemplo, con frecuencia utiliza el gesto de “ven aquí” con su brazo derecho para llevar a otro niño o a un adulto a que vea su muñeca. También agita sus dedos a otros, dice “no, no, no” y frunce el ceño si quiere que otros dejen de hacer algo. Le encanta el tiempo dedicado a los libros y cuentos, y con frecuencia se levanta en el tiempo de estar en corro y dirige el gesto de “shh” a todos los que están en el corro. Tiene un amigo imaginario al que habla y hace que los demás le saluden.

Tiende a achuchar a otros niños de forma algo indiscriminada y puede ser físicamente algo ruda, sin intención, cuando trata de achuchar a un amigo. Si algún amigo está triste o le duele algo intenta consolarle frotándole su espalda y diciendo: “Ea,

ea, ea... Tú triste”. Le gusta jugar en el área de cocina durante el tiempo de juego libre, eso lo que más de todo; pero sigue también a un amigo para jugar en otro lugar. Parece que le gustan las experiencias nuevas y expresa su alegría sonriendo y diciendo “cool” con un tono animoso en su voz.

Nora: *Niña con síndrome de Down y TEA.* Es una niña curiosa, independiente, a la que le encanta Buzz Lightyear y dice frecuentemente “tofinebeyo!” (que significa “to infinity and beyond”, una frase de las películas Toy Story). Sus palabras no van dirigidas a nadie en particular conforme corre y salta y arroja a veces un juguete. No parece darse cuenta de que podría lanzarlo hacia alguien o golpearle accidentalmente con su juguete. Nora puede hablar en frases de 3-4 palabras pero la mayoría fueron aprendidas en bloques que provienen de guiones de sus películas o dibujos favoritos. Se refiere a sí misma como “Nora” y no utiliza correctamente los pronombres “yo” y “tú”. Cuando quiere algo dice “es de Nora”.

Es difícil a menudo entenderle lo que dice y no siempre está claro a quién habla. Cuando alguien intenta entenderle y le pide que sea más clara, generalmente se marcha y no añade gestos ni muestra a otros sobre lo que está hablando. Rara vez intenta convencer a otro niño a que juegue con ella, ni responde a la invitación de otro para que juegue con él, a menos de que el juego sea de perseguir y pegar, en el cual por lo general juega un turno y se sale del juego. No saluda a los demás. Le encanta el columpio e intentará físicamente sacar a otro niño del columpio para meterse ella. Lo que menos parece gustarle del día en preescolar es el tiempo de corro, y con frecuencia se marcha del área o empuja a los otros niños próximos a ella.

¿Qué debemos destacar?

En estos dos ejemplos tenemos a una niña de 4 años y medio que funciona más bien como una de 3, por lo que queremos reflexionar sobre las habilidades sociales y comunicativas que esperaríamos ver en una de 3 años. Jacqueline muestra muchas de las habilidades socio-comunicativas que podríamos esperar en una niña de 32 a 36 meses. Las describimos a continuación.

a) *Coordinar el contacto ocular con sus palabras.* Conforme se va desarrollando el lenguaje hablado, los niños pequeños coordinan su mirada con creciente eficacia y usan signos no verbales para hacer más claros sus mensajes.

¿QUÉ HACE JACQUELINE? Cuando habla, constantemente inicia y mantiene la mirada coordinada con su interlocutor. Como tiene dificultad con la articulación, su oyente puede necesitar signos no verbales adicionales para entender su mensaje y Jacqueline usa sus ojos con intención comunicadora.

¿QUÉ HACE NORA? Rara vez mira directamente a la persona con la que está hablando. Si su interlocutor parece no entender su mensaje, Nora no usa sus ojos en forma comunicativa (mirar a la persona, mirar al juguete que desea y después de nuevo a la persona).

b) *Usar gestos, cambios de voz, expresiones faciales en apoyo de las comunicaciones verbales.* Los niños que empiezan a hablar (usando frases y enunciados

completos formados principalmente por pronombres y verbos, como “voy columpiar”, “comes pizza, ¿bien?”), frecuentemente añaden gestos, cambian su patrones de entonación, cambian su expresión facial con el fin de puntualizar su mensaje, aclarar su intención, añadir énfasis o emoción a lo expresado.

¿QUÉ HACE JACQUELINE? Añade frecuentemente movimientos descriptivos o instructivos de sus manos a sus palabras. Sus gestos, aunque imprecisos, contienen emoción y pueden transmitir la fuerza de sus sentimientos al cambiar la velocidad o la fuerza de sus movimientos. Cambia la frecuencia y ritmo de su habla, sus patrones de entonación, según sean las razones por las que se comunica. Por ejemplo, eleva su entonación y afirma con su cabeza cuando pregunta al adulto si la comida está buena, lo que indica que está haciendo una pregunta con gestos claros, culturalmente aprendidos, con calidad de la voz y con gestos. Usa un tono conminatorio claramente diferenciado cuando insiste en que sus compañeros se callen.

¿QUÉ HACE NORA? Con demasiada frecuencia, no gesticula espontáneamente; ni para hacer más claro su mensaje ni para añadir emoción. Su tono de voz no varía, ni añade información con sus expresiones faciales o cambios de posturas.

c) *Mostrar empatía hacia los demás.* En la edad de preescolar, los niños empiezan a entender que los demás tienen sentimientos y a veces necesitan ayuda para sentirse mejor. Los niños con desarrollo ordinario de 3 años por lo general se dan cuenta de cuándo otro niño está triste o le duele algo, y con frecuencia intentan aliviar a una persona, especialmente si se trata de un familiar.

¿QUÉ HACE JACQUELINE? Parece ser muy consciente de las emociones de otras personas, incluso señalándolas espontáneamente, y trata de consolar cuando a otro niño le duele algo.

¿QUÉ HACE NORA? No muestra conciencia de los sentimientos de los demás. Esta falta de consideración por los demás puede parecer intencionada, pero en general refleja una carencia básica para entender que otras personas experimentan el mundo de una forma diferente a la suya.

d) *Espontaneidad y flexibilidad en el lenguaje hablado.* Los niños en preescolar aprenden a usar sus palabras con objetivos diversos: pedir algo, comentar, preguntar, compartir información, solicitar algo, etc. También elaboran nuevas combinaciones de palabras, cometen errores predecibles en gramática y sintaxis, y mejoran la complejidad de su habla conforme la van practicando.

¿QUÉ HACE JACQUELINE? Se comunica por cientos de razones diferentes y pone juntas frases originales y combinaciones verbales.

¿QUÉ HACE NORA? Tiende a comunicarse por razones más escasas (generalmente para conseguir algo que necesita). Suele emitir frases en bloque y muchas de sus verbalizaciones no son construcciones que ha creado espontáneamente, sino que provienen de guiones de sus libros y películas preferidos. Nora muestra también algunos de los rasgos poco habituales que suelen ir asociados al TEA, como son: invertir los pronombres “yo” y “tú”, llamarse a sí misma por su nombre, repetir una y otra vez las mismas frases sin que guarden clara relación con el contexto.

e) *Calidad social de las iniciativas y respuestas a otros niños.* En la edad preescolar

ya los niños desarrollan conductas sociales apropiadas y aprenden cómo comportarse en una diversidad de situaciones de juego. Aprenden a juntarse con otros en el juego y les invitan a jugar con ellos. Empiezan también a comprender que a veces juegas a un juego más largo de lo que desearías, y después puedes cambiar a otro que te gusta más.

¿QUÉ HACE JACQUELINE? Con frecuencia se acerca a otros niños y les invita a que se unan a ella para jugar en algo que le interesa. Trata de participar en juegos de grupo y responde a las necesidades sociales de sus compañeros. Es una participante activa en la enseñanza en grupo (tiempo del corro).

¿QUÉ HACE NORA? Rara vez inicia la interacción con sus compañeras y puede responder a la invitación a jugar pero sólo de forma limitada (sólo en ciertos juegos y en uno o dos de sus turnos). No tiende a quedarse en un juego por el puro disfrute social del juego, sino que abandona las actividades sin comunicárselo a sus amigos. La enseñanza en grupo (tiempo del corro) no le resulta una forma agradable de aprender, y no se le nota satisfecha cuando se siente muy próxima a otros niños.

2. Niños en edad de escuela elemental (Kindergarten - 5º grado)

2.1. Niño en edad de escuela elemental que actualmente funciona más como niño de 2 años

- Edad cronológica: 10 años
- Edad de desarrollo: 18-30 meses

Alicia: *Niña con síndrome de Down sin TEA.* Alicia está en 4º grado y pasa la mayor parte del día escolar en una clase de educación especial con otros siete niños. Está acompañada por una profesora de apoyo en música, gimnasia, recreo y comida, por lo que diariamente está con otros compañeros de 4º grado. Es tranquila, tímida, de temperamento dulce, actualmente en remisión de un tratamiento por leucemia. Ha resistido vigorosamente muchos tratamientos médicos en su joven vida, y su salud va mejorando. Aprendió a andar con 4 años y medio y sigue desarrollándose lentamente, sobre todo en sus habilidades motrices. Tiene un tono muscular bajo y le lleva cierto tiempo organizar e iniciar movimientos.

Parece más feliz cuando oye música, está sentada al sol en el parque, o está cerca de animales. Tiene un perro mascota (Rocco) que va con ella a la escuela, y parece que le ha ayudado a volver a la escuela después de su estancia en el hospital. Los demás niños se interesan por su perro y se acercan a Alicia para pedirle si pueden acariciarlo. Ella sonrío francamente cuando sus compañeros se le acercan y afirma con la cabeza enérgicamente si se lo piden. Se comunica principalmente mediante gestos y signos sencillos y así pide alimentos, Rocco, música, mimos, y salir afuera. Es muy afectuosa, sobre todo con los adultos, y le gusta estar cerca de un adulto en la mayoría de las situaciones. Mira cómo juegan los otros niños pero rara vez se les junta por propia iniciativa. Si un adulto u otro niño que le sea familiar le solicita acti-

vamente que se asocie a un juego, lo hace tímidamente, mostrando a menudo más y más gusto conforme la actividad avanza. Cuando escucha música, a menudo baila adelante y atrás y sonríe a quienes le rodean, riéndose abiertamente cuando suenan sus partes favoritas. No le interesan la televisión, las películas o la computadora, pero se siente contenta sentada junto a un adulto que le sea familiar o mirando libros con imágenes, especialmente de animales.

Rose: *Niña con síndrome de Down y TEA.* Es estudiante de 4º grado que pasa la mayor parte de su tiempo en la clase de educación especial. Los intentos por incorporarla con sus compañeros en actividades como la música y gimnasia no han tenido mucho éxito, y se muestra agitada cuando se le acompaña a estas clases. Cuando sus compañeros intentan acercarse o darle algo (como una pandereta en la clase de música) se vuelve o se aleja sin siquiera mirarlos. Rara vez se sonríe y a menudo se muestra seria. A veces ríe a destiempo, como cuando alguien se hace daño o llora. Es muy tranquila y apenas vocaliza, a menos que se sienta muy feliz o muy preocupada. Físicamente es muy activa y raramente está enferma. Le encanta columpiarse, dar vueltas en círculos, y saltar.

El equipo educador de Rose ha trabajado arduamente para ayudarle a aprender a comunicar las necesidades básicas, pero sus respuestas son inconstantes. A veces usa un signo para indicar “más”; pero la mayor parte de las veces no intenta comunicarse. Le gusta llevar un objeto en cada mano a todas horas y se muestra alterada cuando las maestras intentan que deje los objetos para realizar una actividad. Los cambios de una actividad a otra pueden ser muy dificultosos. Durante el juego libre, se sienta en el suelo con sus piernas abiertas y estiradas, se mece adelante y atrás con fuerza, mientras mueve sus manos rápidamente delante de su cara. A veces una maestra consigue interesarla en un puzle de tres piezas o un juguete musical causa-efecto, pero por lo general Rose tiene dificultad para iniciar por sí misma un juego con juguetes.

¿Qué debemos destacar?

a) *Importancia de la historia médica:* Algunos niños con síndrome de Down tienen una historia médica complicada y han recibido numerosas intervenciones médicas. A veces, el desarrollo es más lento en los niños con problemas de salud, o por causa de la propia enfermedad, o porque durante el tratamiento médico han perdido oportunidades para aprender. Es muy importante considerar el historial médico del niño a la hora de considerar el diagnóstico adicional de un TEA, ya que parte de los criterios para el autismo implica descartar cualquier otra posible causa que explique las conductas sociales, comunicativas y de juego que muestre el niño.

¿QUÉ HACE ALICIA? Alicia se presenta como una niña tímida con importantes retrasos en su desarrollo, y su prolongada experiencia con tratamientos médicos para su leucemia le ha obstaculizado su desarrollo global. La quimioterapia recibida ha ocasionado problemas de memoria, y a menudo se siente fatigada y no es capaz de acudir a la escuela. El comprender su historia ayuda a ver claro que puede haber otra explicación para su lento progreso en el desarrollo.

¿QUÉ HACE ROSE? En cambio, Rose es físicamente fuerte y sana, por lo que su lento progreso en el desarrollo no es atribuible a una enfermedad.

b) *Orientación social.* A la edad de desarrollo de 2 años, los niños cobran conciencia de los demás mirándoles, sonriendo cuando se acercan, y buscando estar cerca de ellos. Estas conductas demuestran que el niño se encuentra centrado socialmente, y está participando con los demás de un modo ajustado a su nivel de desarrollo.

¿QUÉ HACE ALICIA? Muestra interés por otros niños y responde positivamente cuando se le acercan y le preguntan por su perro. Busca la compañía de gente conocida. Subjetivamente se siente “conectada” con los adultos y con otros niños, aun cuando no esté al mismo nivel de habilidades que sus compañeros.

¿QUÉ HACE ROSE? No parece estar interesada por los otros niños y tiende a escabullirse cuando intentan interactuar con ella. Parece que el estar con sus compañeros en un grupo grande le resulta más molesto que agradable. Actúa como si nadie estuviese a su alrededor y centra su atención en su interior, no hacia el exterior.

c) *Intentos de comunicación.* Los niños de 1-2 años van desarrollando medios para comunicar lo que desean, bien mediante palabras, gestos, emisión de sonidos, o utilizando sus ojos. Incluso cuando sus esfuerzos por comunicarse son difíciles de entender, los niños pequeños que envían mensajes a otros comprenden lo básico de la comunicación social.

¿QUÉ HACE ALICIA? Al igual que otros niños de parecida edad del desarrollo (unos 2 años), ha aprendido el modo de indicar sus necesidades básicas por medios no verbales (gestos o signos). Su vocabulario es pequeño, pero muy útil para enviar mensajes a los otros, frecuentemente a todo lo largo del día.

¿QUÉ HACE ROSE? Como otros niños pequeños con TEA, no parece comprender el proceso de comunicación, ya que rara vez intenta enviar mensajes a los otros, sea por medios verbales o no verbales.

d) *Conductas en el juego.* En su desarrollo, los niños pequeños por lo general tienen habilidades de juego relativamente limitadas y tienden a buscar el juego sensoriomotor (explorando los rasgos sensibles de los objetos pero sin desarrollar todavía esquemas de juego). De hecho, se piensa que la sofisticación del juego de un niño refleja su habilidad de lenguaje.

¿QUÉ HACE ALICIA? Los intereses de Alicia coinciden con su juego sensoriomotor; tiende a disfrutar la escucha pasiva o la exploración sensorial, y no está todavía metida en esquemas de juego de pasos múltiples. Sus habilidades para el juego reflejan su capacidad global para el habla receptiva.

¿QUÉ HACE ROSE? Rose tiende también a meterse en el juego sensoriomotor, aunque su preferencia se decanta por actividades motoras de alta intensidad: columpiarse, dar vueltas, saltar. Durante el tiempo de juguetes, rara vez se interesa por los objetos, sino que más bien se inclina por los movimientos corporales repetitivos.

e) *Estrategias para calmarse a sí mismo.* Una de las tareas que emergen en el desarrollo durante la primera niñez es la de elaborar estrategias que ayuden a afrontar sus disgustos. La mayoría de los niños pequeños buscan consuelo en los demás, y les tranquiliza estar cerca de personas que les son familiares.

¿QUÉ HACE ALICIA? Busca estar cerca de personas familiares, sobre todo cuando se siente tímida o en una situación nueva para ella. Posee el instinto social de confiar en otros para que la cuiden.

¿QUÉ HACE ROSE? No se apoya en los demás para sentirse aliviada; más bien parece que se calma llevando objetos o metiéndose en un mar de movimientos y de estimulación. No parece tener la misma clase de afiliación social o el sentimiento de confianza y de vínculo que Alicia demuestra.

2.2. Niño en edad de escuela elemental que actualmente funciona más como niño de 5 a 7 años

- Edad cronológica: 10 años
- Edad de desarrollo: 5 a 7 años

Porter: Niño con síndrome de Down sin TEA. Porter está en 4º grado; participa en las clases de educación general y pasa también algún tiempo con una maestra de educación especial durante el día escolar. Le gusta estar en su cuarto y comprueba siempre cada mañana con buen ánimo su lista de tareas. Le encanta en especial el trabajo de alimentar el pez que tienen en su clase y lo hace algunas veces aunque esa no es su tarea. Cuando ha tomado la decisión de que va a añadir un extra de alimento al pez (aunque sabe que va contra las reglas), mira primero a su alrededor para saber dónde se encuentran los profesores, y trata de levantar la tapa del depósito silenciosamente. Si es descubierto y enviado al asiento “del rincón”, llora y cubre su cara con sus brazos. Terminado el tiempo, a menudo se acerca a su profesora, le toca en la espalda y dice “lo siento” varias veces, y trata de achucharla.

Le gusta la rutina de la clase, pero puede ser también flexible cuando hay cambios en el programa. Tiende a “seguir la corriente”. Su lenguaje comprensivo y expresivo es inferior al de sus compañeros, lo que a veces le causa frustración. Pero, si no entiende la orden de un adulto, ha aprendido a observar lo que los demás chicos hacen y les imita.

Practica una serie de juegos con otros chicos durante el descanso y recreo. Le gusta servir tentempiés a animales-juguetes y tratará de hacer que otros le acompañen en este juego. Siempre que da un tentempié a uno de estos animales, pregunta si está bueno dirigiéndose a la cara del animal, manteniendo abiertas las palmas de sus manos ante él como preguntándole, inclina su cabeza, y levanta su tono de voz al final de la palabra de forma inquisitiva. Entonces parece esperar una respuesta por parte del animal, dice “Bien, bien, bien”, y saluda con su cabeza abiertamente, y a veces frotándose el estómago. Porter practica este juego con frecuencia y puede repetir el mismo esquema hasta la saciedad, y lo disfruta cada vez.

Nathan: Niño con síndrome de Down y TEA. También está en 4º grado. Aprende mejor cuando hay poca gente a su alrededor, y parece estar “en su propio mundo” cuando está en las clases de educación general con sus compañeros. Está aprendiendo a saludar a la gente y responde al aviso visual de su profesora para decir “hola”. Comprende muchas de las reglas de la clase y le gustan las rutinas predeci-

bles. Se muestra contrariado si no es el primero de su fila y no participará fácilmente en ninguna otra tarea de la clase. Cuando otro niño va de primero de la fila, se pondrá físicamente en esa posición y puede resultar difícil reconducirlo a otro sitio en la fila. Las maestras han intentado conseguir que se disculpe cuando golpea a otro chico, pero no parece entender lo que desean que haga, lo cual le confunde y preocupa.

Su actividad favorita es manejar el ordenador y ha descubierto cómo ponerse online y buscar en internet sus páginas web favoritas. También maneja el aparato de DVD y encuentra sin esfuerzo su sección favorita de una película, que la repite una y otra vez. Le gusta mirar los créditos de las películas varias veces y se molesta mucho si se los interrumpen antes de que acaben. Está ya mostrando algunas buenas habilidades para la lectura y parece haber mejorado su habla conforme se ha ido haciendo mejor lector. Aun cuando es bastante hábil en la resolución de problemas y otras actividades académicas, no sabe ir solo al baño durante el día. Prefiere el color amarillo y se molesta si algún otro toma un objeto de ese color y no puede hacerlo él. Cuando está triste, es muy difícil consolarlo. No duerme bien y sólo come algunos alimentos, como macarrones y queso, trozos de pollo, y la corteza de la pizza.

¿Qué debemos destacar?

a) *Orientación social: Pensar en otras personas:* Hacia la mitad de la niñez, los niños van haciéndose cada vez más conscientes de los pensamientos, sentimientos e intenciones de las demás personas. A los cinco años o más, es más posible que modifiquen su conducta basándose en lo que creen que otros pensarán sobre ella.

¿QUÉ HACE PORTER? Se da cuenta de que dar más comida al pez va contra las reglas de la clase y tiene una comprensión social al mirar a su alrededor para asegurarse de que el maestro no le ve cuando intenta dar la comida a escondidas.

¿QUÉ HACE NATHAN? Parece desentenderse de los pensamientos y sentimientos de los demás en su clase, y no cambia su conducta de forma espontánea por lo que los otros puedan pensar. Por ejemplo, su insistencia en ser el primero de la fila le impide tener en cuenta cómo se sentirá el “auténtico primero de la fila” sobre esa suplantación.

b) *Convenciones sociales:* Buscar la seguridad y entrar en las convenciones sociales, como es el saludar a otros o disculparse ante alguien al que se ha molestado, se desarrollan hacia la mitad de la niñez. El demostrar conocimiento de las convenciones sociales, y el intentar reparar una interacción inadecuada son conductas sociales apropiadas al nivel de desarrollo alcanzado por los chicos en el nivel de escuela elemental.

¿QUÉ HACE PORTER? Saluda espontáneamente a los demás e inicia la rutina de excusarse, lo cual, aunque nada ingenuo (p. ej., en la conducta antes descrita, nos figuramos que Porter romperá esta regla otra vez y no está nada arrepentido por dar de comer al pez), demuestra su conocimiento sobre las convención social de excusarse, e intenta reparar la interacción. Aunque alimentar al pez le resulta enormemente divertido, tampoco quiere que su maestra se enfade con él.

¿QUÉ HACE NATHAN? No comprende o ejecuta las convenciones sociales básicas, como son el saludar a los demás, el decir “perdón” cuando tropieza con otros, o el excusarse si lastima a alguien. Este código social “no escrito” no significa nada para él. Su carencia de delicadezas sociales es a veces mal interpretada como algo ruin o malo por su parte, pero en realidad carece completamente de conciencia sobre muchas convenciones sociales aparentemente básicas, como es el saludar.

c) *Desarrollo de estrategias que ayuden a encarar los problemas de lenguaje:* Los niños con dificultades en su comunicación, como son los problemas para entender un lenguaje complejo o los obstáculos para pronunciar palabras de forma clara y constante, a menudo desarrollan estrategias que les ayuden a funcionar cuando sus dificultades con el lenguaje se les cruzan en el camino. Si el niño tiene también un TEA, es mucho menos probable que desarrolle e inicie algunas de las estrategias de aprendizaje que le puedan ayudar, como observar lo que hacen los otros niños e imitarles.

¿QUÉ HACE PORTER? Ha aprendido que cuando no entiende lo que alguien ha dicho, puede mirar y ver lo que los demás niños hacen e imitarles. Esta estrategia le ha servido en muchas situaciones nuevas.

¿QUÉ HACE NATHAN? No parece prestar atención a las acciones de los demás niños y rara vez se le ve copiando espontáneamente lo que hacen, en el juego o en el trabajo escolar. En lugar de apoyarse en la observación e imitación de otros para resolver sus problemas, intenta solucionarlos por sí mismo, y lo consigue... o lo abandona.

d) *Variación en el juego:* Cuando los niños están aprendiendo una determinada habilidad, la repetirán una y otra vez hasta que la dominan. Cierta repetición, por tanto, es adaptativa y forma parte del desarrollo ordinario. Los niños con una discapacidad intelectual de cualquier tipo son más repetitivos en su juego que los demás niños. Por eso es de esperar que los niños con síndrome de Down muestren repeticiones en su juego, tengan o no TEA.

¿QUÉ HACE PORTER? Le gusta la familiaridad y la rutina y repite el esquema del juego “alimentar a los animales” con mucha frecuencia. Pero está también abierto a participar en otras actividades y no juega solamente y siempre el mismo juego.

¿QUÉ HACE NATHAN? Tiene limitaciones en sus habilidades para el juego y también repite las mismas en su computadora una y otra vez, y mira las mismas secciones de las películas varias veces. Es difícil interesarle en nuevas actividades.

e) *Flexibilidad en la conducta:* Conforme los niños crecen, se ven obligados más y más a ser flexibles y “seguir la corriente”. Ser adaptable a los cambios y manejarse en los cambios de una actividad a otra se convierten en una habilidad ajustada a la edad que será necesario conseguir antes de pasar a kindergarten.

¿QUÉ HACE PORTER? Sigue las rutinas de su clase y se mueve entre las diversas actividades sin que necesite una intervención adicional. Prefiere ciertos juguetes pero por lo general acepta una sustitución. Puede eludir algunas transiciones, pero en general es capaz de “seguir la corriente”.

Tabla 7-3. Tendencias en las conductas observadas en niños con SD y TEA

	Rara vez	Ocasionalmente	Frecuentemente
Responde cuando se le llama por su nombre	x		
Se da cuenta de, o mira a, otros Saluda a los demás	x		
Trata de enviar mensajes básicos de comunicación (verbal o no verbalmente) Intenta imitar o copiar las conducta de los demás	x		
Comparte con otros sus emociones dirigiéndoles expresiones faciales en situaciones en que comparten una experiencia	x		
Responde a la aproximación de otro niño que se le acerca	x		
Intenta continuar una interacción social simplemente por el gozo de estar juntos	x		
Intenta consolar a otros	x		
Muestra una amplia variedad de sutiles cambios en sus emociones	x		
Expresa emociones que no parecen encajar con la situación		x	
Parece no responder al dolor		x	
Muestra más interés por los objetos que por las personas			x
Se basa en su propia exploración para solucionar un problema			x
Desarrolla fijación en rutinas o reglas particulares y tiene dificultad para ser flexible ante cambios inesperados			x

¿QUÉ HACE NATHAN? Se queda totalmente fijo en ciertos eventos o actividades (como ir el primero de la fila), tiene dificultades ante los cambios y sucesos inesperados, necesita una ayuda adicional para dejar sus actividades preferidas, como el descanso. Se queda amarrado al color amarillo y lo pasa mal cuando ha de ser flexible y permitir que otro niño tenga también algo amarillo.

COMENTARIOS PARA CONCLUIR

Los niños con síndrome de Down y TEA tienden a tener dificultades en lo que es el núcleo de la relación social y en la comunicación no verbal, que no se pueden explicar por su nivel global de desarrollo ni por su historial médico anterior. Hay conductas específicas que tienden a estar asociadas a un TEA simultáneo con el síndrome de Down, aun cuando la forma exacta de dichas conductas será diferente en función de su nivel de desarrollo. Véase la tabla 7-3 como resumen de conductas que pueden indicar un TEA en un niño con síndrome de Down. Es importante recordar la necesidad de que exista una combinación de varias de estas conductas para llegar a la identificación diagnóstica.

CONSECUENCIAS PARA UNA INTERVENCIÓN

Una de las razones más importantes para considerar si un niño con síndrome de Down tiene también TEA es que a menudo resulta necesario un abordaje cualitativamente diferente de intervención si se quiere promover el desarrollo. Los investigadores siguen estudiando la eficacia de intervenciones específicas para niños con SD-TEA. Vamos a ofrecer algunas de nuestras impresiones clínicas, basadas en nuestra propia experiencia clínica, en la tabla 7-4. Confiamos en que la futura investigación dotará a las familias y a los terapeutas de una evidencia básica de la que podrán deducir intervenciones educativas y terapéuticas apropiadas para estos niños que muestran una combinación tan compleja de trastornos del desarrollo. Entre tanto, recomendamos encarecidamente aplicar un abordaje sistemático en la enseñanza basado en identificar dianas apropiadas desde el punto de vista del desarrollo, y utilizar prácticas de educación especial basadas en la evidencia.

Tabla 7-4. Sugerencias de intervención para niños con SD-TEA

FUNCIONAMIENTO SOCIAL

- Enseñar directamente habilidades sociales fundamentales, como compartir la atención y la emoción
- Facilitar las interacciones sociales con un solo compañero cada vez
- Centrarse en dar respuesta social, siguiendo la guía del niño y ampliando sus interacciones sociales

- Encontrar actividades con los compañeros que reduzcan al mínimo las exigencias del lenguaje expresivo
- Educar a los compañeros sobre los puntos fuertes y las dificultades del niño
- Dar oportunidades para que pueda elegir

COMUNICACIÓN

- Establecer una combinación de formación por parte de los padres y una terapia directa al niño
- Centrarse en desarrollar habilidades no verbales de comunicación intencional
- Organizar muchas oportunidades para practicar la petición, particularmente con el fin de regular la conducta de otra persona (p. ej., pedir ayuda, recabar atención, jugar)
- Usar las consecuencias naturales para apoyar la práctica de petición
- Enseñar modos diferentes de petición
- Enseñar a esperar a que la petición sea atendida y cumplida
- Considerar el uso del lenguaje básico de signos u otras formas no verbales de comunicación
- Evaluar las habilidades receptivas y enseñar al niño de acuerdo con su nivel receptivo
- Pensar de qué modo la intervención comunicativa puede apoyar conductas positivas de apoyo

CONDUCTAS POSITIVAS DE APOYO

- Llevar a cabo evaluaciones funcionales de conducta e intervenir a la luz de la función
- Elaborar un listado diario en el cuaderno familia-escuela del niño para comunicar sobre los factores de riesgo en las conductas problema (p. ej., sueño, enfermedad)
- Considerar la enseñanza de habilidades comunicativas como un alternativa de adaptación al problema de conducta
- Crear planes disponibles en previsión de los días en que la conducta del niño se encuentra mal regulada

ESTILO DE APRENDIZAJE

- Reducir al mínimo los elementos distractores al enseñar una nueva habilidad
 - Ofrecer práctica frecuente para realizar correctamente una nueva habilidad
 - Usar apoyos visuales
 - Establecer rutinas previsibles
 - Considerar la enseñanza basada en computadora
 - Reducir las exigencias de memoria
 - Impregnar la enseñanza en el contexto de situaciones naturales para aumentar la generalización
-

Bibliografía

- American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-Fourth Edition, Treatment-Revised*. New York, NY: APA.
- Autism and Developmental Disability Monitoring Network (2006). Prevalence of autism spectrum disorders - United States. *Morbidity and Mortality Weekly Report: Surveillance Summaries* 58 (SSIO): 1-20.
- Berk, L.E. (2009). *Infants, children, and adolescents*. 3rd ed. Boston: Allyn & Bacon.
- Diez-Cuervo, A., Muñoz-Yunta, J.A., Fuentes-Biggí, J., Canal-Bedia, R., Idiazábal-Aletxa, M.A., Ferrari-Arroyo, M.J., Mulas, F., Tamarit, J., Valdizán, J.R., Hervás-Zúñiga, A., Artigas-Pallarés J., Belinchón-Carmona, M., Hernández, J.M., Martos-Pérez, J., Palacios, S., Posada-De la Paz M. (Grupo de Estudio de los Trastornos del Espectro Autista del Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo, España). (2005). Guía de buena práctica para el diagnóstico de los trastornos del espectro autista. *Revista de Neurología*, 41: 299-310
- Fombonne, E. (2005). Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *Journal of Clinical Psychiatry* 66 (SUPPL 10): 3-8.
- Sparrow, S.S., Cicchetti, O.V., & Balla, O.A. (2005). *Vineland Adaptive Behavior Scales*. 2nd ed. San Antonio, TX: Pearson Publishing.

Recursos recomendados

Páginas Web

- Confederación Española de Autismo: <http://www.fespau.es/>
- Confederación Autismo España: <http://www.autismo.org.es/>
- Asociación de padres de personas con autismo: <http://www.apna.es/>
- Plena Inclusión: <http://www.plenainclusion.org/>
- National Institutes of Mental Health: <https://www.nimh.nih.gov/health/publications/espanol/guia-para-padres-sobre-el-trastorno-del-espectro-autista/index.shtml>
- American Academy of Pediatrics (en español): <https://www.healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/Autism/Paginas/autism-spectrum-disorder.aspx>

Libros sobre autismo e intervenciones educativas:

- Editorial CEPE: http://www.editorialcepe.es/index.php?fc=module&module=leoproductsearch&controller=productsearch&orderby=position&orderway=desc&cate=&search_query=Autismo=
- Gray, C. (1993). *The Original Social Story Book*. Arlington, Texas: Future Horizons.
- Harris, S.L. & Weiss, M.J. (2007). *Right from the Start: Behavioral Interventions for Young Children with Autism*. 2nd ed. Bethesda, MD: Woodbine House.
- Koegel, R.L. & Koegel, L.K. (Eds.) (1996). *Teaching Children with Autism: Strategies for Initiating Positive Interactions and Improving Learning Opportunities*. Baltimore: Paul Brookes.
- Prizant, B.M., Wetherby, A.M., Rubin, E., Laurent, A.C., & Rydell, P.J. (2006). *The SCERTS Model: A Comprehensive Educational Approach for Children with Autism Spectrum Disorders*. Baltimore: Paul Brookes.
- Quill, K.A. (2000). *Teaching Children with Autism: Strategies to Enhance Communication and Socialization*. New York, NY: Delmar Publications.
- Rogers, S.J. & Dawson, G. (2010). *Early Start Denver Model for Young Children with Autism: Promoting Language, Learning, and Engagement*. New York, NY: Guilford Publications.
- Schopler, E., Mesibov, G.B., & Hearsey, K.A. (1995). *Structured teaching in the TEACCH system*. In E. Schopler & G.B. Mesibov (Eds.), *Learning and Cognition in Autism*. New York, NY: Plenum Press.

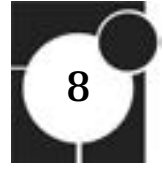
Simpson, R. (2005). *Autism Spectrum Disorders: Interventions and Treatments for Children and Youth*. Thousand Oaks, CA: Corwin Press.

Autismo y síndrome de Down

DownCiclopedia. <https://www.downciclopedia.org/salud-y-biomedicina/salud-mental?showall=&start=4>

Flórez, J. (2005). Autismo y síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down* 22: 61-72.

Flórez, J., Garvía, B. & Fernández-Olaria, R.(2015). *Síndrome de Down: Neurobiología, neuropsicología, salud mental*. Fundación Iberoamericana Down21 y Editorial CEPE, Madrid.



CUIDADOS DE SALUD ORO-DENTAL ENCONTRAR EL CAMINO PARA UN NIÑO CON SD-TEA

David A. Tesini, DMD, MS, FDS, RCSEd y Kristi Seibel, DMD

INTRODUCCIÓN

“Perdí mi mapa de carreteras para una buena asistencia sanitaria de la boca... es tiempo de sacar mi GPS”

Hay cantidad enorme de información disponible que nos espera en cada rincón, en los medios en todas sus formas, y en todo contacto que tenemos con quienes cuidan de nuestra salud. Libros, panfletos, artículos, folletos, boletines, blogs, tuits... todos ellos nos abren su acceso al conocimiento sobre la salud de la boca. Leemos sobre la atención oral en el bebé, cepillado y uso de sedas dentales, la importancia de las visitas periódicas al dentista, dieta y nutrición, protección de los dientes durante el deporte, tratamiento temprano de ortodoncia, la importancia del flúor... y la lista sigue y sigue. Hemos visto imágenes de enfermedad grave de las encías (periodontitis), maloclusiones, dientes rotos, páginas web que nos llevan a las consultas del dentista que nos ofrecen servicios para nuestros hijos, artículos que cuentan historias sobre las necesidades dentales no atendidas en la población de pacientes especiales, y sobre cómo tratar con las compañías de seguros y las limitaciones financieras sobre pacientes y proveedores de la salud. Todas estas ansiedades se convierten en barreras reales para la atención dentaria de los Niños con Necesidades Especiales de Atención a su Salud (NNEAS).

Estas barreras se complican cuando los padres se anticipan y prevén que la cooperación será pobre. No os pongáis nerviosos ni temerosos al llevar a vuestro hijo

al dentista porque estáis pensando que costará manejarlo y la “experiencia será un desastre”. ¡No os retraséis! Lo más probable es que sea peor cuanto más esperéis.

Si sólo bastara con sacar el coche del garaje, enfilar la calle correcta, aparcar en el reservado de la consulta dental, salir del coche, marchar hacia el anuncio de neón que dice “reserve aquí su atención dental en un solo día”, volver al coche y salir del parking del dentista con unas perfectas “perlas blancas”... Pero la jornada típica para NNEAS os lanza en tantas direcciones que cuando salís de casa, ni siquiera encontráis la calle hasta llegar al aparcamiento de la consulta dental, y mucho menos la atención que vuestro hijo requiere. ¿Qué podéis hacer?

Este capítulo os dará una comprensión plena y sencilla de las GPS (Great Parenting Skills [Grandes Habilidades Parentales]) que necesitaréis para defender, navegar y acceder a la atención dental que vuestro hijo con un diagnóstico de SD-TEA necesita. La buena salud mental requiere disciplina, y los padres así como los cuidadores sólo necesitan conocer cinco sencillas áreas:

1. Comprender los hallazgos bucales y dentales que se observan en SD-TEA
2. Desarrollar vuestra filosofía: empezad ya a buscar un dentista
3. Atención oral precoz del bebé: comprender la importancia de la higiene oral diaria
4. Superar la barrera de la conducta: El programa D-Terminado (D-Termined™) de tareas repetidas
5. Formar parte del equipo como defensor.

COMPRENDER LOS HALLAZGOS BUCALES Y DENTALES

Tanto los niños con síndrome de Down como con trastorno del espectro autista (TEA) tienen algunos elementos específicos dentales y orofaciales. Estos dos diagnósticos pueden coexistir pero no deben ser necesariamente sumados. Es decir, no tiene por qué haber complicaciones extra por el hecho de que el niño presente ambas condiciones.

Características dentales en el síndrome de Down

Quizá las características orofaciales dentales de los individuos con síndrome de Down han sido estudiadas más que las de cualquier otro grupo sindrómico. Por lo general son definibles y previsibles para los dentistas. Sabemos que el maxilar (mandíbula superior) es pequeño en relación con el inferior (mandíbula inferior), y se describe frecuentemente como “un desarrollo incompleto del complejo facial de la línea media”. La lengua protruye frecuentemente debido a la hipotonía (bajo tono muscular) y se la ha descrito como “relativamente grande” en comparación con el pequeño arco maxilar (paladar). A menudo la vía respiratoria se encuentra comprometida por problemas médicos relacionados, como son las membranas mucosas secas y engrosadas y el bloqueo anatómico de la vía debido a las amígdalas y adenoides agrandadas, que obligan a respirar por la boca. Las características ortodóncicas consisten en mordidas anteriores abiertas, mordidas cruzadas anteriores y posteriores debidas a que el maxilar superior es pequeño y el inferior sobresale hacia delante.

Los dientes de leche frecuentemente permanecen retenidos durante más años de lo normal, y no salen los definitivos incisivos superiores laterales. Los estudios han demostrado la alta prevalencia de enfermedad periodontal y gingival (encías), y la baja prevalencia de caries (cavidades) en los niños y adultos con síndrome de Down. Esto se debe a múltiples causas: problemas de la inmunidad mediada por células frente a las infecciones, la alteración de la química salivar, la especificidad de la colonización bacteriana (las bacterias de la boca pueden ser distintas), la erupción anormal y tardía de la dentadura de leche y de la definitiva, la maloclusión y las anomalías en el alineamiento de los dientes, la pobre función muscular de la boca, la inadecuada higiene oral, el bruxismo, la respiración por la boca, e incluso la esclerosis de los capilares vasculares.

Otros factores sistémicos, como son la inmuno-competencia, la pobre circulación y el deterioro físico general se combinan con los factores ambientales para influir sobre la susceptibilidad a la enfermedad oral y dental. Esos mismos factores son los que influyen en el modo en que las mandíbulas crecen y los dientes salen.

Desde el punto de vista de la conducta, muchos niños y adultos con síndrome de Down son genuinamente templados y sencillos, pero a menudo pueden mostrar terquedad y resistencia, lo que complicará el tratamiento dental.

Características dentales en el autismo

Aunque los problemas dentales en los niños con autismo son menos notables (y ciertamente menos definidos), se pueden hacer algunas generalizaciones. La consistencia de los alimentos, la textura, el gusto y la temperatura influyen sobre la dieta de los niños con TEA. Los dulces, que a veces se emplean en programas de modificación de conducta, pueden contribuir al desarrollo de la caries, si bien la mayoría de los estudios indican que los niños con autismo muestran un índice de caries y nivel de cavidades similares a los de los niños sin autismo. Las dificultades en la coordinación de la lengua, la sensibilidad táctil de la mucosa oral, los efectos secundarios de los medicamentos que están tomando, el bruxismo y la retención de comida pueden provocar problemas dentales añadidos.

En trabajos antiguos se mostró cierta preocupación de que pudiera haber una mayor prevalencia de reflujo gastroesofágico en los niños con TEA y que ello provocaría erosión dental (desgaste y pérdida de esmalte) en la dentadura de leche y en la definitiva. Pero los datos más recientes (Mourisden et al., 2010) no muestran evidencia de que haya mayor prevalencia de enfermedades gastrointestinales, aunque pueda existir desgaste dentario. También se ha descrito una mayor incidencia de trauma dental por su “tendencia a los accidentes” y la conducta autolesiva, sin que se haya sustanciado tal afirmación.

Los niños con TEA muestran frecuentemente dificultades para cooperar con los trabajos dentarios en el gabinete del dentista y con las prácticas de higiene en el hogar, debido a sus problemas de interacción social y de comunicación verbal, a su mayor sensibilidad sensorial y su tendencia a desarrollar un patrón repetitivo de conducta.

Características dentales en las personas con SD-TEA

Bien, una vez que comprendemos algunos de los problemas dentarios en el síndrome de Down y en el autismo, ¿basta combinar ambos para conseguir un cuadro dental característico de los niños con SD-TEA? ¡Lo más probable es que no! Y la razón para esta duda es que, hasta la fecha, no se ha realizado una investigación sobre el estado dental de estos pacientes. Sí sabemos, sin embargo, que **en todos los niños**, las variaciones en su conducta y estilo de vida afectan su estado dental. Las características de conducta del grupo SD-TEA pueden ser lo suficientemente específicas como para marcar diferencias ambientales que no se ven en los niños con solo síndrome de Down o con solo TEA.

EL DESARROLLO DE UNA SISTEMÁTICA: ¡EMPEZAR POR BUSCAR YA UN DENTISTA!

Para empezar: debéis buscar un dentista que esté familiarizado con el tratamiento de NNEAS. Aunque en algunas zonas puede existir una importante limitación, un buen sitio para empezar puede ser el gabinete de un dentista pediatra. Preguntad a vecinos y amigos, al pediatra, los familiares, vuestros contactos en la escuela, para que os recomienden un dentista que sea capaz de tratar a vuestro hijo con necesidades especiales. Recordad que las habilidades del personal auxiliar en una consulta de dentista son tan importantes como la formación y experiencia del propio dentista.

Iniciad el diálogo con el dentista y su equipo. Pedid al dentista sus referencias o recomendaciones y su experiencia en el tratamiento de personas con discapacidad, y de qué modo vosotros, como padres/cuidadores podéis ayudar en este proceso. Animad a los dentistas a que no miren al autismo o al síndrome de Down como un “trastorno”, sino a que comprendan que los obstáculos y las conductas diferentes residen en la “perspectiva” con la que estos niños ven su mundo. Quizá sería mejor cambiar el nombre: pasar de trastorno del espectro autista a perspectiva del espectro autista (PEA). Para nosotros como dentistas pediátricos, el énfasis está puesto menos sobre tratar la conducta, y más sobre comprenderla.

Muchos niños con las características del síndrome de Down desarrollarán problemas de crecimiento maxilar y de alineamiento de dientes tempranamente en su vida. Aunque, observados por los dentistas y los padres, frecuentemente estas maloclusiones se dejan sin tratar simplemente porque el niño tiene un handicap. La falta de tratamiento ortodóncico a menudo magnifica la discapacidad subyacente. Recordad: la única razón para no recomendar tratamiento ortodóncico en un niño con SD-TEA es una higiene oral pobre y/o una conducta inmanejable. **Pero tener una discapacidad del desarrollo no es una contraindicación para recibir tratamiento ortodóncico.**

Una vez que hayáis encontrado un gabinete dental y antes de realizar la primera visita de vuestro hijo, debéis preguntar a su médico si hay un historial médico importante que deba ser comunicado al dentista o si el niño necesita premedicación con antibióticos. Algunos dentistas desean disponer de un historial médico que puedan revisar antes de la primera visita; y si surgen algunas dudas, quizá el dentista prefiera

consultar al médico antes de la visita, para que no haya retraso alguno en la fecha de la cita. Finalmente, en ese primer contacto con el equipo del dentista, informadles sobre características conductuales, sociales y educativas de vuestro hijo. Esos detalles que sólo vosotros sois capaces de aportar, les ayudarán a comprender mejor a vuestro hijo. ¡Porque nadie le conoce mejor que vosotros!

CUIDADOS BUCALES TEMPRANOS PARA EL BEBÉ Y LA IMPORTANCIA DE LA HIGIENE ORAL DIARIA

He aquí un método muy bueno para comprender los cuidados que debéis prestar a los dientes de vuestro hijo, especialmente si tiene un diagnóstico de SD-TEA:

Pensad en uno de los dientes. Cuando empieza a sobresalir en la encía, no sabe a qué boca llega y de quién... “¿Me mantendrán limpio”, quizá pregunte... “¿estaré rodeado por muchos otros?... o ¿qué clase de alimentos masticaré?”. No sabe que acaba de llegar a una casa permanente en la boca de vuestro hijo con necesidades especiales.

El cuidado oral temprano al bebé es importante para todos los niños, y especialmente para los NNEAS. El informe del *Surgeon General* de USA en el año 2000 identificó que los NNEAS tienen mayor riesgo de desarrollar enfermedades dentales (*US Dept. of Health and Human Services, Oral Health in America*). La primera visita dental en la infancia es simplemente la primera estación en el mapa de carreteras que ha de seguir una buena atención de la salud oral.

Antes de seguir adelante, tenemos que comprender en primer lugar cómo se establece la caída dental (cavidades). Esforzándonos por simplificar un proceso realmente complejo, mostraremos la siguiente fórmula:



La misma fórmula se aplica para la enfermedad de las encías (gingivitis y periodontitis). En su nivel más básico, puede verse como si fuera una enfermedad bacteriana que se desarrolla lentamente en un largo periodo de tiempo.

Vuestro dentista infantil os explicará sin duda mucho más, y puede evaluar el riesgo de cavidades mediante un instrumento llamado CAMBRA (*Caries Management by Risk Assessment* [Manejo de la caries mediante evaluación del riesgo]). Pueden medir la acidez (pH) de la saliva, revisar los tentempiés diarios, la historia familiar de los problemas dentarios, e incluso el papel que los dientes irregulares pueden jugar para producir la enfermedad dentaria. Además, podrán identificar los factores de riesgo para la enfermedad gingival.

Antes de esa primera visita, hay algunos pasos que podéis seguir en vuestro camino hacia una buena atención oral que son aplicables para todos. Podemos llamarlo:

Odontología básica para todos

Todos sabemos que el azúcar es malo para los dientes pero eso sólo es parte de la historia. Recordad el otro factor de la ecuación cavidad, a saber: el **tiempo**; en concreto, con qué frecuencia y durante cuánto tiempo están en contacto las partículas de los alimentos en la boca. Esta es la razón de que alimentos pegajosos como son las cortezas de las frutas o los frutos secos pueden ser un gran problema: tardan tiempo en desprenderse. Los alimentos con almidón pueden también formar una especie de masa pegadiza que se adhiere a los dientes ¿recordáis el papel maseado? Era harina y agua. Frutas y verduras frescas o quesos duros son la mejor alternativa a los tentempiés. Además, la frecuente comida entre horas es una fuente casi constante de restos en la boca que puede llevar a la caída de los dientes. Siempre que sea posible, es mejor tratar de limitar la comida entre horas. Por lo mismo, los biberones y tazas para beber por la noche dejan que leche, fórmula, zumos permanezcan durante muchas horas, causando con frecuencia cavidades incluso antes de que los dientes del bebé hayan salido.

La limpieza de la boca ha de iniciarse incluso antes de la erupción del primer diente (hacia los seis meses). Puede usarse un pañuelo de limpieza o pañito para limpiar la boca de vuestro hijo y retirar los restos. Cuando sale el primer diente, se puede iniciar el uso de un cepillito de púas blandas. El cepillo debe colocarse sobre los dientes, en ángulo inclinado hacia las encías, con un pequeño movimiento circular de frote para limpiar.

Conforme vuestro hijo crece, puede hacerse cargo él mismo de la limpieza, primero frotando “mano sobre mano” con un cepillo de dientes, y después con la sola observación y dirección de los padres. El cepillo de dientes manual está bien, pero si hay dudas sobre la habilidad de su motricidad fina, será conveniente el cepillo eléctrico (si se usa adecuadamente).

Hay una enorme variedad de pastas de dientes, por sus sabores y texturas; se necesitará experimentar inicialmente hasta dar con la que sea más aceptable para el niño. Usad solo una capita de pasta sobre el cepillo si todavía no puede escupir bien. A los niños pequeños les basta una pizca de pasta, como un guisante. Se reco-

mienda usar hilos de seda en las áreas en que los dientes se tocan. Los manguitos ayudarán a utilizarlas.

Los dientes han de cepillarse dos veces al día porque la placa de bacterias se forma cada 8-12 horas. La limpieza con el hilo se utiliza una vez al día, en especial si hay contacto entre dientes. Cuanto antes se inicie la limpieza como rutina, mayor será la probabilidad de éxito.

El dentista infantil os sirve de ayuda. Si os sobrepasa en exceso el introducir el cepillo y el hilo, quizá se podría recomendar la prescripción de un lavado de boca u otro proceso que sirviera de ayuda mientras el niño va aprendiendo las otras habilidades de higiene. No os desaniméis cuando el viaje acaba de empezar.

Recordad que una buena atención sanitaria de la boca es todo un viaje. Algunos de quienes estáis leyendo este capítulo podéis mirar a estos últimos párrafos y pensar: “Bien, vamos yendo en la dirección correcta”, y eso es estupendo. Pero para quienes piensen “una idea bonita, pero jamás llegaremos ahí”, por favor, sabed que los pasos lentos, pequeños, aún os pueden hacer llegar hasta allí, sólo que se tardará todavía un poco. Encontrad algo que parezca como que podría funcionaros, y probadlo. **¡Sentíos determinados a conseguirlo!**

SUPERAR LA BARRERA DE LA CONDUCTA... EL PROGRAMA D-TERMINADO (D-TERMINED™)

En una palabra, la conducta es la mayor barrera para recibir una atención dental cualificada y completa en los niños con SD-TEA. La alteración de sus habilidades de lenguaje comprensivo y expresivo, el trastorno en la interacción social y los patrones de conducta estereotípica y repetitiva no sólo son perjudiciales para la educación y el ambiente social, sino que son casusa de problemas en la consulta dental. Habiendo reconocido este problema, un grupo de investigadores (Marshal, Sheller et al.) se fijaron en los elementos predictivos de la cooperación del paciente dental con autismo. Especial interés tuvieron los siguientes hechos:

- Los niños de 6 años en adelante que no leen cooperaban menos en la consulta dental.
- Los niños de 4 años en adelante que no van al baño solos probablemente cooperarán peor con el dentista.
- Tener un diagnóstico simultáneo con el autismo estaba asociado con una conducta poco cooperadora, pero el tomar medicación no lo estaba.
- Los niños incapaces de mantenerse sentados para cortarse el pelo tampoco cooperaron con el dentista.
- El 60% de los niños capaces de cepillarse los dientes en casa cooperaron con el dentista; de los que necesitaban la atención de los padres, casi ninguno cooperó.

Es interesante observar que en este estudio, la repetición de visitas por sí solas (sin un mapa de carreteras) no mejoró necesariamente la cooperación del paciente. Seguro

que esto era lo contrario de lo esperado, ¿no? Os sugeriríamos que una visita al dentista esporádica, no estructurada, enfocada hacia un problema, irregular en el tiempo, no puede proporcionar la estructura necesaria para una familiarización que beneficie la mejoría de la conducta. El servicio dental debe ser ofrecido mediante un enfoque estructurado y definido, como es el **Programa de Familiarización y Repetida Puesta a prueba D-Termined™**. Es una técnica no farmacológica para manejar la conducta de los niños en la consulta del dentista que puede mejorar el éxito del tratamiento.

EL PROGRAMA DE FAMILIARIZACIÓN Y REPETICIÓN DE TAREAS D-TERMINED™: PARA PADRES Y DENTISTAS.

El programa D-Termined™ está basado en la teoría del análisis aplicado de la conducta (*Applied Behavior Analysis: ABA*), y usa la filosofía de la “familiarización mediante la repetición de tareas”, tan frecuentemente utilizada en los programas educativos para niños con síndrome de Down y TEA. El programa nos anima a comprender que el factor más importante para tener éxito es tener determinación, “estar de-terminado”. Hay muchos casos en los que la gravedad del diagnóstico SD-TEA, combinada con la perspectiva de un exigido tratamiento dental, requeriría sistemas de inmovilización, sedación, o anestesia general. Aunque son varios los factores que influyen en la decisión, no hay otro factor tan importante para el éxito de una técnica dirigida a conseguir una conducta sin sedación como la determinación del dentista y de los padres para “probar, probar y probar”.

Si veis el programa D-Termined™ en DVD (véase Recursos sugeridos), comprobareis que hay tres factores de repetición que son clave para el éxito.

1. Contacto ocular (“mírame a mí”)

Ha de ser dominado por el paciente y practicado por los padres en casa, entre visitas.

Las dificultades en el contacto ocular son un rasgo característico en el patrón de conducta autista. Es casi como si los niños quisieran mirarte pero no pueden. Desean mirarte pero hay que recordárselo... Desean mirarte pero hay que dirigirles la mirada. Un modo de iniciar el contacto ocular es mediante un truco o señal visual. Mantén tus dedos en “signo de victoria”: ponlos ante los ojos del niño y después vete retirándolos hacia tus ojos.

2. Modelo de posición (“pon tus pies rectos y separados y las manos sobre tu vientre”)

“Piernas y pies rectos y separados”. Siempre que las rodillas están arriba y los pies con sus plantas sobre el asiento del sillón, los niños tienden a “salirse”, lo que termina en movimientos incontrolados e inmanejables. Coloca sus piernas y pies rectos y separados, y si es necesario, estabilízalos sujetándole por encima de la rodilla durante diez segundos. (Estabilizar a un paciente para ayudarle en su posición durante diez segundos o menos no se considera sujetarle).

“*Manos en tu vientre*”. Esto atiende a dos propósitos:

- a) Proporciona estímulo sensorial el que las manos estén en contacto con algo (en este caso, el vientre), y
- b) con las manos en posición baja, el dentista dispondrá de un mayor tiempo de reacción para compensar movimientos de “agarre con las manos” o resistencia mediante mano/brazo.

3. Sistema de contaje (“1, 2, 3, 4, 5, 6...”)

Podéis hacerlo de forma visual o verbal utilizando cuentos en imágenes o cartas numeradas en alta voz. Una vez dominadas, estas repeticiones se pueden usar en los cinco principales componentes del programa D-Termined™. Observad que todos los componentes empiezan con la letra D.

- 1º: **Dividid** la habilidad en pequeños componentes. Llegar al despacho dental, sentarse en el sillón, echarse con las piernas separadas y extendidas y las manos sobre el vientre. Contar un dedo, contar los dedos, contar un diente, contar los cuatro dientes superiores centrales, etc. Se identifican un total de 20 pasos para dividir las tareas que se necesitan para una clásica “primera” visita. (Ver al final del capítulo). Cada etapa se convierte en un objetivo separado en lugar de medio para un fin. Algunos padres crean una ayuda visual acomodada para marcar la terminación de cada “etapa” de la visita.
- 2º: **Demosttrad** la habilidad. El modelado posicional significa que tomáis una habilidad, como la de “piernas estiradas y abiertas”, y vosotros lo hacéis realmente con vuestras piernas y las mantenéis contando los 10 segundos. Inmediatamente después lo alabáis. Seguíis con “manos sobre el vientre”, y lo hacéis manteniendo la posición contando otros 10 segundos, con nueva alabanza inmediatamente... y así sucesivamente con los 20 pasos.
- 3º: **Desplegad** la habilidad. Programad una serie de 5-6 visitas repetidas, una por semana. Usad el listado de tareas para dividir las y promover las habilidades que han de ser dominadas y adaptadas a cada paciente.
- 4º: **Disfrutad** la repetición. Cada uno en la consulta se mantiene feliz, alegre y determinado a seguir probando.
- 5º: **Dejad** al paciente en manos del personal auxiliar bien formado. Cada visita semanal está programada para 30 minutos (puede llevar más o menos tiempo). ESTE NO DEBE SER UN TIEMPO INTENSAMENTE DEDICADO AL DENTISTA. Será un auxiliar bien entrenado quien inicie cada visita y elija la actividad a realizar conforme a la progresión programada de los distintos pasos. El dentista después se acercará e iniciará una última repetición: desde colocarse en el sillón de exploración hasta llegar al punto de la lista de tareas que sea el objetivo de ese día. El mayor contenido de las Tareas Repetidas habrá de ser hecho por el personal auxiliar para que no resulte demasiado caro para los padres o una carga financiera para la oficina dental. Las técnicas dirigidas a regular la conducta NO DEBEN SUPONER UN TIEMPO DE DEDICACIÓN INTENSA POR PARTE DEL DENTISTA.

La práctica con los padres o el maestro, entre visitas, es de gran ayuda. Enviadlos a casa con un espejo desechable, una escupidera de saliva y cubetas de flúor. El objetivo de usar las cubetas es ayudar a que el niño adquiera habilidades para adaptarse a los sabores de los distintos materiales que se utilizarán en su boca. Se trata de conseguir una desensibilización en preparación para acostumbrarse a los sistemas de impresión, separadores, radiografías, instrumentos de ortodoncia y otras maniobras.

Y una última palabra para el dentista...

Esta técnica no debe gastar tiempo al dentista, pero es intensiva para el equipo. Todo él ha de estar entrenado en el programa D-Termined™ pero sólo una parte realmente participará. Es decir, sólo una parte tendrá el tono de voz y el ritmo adecuados para conniserarse como una directiva dirigida simultáneamente al paciente y sus padres, y sabrá por consiguiente manejar la presión y el tacto adecuados. Esto no se puede enseñar, de algún modo ha de salir desde dentro. Algunos de sus ayudantes lo “cogen” y pueden entrar en el mundo de sus pacientes con SD-TEA, mientras que otros lo pasarán mal tratando de alcanzar la técnica y manejarse con ella.

El Programa D-Termined™ de Familiarización y Repetición de Tareas supondrá un agrado añadido en vuestra Colección de dirección de Conducta. Ved el DVD con su equipo algún día a la hora del lunch. Guardad cuatro palabras que os ayudarán a asegurar el éxito de su oficina dental con el Programa D-Termined™: “Entre en su mundo”.

ABOGADO/DEFENSOR COMO PARTE DEL EQUIPO

“¡Sí! El dentista necesita vuestra ayuda”.

Los padres tienen que poner de su parte. Primero, guardar la fecha de cita. Cuántas veces aparece una quiebra en la relación paciente/doctor porque los pacientes (padres) no toman en serio el mantener las citas y llegar a tiempo. El dentista ha organizado su horario diario para acomodar a todos sus pacientes. Incluso podéis llamar lo primero de todo por la mañana y ofrecerlos a llegar un poquito antes o más tarde si al doctor le conviene. Y si no: “veremos a Jimmy a las 11:00 según lo planeado”.

Recordad, el dentista y su staff forman parte de vuestro equipo de servicio y apoyo. Tened presente que vuestras propias experiencias anteriores pueden haber creado algunas actitudes negativas que sólo dificultarán los esfuerzos del dentista por tratar a vuestro hijo. Estad abiertos a sugerencias y opiniones que pueden ser algo distintas de las vuestras. ¿Os imagináis un niño con una cavidad cuyos padres dicen: “no queremos que tape esa caries porque será demasiado traumático”, frente a esos otros que dicen “cómo podemos trabajar juntos para que se arregle la caries?”. ¿En cuál de estos escenarios pensáis que vuestro hijo conseguirá una buena salud dental para toda la vida?

Es crítico que ofrezcáis al dentista información sobre vuestro hijo antes de la cita, porque como ya hemos dicho, se trata menos de manejar la conducta y más de com-

prenderla. El equipo ha de saber: qué está haciendo el niño en la escuela; qué tal le va; si usa tableros con imágenes, libros de cuentos o lenguaje de signos; cómo está cuando tiene una ataque de furia; qué problemas sensoriales tiene, especialmente alrededor de la cara y de la boca.

Iniciad pronto el proceso... sed disciplinados... y formad parte del equipo dental. Vuestro premio consistirá en la sonrisa del hijo a lo largo de su vida. Y siempre seréis capaces de encontrar el camino... incluso sin GPS.

RECURSOS SUGERIDOS

- **D-Termined™ Video**, disponible en YouTube en: www.youtube.com/watch?v=artQFqs6osQ
- American Dental Association: web, “Public Resources” section: www.ada.org
- American Academy of Pediatric Dentistry, web, “Parents Resource Section: www.aapd.org
- National Institute of Dental and Craniofacial Research, información específica para personas con necesidades especiales: www.nider.nih.gov/OralHealth/Topics/DevelopmentalDisabilities/PracticalOralCareOverview.htm

INFORME SOBRE MANEJO DE LA CONDUCTA

Paciente

Edad

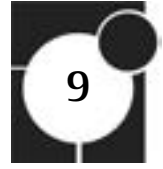
Diagnóstico

Padres

Contacto/Apoyo en escuela

Repetición de Tareas para visitas *D-Termined*TM

FECHA	1	2	3	4	5	6
Entra en la consulta						
Se coloca en el sillón						
Se sienta en el sillón						
Piernas separadas y rectas						
Manos sobre el vientre						
El sillón es recostado hacia atrás						
El sillón vuelve hacia arriba						
Elevar la mano para parar						
Examen con espejo						
Examen con espejo y explorador						
Beber / Escupir						
Profilaxis vaso						
Profilaxis dientes anteriores con pasta						
Prophy dientes posteriores con pasta						
Floss						
Cepillo de dientes F (sabor)						
Vaciar cubetas flúor						
Cepillar con flúor dientes anteriores						
Tratamiento maxilar con F						
Tratamiento madibular con F						
Otros						
Unidades de tiempo (incrementos 15 minutos)						



TRATAMIENTOS CONDUCTUALES PARA LOS PROBLEMAS DE SUEÑO EN PERSONAS CON SD-TEA

Terry Katz, PhD, y Ann Reynolds, MD

Es frecuente que los padres den por supuesto que los problemas de sueño forman “parte de la vida”, especialmente si tienen un hijo con el diagnóstico dual de síndrome de Down y trastorno de espectro autista (SD-TEA). En algunos aspectos, esto es correcto. Muchas familias de niños diagnosticados con TEA experimentan estas dificultades con el sueño, y algunos datos nos sugieren que quienes presentan SD-TEA muestran una incidencia aún mayor de problemas que los que sólo tienen síndrome de Down. Sin embargo, aunque es corriente que los niños con SD-TEA tengan problemas de sueño, esto no significa que sean insuperables. Por el contrario, hay toda una serie de estrategias que pueden mejorar el sueño del niño.

Nunca se sobreestimaré la importancia de un buen sueño; las mejorías en el sueño hacen que mejore la salud física y emocional, así como posiblemente la atención y el aprendizaje. Constantemente estamos aprendiendo más sobre las consecuencias de un sueño pobre. Se han relacionado los problemas de sueño con una salud física mala, que incluye la obesidad, diabetes y enfermedades cardíacas. Los niños con SD-TEA tienen mayor riesgo de presentar problemas de salud que han sido relacionadas con un sueño pobre. La falta de sueño afecta a nuestra habilidad para recordar la información, concentrarnos, tomar buenas decisiones y procesar la información.

El impacto del sueño malo persiste a lo largo del tiempo. La falta de un sueño adecuado se llama “débito de sueño”, y los estudios nos muestran que no nos acostumbramos o adaptamos a un sueño que sea insuficiente. Cuanto más tiempo llevamos sin que el sueño sea el adecuado, peor puntuaremos en los test de funcionamiento cognitivo. El sueño afecta también a nuestro estado emocional: los estudios mues-

tran su relación con la depresión, la ansiedad, la conducta hiperactiva. También hay datos que muestran cómo la mejoría en el sueño induce cambios positivos en la conducta durante el día, como es la mejoría en el nivel de la actividad y la atención. Incluso se ha sugerido que el sueño ayuda a procesar mejor las experiencias negativas.

CONCEPTOS BÁSICOS SOBRE EL SUEÑO

Conocer los mecanismos del sueño os ayudará a comprender mejor las bases de las estrategias eficaces para mejorarlo. Aunque esta comprensión no es todavía completa, la investigación nos ha hecho conocer mucho más sobre cómo caemos dormidos, qué sucede mientras dormimos, y qué podemos esperar conforme crecemos y nos desarrollamos. Los científicos han utilizado esta información para identificar los problemas del sueño y el modo de promover un sueño sano.

Nos queda todavía mucho por aprender, sin embargo. Algo sabemos sobre lo que sucede cuando no disfrutamos del sueño suficiente, pero, con todo, carecemos de una comprensión cabal de por qué en realidad dormimos. Hasta que los científicos fueron capaces de medir las corrientes eléctricas del cerebro (en la década de los 30 del pasado siglo), parecía imposible estudiar qué ocurre en el cerebro mientras dormimos. Los estudios con electroencefalogramas (EEG) han mostrado que el tiempo de sueño está dividido en dos grandes estados: Sueño no-REM y sueño REM. REM significa sueño con movimientos rápidos de ojos (en inglés: *Rapid Eye Movements*). Sueño no REM se llama también “sueño tranquilo” o “sueño de ondas lentas”.

Qué ocurre durante el sueño

Cuando al acostarnos empezamos por primera vez a caer dormidos, experimentamos un estado llamado “sueño alfa”. Durante esta etapa estamos todavía despiertos pero relajados y tranquilos. Este estado de vigilia tranquila marca el acceso para la fase de sueño no-REM, que consta de cuatro etapas que conducen a un sueño más y más profundo.

- La **etapa 1** del sueño no-REM típicamente dura sólo unos pocos minutos y es un sueño ligero. Cae la temperatura corporal, nos sentimos más relajados, podemos ser fácilmente despertados.
- Pasamos después a la **etapa 2**. En esta etapa ya estamos bien dormidos, aunque todavía se nos puede despertar fácilmente. Aproximadamente pasamos en esta etapa 2 la mitad de la noche, y se da generalmente en la transición a las otras etapas del sueño.
- Las **etapas 3 y 4** son consideradas como sueño profundo o sueño de ondas lentas. Nuestra respiración se hace pausada, cae más nuestra temperatura, y cuesta mucho más despertarnos. Los estudios indican que este sueño profundo es el momento en que el cuerpo se renueva y recupera. Cuando se nos priva de sueño, al volver a dormir caemos típicamente con rapidez en las etapas más profundas y pasamos más tiempo en ellas. Los investigadores lo interpretan en el sentido de que el sueño profundo de ondas lentas nos ayuda a recuperarnos y refrescarnos.

Normalmente pasamos por uno o dos ciclos de sueño no-REM antes de llegar a la fase de sueño REM. Mientras que el sueño no-REM se describe como “tranquilo” y se acompaña de un enlentecimiento de las funciones corporales, el sueño REM es “activo”. El movimiento rápido de los ojos es un rasgo característico que define el sueño REM, y este es el momento en que soñamos. Nuestra respiración y frecuencia cardíaca aumentan y se parecen a las frecuencias que experimentamos cuando estamos despiertos. Sorprendentemente, la parte de nuestro cuerpo responsable de la respuesta “escapa o lucha” es dos veces más activa durante el sueño REM que cuando estamos despiertos. Aunque la mente se encuentra muy activa, el cuerpo en cambio apenas se mueve; de hecho, los músculos que no se necesitan para respirar, mover los ojos o escuchar se encuentran básicamente paralizados, sin tono. Algunos datos indican que el sueño REM puede mejorar la memoria y el aprendizaje. Entramos en sueño REM tres o cuatro veces cada noche, aproximadamente cada noventa minutos. Las personas a las que se les ha despertado repetidamente de su sueño REM, no funcionan igual de bien durante el día para aprender una tarea si se las compara con las personas a las que se les ha despertado repetidamente del sueño no-REM. Estos datos sugieren que el sueño REM promueve nuestro bienestar cognitivo y emocional, mientras que el sueño no-REM promueve nuestro bienestar físico.

A lo largo de la noche pasamos por las diferentes etapas del sueño. Conforme crecemos y nos desarrollamos, surgen algunos cambios en la longitud de un ciclo completo de sueño y en la cantidad de tiempo que pasamos en cada etapa. La mayoría de nuestro sueño profundo transcurre en la primera mitad de la noche, con períodos más largos de sueño REM en la segunda mitad. Al pasar de una etapa a otra, experimentamos cambios en nuestros patrones de las ondas eléctricas del cerebro. No es infrecuente que nos movamos y cambiemos de postura en la cama durante estas transiciones; podemos también despertarnos brevemente y comprobar que “todo va bien”. Estos despertares se dan más frecuentemente cuando entramos o salimos del sueño REM. Tales cambios en los despertares ocurren en todos los niños y adultos, y no se los considera como interrupciones del sueño a menos que después no podamos volver a dormirnos. Para muchas personas este es el momento en que pueden surgir los trastornos del sueño, y darse cuenta de este proceso puede marcar el modo eficaz de mejorar la calidad del sueño.

El ciclo típico sueño/vigilia

Además de comprender qué sucede mientras dormimos, resulta útil observar lo que nos ayuda realmente a caer dormidos por la noche y despertarnos y mantenernos alertas durante el día. Hay dos mecanismos fisiológicos o biológicos que controlan nuestro ciclo sueño/vigilia; los ritmos circadianos y la homeostasis.

Ritmos circadianos. Circadiano viene de la frase latina “alrededor de un día”. Todos tenemos ciclos biológicos que se repiten aproximadamente cada veinticuatro horas. Además de nuestro ciclo sueño/vigilia, un amplio número de otras funciones bioló-

gicas muestran un ritmo diario; por ejemplo, la temperatura corporal, la liberación de hormonas, la digestión, la defecación. Estos procesos funcionan en coordinación para llevarnos a través del ciclo sueño y vigilia. Por ejemplo, típicamente nos dormimos cuando nuestra temperatura corporal baja y nos despertamos cuando empieza a subir. La producción de diversas hormonas, como la melatonina y el cortisol, está igualmente asociada a nuestro ciclo de sueño/vigilia.

Nuestros ritmos circadianos duran algo más que veinticuatro horas, están más próximos a las veinticinco horas. Esta tendencia explica por qué es más fácil mantenerse una hora más despierto que dormirse una hora antes de lo que es nuestro horario habitual. Pero hay algunas señales que promueven que el ciclo sea de veinticuatro horas. Los investigadores las llaman “zeitgebers”, que significa “donadoras de sueño” en alemán. Entre ellas, la luz, las demandas sociales y la temperatura ambiente. La exposición a la luz por la mañana y la oscuridad por la noche nos ayudan a mantener nuestro ciclo de veinticuatro horas. Por este motivo, los individuos que son ciegos tienen trastornos del ritmo circadiano y problemas de sueño. El descenso de la temperatura es otra señal de que es la hora de irse a dormir. Las señales sociales nos mantienen también en el horario de veinticuatro horas. Respondemos a las señales emitidas por otros en relación con el ciclo sueño/vigilia. Cuando estamos con gente que está durmiendo o a punto de irse a la cama, sentimos la necesidad de hacer lo mismo.

Homeostasis. Además de los ritmos circadianos, tenemos también impulsos homeostáticos. Estos impulsos nos ayudan a mantener un equilibrio fisiológico y explican por qué comemos cuando tenemos hambre o bebemos cuando tenemos sed. Todos tenemos un impulso homeostático a dormir, y nos sentimos más somnolientos tras un período prolongado en estado de vigilia. Cuanto más tiempo estamos despiertos, mayor es el impulso que nos induce a dormir. También experimentamos ese impulso cuando hemos acumulado un débito de sueño.

De modo ideal, nuestro impulso homeostático y los ritmos circadianos operan de manera concertada para mantenernos despiertos y alertas durante el día y dormidos durante la noche. Conocer nuestros impulsos homeostáticos para dormir y nuestros ritmos circadianos nos ofrece una base para comprender por qué podríamos tener problemas para caer dormidos en ciertos momentos. Por ejemplo, la hora anterior a nuestra hora regular de ir a dormir es llamada a menudo la “hora prohibida” porque es extraordinariamente difícil caer dormido durante ese tiempo. Aun cuando nuestras ganas de dormir sean intensas, nuestros ritmos circadianos hacen difícil coger el sueño. Por la misma razón, es difícil caer dormido por la mañana después de una noche de poco o ningún sueño.

¿CÓMO SÉ SI MI HIJO TIENE UN PROBLEMA DE SUEÑO?

Determinar si vuestro hijo tiene un problema de sueño no siempre es tan claro como puede parecer. Personas diferentes necesitan cantidades diferentes de sueño. Algunos de nosotros somos verdaderamente “poco dormilones” que necesitamos

menos sueño del que normalmente se recomienda, y otros somos “muy dormilones” que necesitamos más. Por otra parte, nuestro sueño necesita cambiar conforme crecemos y nos desarrollamos. Un niño pequeño, por ejemplo, necesita más horas de sueño que un adolescente. Un modo de averiguar si alguien está durmiendo lo suficiente es examinar su conducta durante el día. ¿Están somnolientos o cansados durante el día? ¿Caen dormidos en momentos inusuales o inconvenientes? ¿Les resulta difícil despertarse por la mañana? ¿Muestran dificultades de conducta (como por ejemplo, hiperactividad o irritabilidad) que podrían explicarse por una falta de sueño? Responder a estas preguntas nos ayuda a determinar si un niño tiene o no problemas de sueño.

Hemos de considerar también las preferencias de un individuo para su tiempo de cama y su tiempo de estar despierto. Hay personas que de modo natural tienden a despertarse temprano (alondras, madrugadoras), mientras que otras recobran su energía más tardíamente (lechuzas, trasnochadoras). Existen también diferencias en relación con el desarrollo; por ejemplo, los adolescentes prefieren acostarse más tarde. Parece también que los niños con TEA pueden necesitar menos sueño que los de su misma edad con desarrollo ordinario.

Ciertos hábitos de sueño pueden plantear más dificultades a los padres que a los hijos. Un niño pequeño puede no estar en absoluto preocupado por la necesidad de irse a dormir con uno de sus padres, aunque a ellos les dará problemas. Lo mismo puede suceder con la duración del tiempo que le cuesta caer dormido o la hora a la que se despierta por la mañana.

Alguna de las primeras preguntas que padres y profesionales deben preguntarse cuando evalúan el sueño del niño son las siguientes:

- ¿Mantiene el niño un horario regular de sueño (días escolares y no escolares)?
- ¿Cuánto tiempo duerme por la noche, como media?
- ¿Muestra problemas para irse a la cama?
- ¿Muestra problemas para caer dormido?
- ¿Tarda más de 20 o 30 minutos para caer dormido por la noche?
- ¿Ronca o tiene problemas de respiración durante la noche?
- ¿Tiene crisis convulsivas que no están bien controladas?
- ¿Muestra durante la noche algunas conductas inusuales/repetitivas?
- ¿Necesita ayuda para despertarse por la mañana?
- ¿Parece el niño cansado o somnoliento durante el día?
- ¿Hay una historia de problemas de sueño en la familia?

Si las respuestas a estas preguntas son causa de preocupación, seguid a la sección siguiente para evaluar las dificultades de sueño del niño.

¿Cómo se evalúan los problemas de sueño de modo profesional?

Hay diversos modos de evaluar los problemas de sueño. El primer paso ha de ser siempre obtener una historia médica completa y un examen físico que proporcionen

el médico de cabecera o el principal cuidador del niño, para determinar si existe alguna causa médica de sus problemas de sueño.

a) *Evaluación médica.* Existen muchos problemas médicos que pueden afectar al sueño, incluidos los que suponen dolor o molestias. Por ejemplo, el reflujo gastroesofágico, el estreñimiento, el dolor abdominal y otros trastornos gastrointestinales, el hambre, la tos, las convulsiones, el eczema y picor de la piel, las cefaleas, el dolor dental, el dolor articular. Debe considerarse también la medicación que está tomando, porque algunas medicinas pueden dificultar al niño coger el sueño. Es necesario determinar si el asma, rinitis, congestión nasal o alergias están afectando al sueño, o si el niño ronca o tiene disneas durante la noche. Esto puede indicar que el niño está sufriendo pobre expansión de aire/oxigenación mientras duerme; lo cual provoca fragmentación del sueño con sus correspondientes implicaciones físicas y conductuales.

Los ronquidos y los problemas respiratorios son especialmente importantes a la hora de evaluar a los niños con SD-TEA, a causa de la prevalencia de estos trastornos durante el sueño en los niños con síndrome de Down. Son cada vez más numerosos los datos que indican que los trastornos de la respiración durante el sueño ejercen un impacto negativo sobre la conducta y la atención durante el día (V. la sección sobre Trastornos respiratorios durante el sueño, más adelante). En una historia médica completa se incluirán las cuestiones sobre nutrición ; hay ciertos datos que sugieren que el síndrome de piernas inquietas o el trastorno de movimientos periódicos de las extremidades pueden estar relacionados con depósitos bajos de hierro. Por último, habrán de descartarse los problemas psiquiátricos como la ansiedad y la depresión, ya que ellos también contribuyen a dificultar el sueño. Consultar también el capítulo 4 en el que se explican con detalle los problemas médicos que pueden afectar al sueño en el síndrome de Down y TEA.

b) *Historial del sueño.* Completada la evaluación médica, el paso siguiente es obtener un buen relato del historial del sueño del niño. Esto incluye conocer el desarrollo de sus hábitos de sueño. ¿Ha tenido siempre dificultades para dormir o es ésta la primera vez? ¿Cuándo empezaron? ¿Coincidieron con cambios en el entorno del niño, situación familiar, escuela, rutinas diarias, la edad? Ayuda el conocer las rutinas diarias, la cantidad de ejercicio, la exposición a la luz del exterior, los hábitos de la dieta, las horas de las comidas, el programa del anochecer. Ha de considerarse también si, cuándo y por cuánto tiempo da alguna “cabezadita” durante el día, así como si se duerme mientras va en el coche, está en la escuela o durante alguna otra actividad. Es esencial tener información específica y revisar cuidadosamente sobre las rutinas al acostarse, aspectos del entorno de su cuarto, qué hace desde que sus padres le dan “las buenas noches”. Frecuentemente se pide a los padres que dispongan de un diario de sueño en el que se anote cuándo se lleva al niño a dormir, cuándo cae dormido, con qué frecuencia y durante cuánto tiempo permanece despierto durante la noche, y cuándo se despierta por la mañana. En ese diario se anotan también frecuentemente las actividades diarias, las siestas y la medicación.

c) *El estudio de sueño.* Para muchos niños, esta es toda la información que se necesita para valorar las dificultades del sueño y proponer un plan eficaz de tratamiento.

Para otros niños se necesita ampliar la evaluación. Si se teme que los problemas médicos afecten al sueño, será preciso completar la evaluación en un laboratorio de sueño. Idealmente, esto se hará en una consulta médica especializada en evaluar a niños. El estudio de sueño o polisomnografía (PSG) proporciona información sobre cuánto tarda el niño en caer dormido, cuánto duerme durante la noche, cómo progresa a lo largo de las etapas de sueño antes explicadas, si hay apneas de sueño y su gravedad en caso de haberlas, si aparecen movimientos de las extremidades mientras el niño duerme, y si hay algunas anomalías del EEG que puedan indicar la presencia de crisis epilépticas.

La preparación para el estudio del sueño supone la colocación de electrodos y sensores en la cabeza, la cara y el cuerpo de la persona, con el fin de registrar sus movimientos y funciones fisiológicas. Muchos niños con SD-TEA son capaces de completar con éxito este estudio, con poca dificultad; otros necesitan tiempo y una preparación cuidadosa antes de entrar en el laboratorio de sueño. Para ellos, la utilización de cuentos, la desensibilización previa a aspectos específicos del estudio (como puede ser llevar electrodos), y el uso creativo de elementos de distracción y recompensas tangibles pueden ayudar a que completen con éxito este tipo de estudios.

Tratad de familiarizaros con lo que ha de ocurrir durante el estudio del niño antes de llegar a la cita. Si es posible, visitad el laboratorio para enteraros de cada paso. Podéis elaborar con imágenes el programa para que el niño sepa lo que se le va a hacer. Podéis entonces anticipar posibles dificultades y negociarlas con el equipo del laboratorio de sueño para que elaboren un plan que tenga éxito en la ayuda al niño. Por ejemplo, podéis determinar si es preferible que estéis presentes para que el niño se duerma o cuando ya esté dormido, y qué actividades son aceptables. Si bien no recomendamos estrategias en casa, como puede ser el acostarse con el niño para ayudarle a coger el sueño, deseamos hacer cuanto sea necesario para que el estudio de esa noche en el laboratorio tenga éxito. Algunos niños necesitarán una práctica extra (para desensibilizarse) sobre aspectos específicos del estudio del sueño.

Sed pacientes y sabed que, con el tiempo, el niño será capaz de tolerar esta técnica. Durante el periodo de desensibilización o durante la prueba misma, algunos niños responden bien si pueden ver que sus padres se someten a algunos de los mismos procedimientos. A otros les gusta practicar colocando los electrodos a sus muñecas o animales. Mantened una actitud tranquila y positiva mientras se estén practicando los pasos del estudio así como durante el estudio mismo. Aseguraos de que el niño ha realizado abundante ejercicio y actividades durante el día previo al estudio nocturno; haber dormido menos y estar más cansado hará que caiga dormido con más facilidad y se mantenga dormido durante toda la noche.

PROBLEMAS DE SUEÑO Y ESTRATEGIAS DE INTERVENCIÓN

Los padres de niños con SD-TEA relatan que sus hijos muestran todo un abanico de problemas relacionados con el sueño, como son la dificultad para caer dormido,

el irse a la cama tarde, dormir durante poco tiempo, despertarse frecuentemente durante la noche, y levantarse temprano. También hay otras alteraciones frecuentes como son las irregularidades de respiración durante el sueño, el bruxismo de los dientes, las parasomnias, el sueño intranquilo y la somnolencia durante el día. Para el diagnóstico y codificación del problema se usa la Clasificación Internacional de Trastornos del Sueño, que incluye más de 80 trastornos. Limitaremos nuestro análisis en este capítulo a las dificultades que son más frecuentemente descritas por los padres de niños con SD-TEA.

Dificultades para caer dormido a la hora de acostarse

La dificultad para caer dormido al acostarse es un problema corriente experimentado por muchos niños, especialmente los que tienen TEA. En ellos es frecuente que tarden 30 minutos o más en dormirse. La hora de dormirse a menudo se caracteriza por resistencia o negación, con frecuentes llamadas de interrupción (“¿puedo tomar otro vaso de agua... por favooooor?”), y prolongados arreglos. Para muchas familias, estas dificultades resultan frustrantes y crónicas.

Ir tarde a acostarse

Irse tarde a dormir ocurre frecuentemente cuando el niño tiene dificultades para caer dormido. Los padres comentan con frecuencia que sus hijos no parecen tener sueño, y caen dormidos mucho más tarde de lo que ellos, sus padres, quisieran. Son varias las técnicas que pueden ser eficaces para conseguir que los niños se duerman con menos dificultad. Algunas de ellas servirán también para otros problemas que se analizarán más adelante. Suelen denominarse como “higiene del sueño” porque promueven un sueño sano. Muchas de las que vamos a comentar fueron desarrolladas por Beth Ann Malow, MD, MS, Neuróloga y Directora del Programa de Trastornos del Sueño y Profesora en *Cognitive Childhood Development en Vanderbilt University, Tennessee* (USA), y sus colegas, como fruto del *Autism Treatment Network* (ATN), un programa del *Autism Speaks* y el *Autism Intervention Research Network on Physical Health* (AIR-P).

1. Actividades durante el día

El primer paso que hay que dar para mejorar el sueño es examinar los hábitos diarios y realizar los cambios que promuevan el sueño al final del día. Las áreas principales a examinar incluyen el ejercicio, la luz, la alimentación, el sueño durante el día y el uso que se hace del cuarto-dormitorio.

a) *Ejercicio*: Los padres han de animar a sus hijos a hacer intenso ejercicio al comienzo del día. Entre sus muchos beneficios, el ejercicio promueve un sueño sano. Pero no debería hacerse demasiado cercano a la hora de irse a dormir, ya que la actividad física es a menudo estimulante y en realidad hace más difícil caer dormido. Es mejor recurrir a actividades tranquilas y relajantes al menos una hora antes de acostarse.

b) *Luz*: Durante el día, los niños deben estar expuesto a la mayor luz posible. La exposición a la luz del día (especialmente la luz natural) suprime nuestros niveles de melatonina y nos prepara para responder bien a la disminución de luz del anochecer.

c) *Alimentación*: La cafeína actúa como estimulante que favorece el estado de alerta e interfiere el sueño. Tomad vuestro tiempo para comprobar que las bebidas y alimentos que vuestro hijo toma durante el día no tienen cafeína, especialmente en las últimas horas del día. Si bien la mayoría de nosotros sabemos que el café y otras bebidas gaseosas oscuras llevan cafeína, otros pueden que no sepan que también está presente en el chocolate y algunas bebidas claras. Disponer de un listado de alimentos y bebidas que llevan cafeína será, por tanto, informativo.

La cafeína permanece activa en nuestro organismo durante largos períodos de tiempo, ya que su semivida de desaparición en el adulto es de unas seis horas. Esto significa que si alguien bebe una bebida que contiene 100 miligramos de cafeína, aún retendrá 50 miligramos de cafeína en su organismo 6 horas después. No se conoce con exactitud la semivida de la cafeína en los niños, pero hay quienes piensan que puede ser aún más larga que la de los adultos. En conjunto, es mejor evitar toda cafeína en los niños, pero habrá de ser evitada de manera tajante a poder ser después del mediodía. Si resulta duro suprimir la cafeína en la dieta de vuestro hijo, considerad la posibilidad de diluir la bebida cafeinada con agua o con otra bebida que no contenga cafeína.

d) *Sueño durante el día*: Al analizar los hábitos diarios, considerad la duración de sus siestas si todavía las toma. Por lo general, deberían terminar antes de las 4 de la tarde para evitar el retraso en irse a la cama.

e) *Uso de su cuarto (dormitorio)*: Echad un vistazo a cómo está siendo utilizado el dormitorio de vuestro hijo durante el día. Para promover fuertes asociaciones con el sueño, recomendamos que sólo se utilice para dormir. Su utilización como medio de castigo (“time-out”) creará asociaciones negativas y de ansiedad, mientras que su utilización como zona de juego se asociará con la excitación y el juego. Cuando el cuarto se utiliza sólo para dormir, es más fácil que coja el sueño. Si no es posible mantener el dormitorio sólo para dormir, intentad asegurar que la cama quede reservada para dormir, y marcad físicamente un área del cuarto que esté reservada para el juego.

2.2. Actividades al anochecer

Estas actividades juegan también un papel en la regulación del sueño del niño. Es conveniente ir pasando a actividades tranquilas, relajantes y relativamente sencillas una hora antes de acostarse. Evitad las peleas y el juego físico intenso antes de acostarse. De hecho, evitad cualquier actividad que sea excitante o estimulante. Por ejemplo, una conducta favorita como puede ser ver una parte de la película de modo repetido puede resultar demasiado estimulante e interferir con la hora del sueño. Será necesario redistribuir los horarios de modo que estas actividades divertidas se realicen en otras horas del día.

a) *Rutinas*: Establecer rutinas al anochecer favorece también el buen sueño. Tratad de mantener las luces en intensidad baja y evitad la exposición a la luz, porque la luz favorece la bajada de los niveles de melatonina. La melatonina es una hormona que favorece el sueño y es producida y liberada por la glándula pineal que está en el cerebro. La luz inhibe su liberación. Y al considerar la luz a la hora de irse a dormir, recordad que la televisión, los videojuegos, y los monitores del ordenador emiten luz brillante que puede interferir el sueño.

b) *Ambiente durante el sueño*: Hemos de considerar también el ambiente durante el sueño del niño. ¿Son confortables su cama y su dormitorio? Tened en cuenta, en este sentido, los siguientes factores que pueden favorecer o perjudicar el sueño.

Las luces han de estar apagadas, si es posible, aunque algunos niños necesitan una luz de noche. Algunos niños han desarrollado rutinas consistentes en que se han acostumbrado a tener encendida una luz encima o una pantalla mientras intentan caer dormidos. Las familias pueden advertir que el uso de bombillas que se van apagando progresivamente, reduce la dependencia de los niños a la luz durante la noche. Tened también presentes las luces de los pasillos o de los relojes digitales.

Los ruidos han de mantenerse al mínimo. Mirad dónde está ubicado el dormitorio del niño en relación con el resto de la casa. ¿Puede oír vuestro hijo ruidos que le distraigan o sean potencialmente estimulantes? Si es así, puede resultar beneficioso trasladar el dormitorio a otro lugar más tranquilo, menos central. Algunos niños responden bien al uso de una máquina que produce un suave “ruido de fondo”, o sonidos naturales suaves capaces de tapar los ruidos de la casa que provocan distracción. Si se usa esta máquina, cuidad que permanezca encendida para que no se modifique el ambiente en que el niño duerme a lo largo de la noche.

Han de considerarse también las sensaciones táctiles. Enteraos de las preferencias del niño por una cierta textura en las sábanas y en el pijama. También responde a las presiones sobre su cuerpo: algunos prefieren tener poco peso sobre su cuerpo y otros en cambio prefieren sentirlo más. Muchos niños responden bien a un edredón o un saco de dormir. Si usan edredones, aseguraos de que el niño inquieto no pueda sacar el material que hay en su interior.

c) *Constancia, regularidad*: La regularidad es la base del buen sueño. Tratad de que las rutinas del día, del anochecer y de la hora de sueño sean las mismas siempre que sea posible. Aunque las familias actuales, tan ocupadas, no pueden mantener siempre un horario regular, ayuda, por ejemplo, mantener el mismo horario de la cena cada día. En lo posible, mantened los mismos horarios de acostarse y levantarse, incluidos los fines de semana. Evitad que, si hay alguna variación, sea más de una hora. Cuanto más regular y constante sea el horario diario, mejor condicionados estarán nuestros cuerpos y mentes a esperar a que el sueño comience a una cierta hora, y responderán en consecuencia.

Las familias habrán de considerar cuidadosamente a qué hora llevarán a sus hijos a la cama. Si es posible, recordad cuándo el niño tiende realmente a caer dormido (que no es lo mismo que puesto en la cama) y cuánto tiempo duerme cada noche. Algunos niños con TEA no necesitan dormir tanto como otros de su edad, y llevarlos a

la cama demasiado pronto puede ser contraproducente. Incluso pueden tener relojes biológicos que tienden hacia un tiempo de sueño más tardío. Por último, evitad ponerle en la cama en el tiempo que ha sido llamado “zona prohibida”, que es la hora en que todos nos encontramos más alertas y tenemos mayor dificultad para caer dormidos. Un niño que ha estado esforzándose por dormir puede caer dormido más fácilmente si retrasamos la hora de acostarse un cierto tiempo más tarde, al evitar así esa hora de estado de alerta. Una vez bien establecidas las rutinas de la hora de acostarse y las conductas del sueño, a menudo resulta posible cambiar gradualmente la hora de acostarse a una hora más temprana.

Una vez que los niños están en la cama, necesitan dormirse independientemente. Aseguraos de que cuanto el niño necesite para dormirse al comienzo de la noche, podrá disponer de ello a lo largo de la noche. Recordad que, anteriormente, hemos analizado el hecho de que todos pasamos por periodos de despertares durante la noche. Si nada cambia después de quedarnos dormidos al comienzo de la noche, no deberíamos tener dificultad para mantenernos dormidos durante la noche. Pero si hay cambios, es mucho más posible que nos quedemos alertas durante esos breves períodos de vigilia. Por tanto, además de quedarse dormidos por sí mismos, los niños habrán de mantenerse dormidos en el mismo sitio en el que dormirán a lo largo de la noche. Los niños a los que se les permite caer dormidos en un sitio (como el sofá o la cama de los padres) y después son trasladados a su propia cama, se despertarán a menudo durante la noche.

d) Actividades tranquilas: Las rutinas regulares en el momento de acostarse son la piedra angular de un buen sueño. Una rutina eficaz en ese momento hace que el niño sepa que, en efecto, es la hora de dormir. Esta rutina deberá consistir en un número pequeño de actividades tranquilas y sencillas que preparan al niño para el sueño. Fijaos cuidadosamente en las actividades que normalmente desarrolláis antes de dormir, y determinad si deberían formar parte realmente de una rutina para la hora del sueño. Por ejemplo, el baño suele tranquilizar frecuentemente a los niños, pero algunos reaccionan negativamente ante él. Pensad en modos de hacer la hora del baño menos antipática, o cambiad la hora a otra más temprana. Hay también diversas estrategias sensoriales que pueden hacer menos problemáticas las tareas próximas a la hora de dormir (cepillarse los dientes, el baño).

e) Horarios visuales: Muchos niños con TEA responden positivamente al uso de horarios visuales en el momento de irse a la cama. El horario visual representa las actividades propias de la rutina de ese momento. Si, por ejemplo, la rutina implica lavarse los dientes, hora del baño, ponerse el pijama y cantar alguna canción, el horario visual incluirá las imágenes propias de cada una de estas actividades. Podéis usar fotografías, iconos, o listas escritas que representen cada actividad. Algunos niños también responden bien al uso de objetos en lugar de imágenes. Recomendamos enseñar a los niños a que aprendan a recorrer por sí mismos el curso de este horario, con el apoyo de los padres. Tratad de colocar el horario visual en un sitio bien visible.

Estas rutinas pueden tardar aproximadamente treinta minutos o menos, y suponen sólo unas pocas actividades. La idea es pasar gradualmente más y más cerca

al dormitorio y centrarlo en actividades progresivamente relajantes y facilitadoras del sueño. Un horario visual aumenta la regularidad y predictibilidad de las rutinas propias de la hora de acostarse, con lo que se reduce la ansiedad del niño. Promueve también la independencia y el dominio. Existen diversos recursos que enseñan a los padres sobre el uso de los horarios visibles; uno excelente es la página web *Autism Speaks* (www.autismspeaks.org).

f) *Técnicas de relajación*: Muchos niños se resisten a caer dormidos si están solos. Pueden mostrarse ansiosos, temerosos de la oscuridad, o sufren de ansiedad por la separación. Además de todas las sugerencias sobre la higiene del sueño que ya hemos descrito, un niño ansioso puede beneficiarse de las técnicas de relajación para el sueño. Estas técnicas sencillas consisten en realizar respiraciones profundas o en contraer y relajar de forma alterna los músculos. Algunos niños lo pueden aprender practicando ser, alternadamente, un “soldado juguete” y después una “muñeca de trapo”. Podéis imaginar otras formas que muestren la idea de contraer y después relajar los músculos. Otros niños se benefician del masaje o técnicas sensoriales como es la compresión de las articulaciones. Común a todas las técnicas que hemos descrito, es necesario recurrir al “error y ensayo” hasta dar con la rutina que mejor calme a vuestro hijo.

Ayudar a vuestro hijo a que se duerma solo

Los niños que hayan creado dependencia para dormir con otra persona pueden mostrarse particularmente resistentes a dormir solos. Hay varias estrategias eficaces. Algunos padres probarán el sistema de cortar radicalmente y dejar que sus hijos lloren hasta que se cansen. Los padres que utilizan este método deciden que dirán buenas noches y le dejarán en su cuarto con la esperanza de que se dormirá solo. Deciden que no volverán al dormitorio “pase lo que pase”. Si bien este método a veces es eficaz y eficiente, resulta emocionalmente difícil para muchos padres y sus hijos. Afortunadamente, no es el único modo de enseñar a los hijos a que duerman independientes. Para muchas familias funcionan métodos más graduales.

Básicamente, estos métodos consisten en decir buenas noches y salir del cuarto, pero permite a los padres comprobar de vez en cuando si los niños se encuentran angustiados. El objetivo es incrementar el tiempo entre las visitas y mantener todas las interacciones en un tiempo breve y a bajo nivel. Los niños pueden también aprender a dormirse de manera independiente sin que los padres salgan del cuarto, sentados cerca del niño pero sin que haya contacto físico, hasta que el niño se duerma. El plan es que los padres se vayan alejando gradualmente de la cama cada pocos días hasta que salgan de la habitación. Todos estos métodos funcionarán, y a menudo resulta beneficioso asociar el progreso en el aprendizaje de dormir solo con darle un premio por la mañana, como puede ser permitirle una actividad especial que le guste, o ganar una pegatina, o un pequeño regalo.

Que los padres y los hijos duerman juntos es una decisión familiar, y respetamos a quienes la han tomado. Muchas familias, sin embargo, han recurrido a este sistema

como medio para ayudar a su hijo a que pueda dormir algo, pero preferirían realmente que sus hijos durmieran en su propia cama. Enseñar a los hijos a dormir solos en su propia cama y en un dormitorio separado implica el mismo sistema gradual que hemos analizado anteriormente. Habrán de ir separando al niño de ellos poco a poco en la propia cama familiar, y después hacer que se duerma en una cama cerca de ellos. Por último, gradualmente la cama será trasladada a otro cuarto.

Con frecuencia resulta más fácil para padres e hijos iniciar este proceso trasladándose todos juntos al dormitorio del niño, y que sean los padres quienes después poco a poco se vayan separando del hijo. Son pocos los niños que se niegan a este cambio inicial (en tanto sigan todavía durmiendo con sus padres). Seguir este plan exige más cambios para los padres pero menos para el hijo. Para las familias que no estén seguras de si desean, o no, seguir durmiendo todos juntos, es bueno recordarles que todos tendemos a dormir mejor, y con menos interrupciones, si dormimos solos y no con otra persona.

Responder a los despertares nocturnos

El enseñar a los niños a dormirse solos y en un sitio constante minimiza también los despertares nocturnos. Este es un problema corriente en los niños con TEA. Además de ayudar a vuestro hijo a dormirse de forma independiente, habréis de desarrollar un plan para que tengáis un modo fijo y constante de responder si vuestro hijo se despierta durante la noche. Si es posible, hablad con él sobre lo que esperáis que ocurra con el sueño durante la noche. Pueden ser útiles los apoyos visuales (como una señal de Stop a la puerta del cuarto); o leerle historietas.

Tenéis que responder a la preocupación de vuestro hijo (en especial si se muestra ansioso), y es conveniente hacerlo antes de que se intranquilece más. Sin embargo, no debéis ignorar las inconsecuencias que se derivan de cambiar y trajinar durante la noche. Está bien consolar al niño que necesita sentirse seguro, pero, como pasa con todas las interacciones que ocurren desde que decís “buenas noches”, han de quedar reducidas al mínimo posible.

El pase nocturno es otra técnica que sirve para los despertares nocturnos y dificultades para dormirse de manera independiente, desarrollada por Patrick Friman, Ph.D. y sus colegas. Consiste en una pequeña tarjeta que lleva una imagen atractiva por un lado y las palabras “pase nocturno” por el otro. Cuando se les da esta tarjeta a los niños al acostarse, se les dice que se les dará un premio si todavía la guardan a la mañana siguiente. Los niños que necesitan hablar o ver a los padres durante la noche tendrán que devolver la tarjeta (y quedarse sin premio) por esa noche. La utilización de una imagen o dibujo llamativo puede resultar muy atractiva; algunos niños se sienten apegados a la tarjeta misma a causa del intenso valor positivo que para ellos significa el dibujo. Algunos niños se benefician de utilizar más de una tarjeta cuando inician por primera vez el programa.

Los cambios en vuestra respuesta a los despertares nocturnos del niño o su resistencia al sueño pueden ocasionar que el niño al principio vaya peor antes de que

después mejore. Esto sucede también cuando hacéis cambios en el sistema para que el niño coja el sueño (sobre todo si dejáis de dormir con él). Sabed también que, después de que pase un tiempo de prueba hasta que el niño se percate de que nada le va a valer para cambiar la situación (“quizá... si simplemente sigo llorando...”), la situación mejorará. Si el niño se levanta por la noche, tened en cuenta el tema de seguridad. Todas las puertas y dependencias deben estar cerradas, cualquier material peligroso ha de estar lejos de su alcance. Puede incluso ser necesario colocar una campana en la puerta del cuarto del niño para alertaros de que está saliendo.

Despertar temprano por la mañana

El despertarse pronto por la mañana es distinto de hacerlo a media noche y volverse después a dormir en algún momento. Algunos niños se despiertan antes de lo que sus padres querrían, porque necesitan dormir menos. Si ese es el caso, dejar que se acuesten más tarde puede significar despertarse más tarde. Eliminar siestas durante el día, si están todavía en esa fase, puede retrasar también el despertar de algunos niños.

Algunos niños simplemente necesitan menos sueño y están prestos a funcionar mucho antes que sus padres. Tales niños habrán de aprender a entretenerse solos de una manera que sea segura y tranquila. Sus padres y ellos habrán de trabajar juntos para desarrollar un programa matinal y preparar una cesta de juguetes y actividades para las mañanas. Algunos niños también responden bien a señales visuales que les indiquen a qué hora pueden ir a saludar a sus padres u otros familiares. Una luz enchufada a un temporizador puede servir para indicar al niño que, cuando se encienda, puede ya salir de la habitación. También sirven premios por jugar en silencio y permanecer en la habitación. Como siempre, se tendrán en cuenta los temas de seguridad. No se olvide que el despertar temprano puede ser también una señal de depresión, por lo que se deberá evaluar el estado de ánimo del niño, por si significa un cambio en su conducta habitual.

Pesadillas

Las pesadillas son corrientes y aparecen ordinariamente durante el sueño REM y en la parte final de la noche. Cuando los niños se despiertan de una pesadilla, lo normal es que recuerden al menos una parte de lo que han soñado. El estrés y la ansiedad suelen ir asociadas a un incremento en pesadillas, por lo que enseñar a los niños a relajarse y estar menos ansiosos mediante sencillas técnicas de relajación consigue que tengan menos pesadillas. Es oportuno proporcionar un cierto consuelo a los niños cuando se despiertan de un mal sueño, al tiempo que se les ayuda a volver a dormirse en su propia cama. Procurad no pasar demasiado tiempo hablando con el niño sobre la pesadilla y mantened una actitud de calma y simple aceptación de un hecho consumado.

Los padres tratarán de mantener las rutinas del sueño que han quedado establecidas. Procurad mantener la calma y no insistáis demasiado por haberse desperta-

do en mitad de la noche. No siempre será necesario referirse a la pesadilla el día siguiente, y es mejor no hacer demasiado énfasis en ella. Pero si necesitáis hablar del tema con vuestro hijo, procurad que la conversación sea breve y concreta. Para niños con dificultades para expresarse verbalmente, el dibujo de imágenes puede ser una técnica oportuna. Si las pesadillas del niño persisten, pensad en qué podrá estar preocupándole y abordad el tema bastante antes de la hora de dormir.

Parasomnias

Las parasomnias son corrientes en la infancia y suelen tener carácter familiar. Algunos niños gritan durante la noche pero realmente no están despiertos. Pueden estar sufriendo terrores nocturnos, llamados también parasomnias no-REM. Otras parasomnias incluyen sonambulismo, soñar en alta voz y despertares con confusión. Los terrores nocturnos se confunden a veces con las pesadillas pero en realidad son muy diferentes y responden mejor a estrategias distintas.

a) *Terrores nocturnos*: Se caracterizan por los gritos sonoros y agudos. Los niños no están realmente despiertos. Ocurren por lo general en el primer tercio de la noche y es más frecuente que coincidan con las fases profundas del sueño no-REM. En esos momentos los niños no responden al intento de tranquilizarle. De hecho, parecen agitarse más si los demás interactúan con ellos en el momento del terror nocturno. Recordad que están realmente dormidos aun cuando parezca que están despiertos, y por lo general no recuerdan mucho, si es que recuerdan algo, sobre el incidente. Si recuerdan, suele ser una única imagen, no una secuencia del sueño. Algunas de estas imágenes pueden asustar enormemente al niño, tomando formas de monstruos o de gente peligrosa. El hecho de que los niños se muevan durante estos episodios nos indica que no están en la fase de sueño REM (fase en la que está suprimido casi todo movimiento), y de que en realidad no están soñando. Algunos datos sugieren que los terrores nocturnos se dan más en los niños pequeños; frecuentemente desaparecen al llegar a la adolescencia.

b) *Despertares con confusión*: Son otro tipo de parasomnias. Frecuentemente los niños se sientan durante estos episodios y parecen mantenerse en un estado confuso. A veces, al forzarles en ese despertar confuso, muestran agresividad. Aparecen generalmente por debajo de los cinco años y se parecen a los terrores nocturnos en que no los recuerdan. El sonambulismo es bastante corriente en los niños en edad escolar, siendo más frecuente en los niños que en las niñas.

c) *Reacción a las parasomnias*: Algunos datos sugieren que la fragmentación del sueño o la privación del sueño incrementan los terrores nocturnos. Pueden ser también desencadenantes los ruidos o el movimientos en el entorno. Por eso, promover las rutinas en el sueño del niño puede reducir su frecuencia. Mientras el niño está padeciendo una parasomnia, se debe reforzar la seguridad, pero no lo despertéis o tratéis de poner fin al suceso. Incluso si anda como sonámbulo, todo lo que necesitáis es ayudarle o facilitarle que vuelva sobre sus pasos a la cama, diciéndole frases que le tranquilicen. Aunque las parasomnias pueden mejorar con la edad y una me-

por higiene de sueño, asegúrense de informar al médico sobre estos problemas. En algunos casos, pueden indicar la presencia de algún problema médico, incluidas las crisis nocturnas, por lo que es preciso analizar los terrores nocturnos con el médico.

d) *Rechinado de dientes, bruxismo*: Algunos investigadores consideran que el rechinado de dientes, o bruxismo relacionado con el sueño, es un tipo de parasomnia. No está clara la causa del rechinado de dientes. El estrés y la ansiedad pueden ser factores contribuyentes, por lo que las técnicas de relajación lo pueden mejorar. Hay alguna indicación de que los problemas dentales y la forma de la mandíbula pueden igualmente influir sobre el problema, por lo que será oportuno consultar con el dentista. Las fundas dentales (si se toleran) reducen el rechinado y disminuyen el impacto físico de esta conducta.

e) *Retraso de fase en el sueño*: Al pasar los niños a la adolescencia, frecuentemente empiezan a desarrollar un retraso en el horario para acostarse, y consiguientemente sufren un retraso en sus ritmos circadianos. Las buenas prácticas en la higiene del sueño ayudan a estos adolescentes a mantener los horarios normales de sueño. En los casos más extremos, una persona puede desarrollar el trastorno llamado **retraso en la fase del sueño (RFS)**. Si se les permite seguir sus preferencias, los niños con RFS caerán dormidos muy tarde en la noche y dormirán hasta bien entrada la mañana. No parecen tener problemas para caer dormidos y mantenerse así, en tanto se les permita seguir su propio horario. Por ello, a menos que existan razones de peso para cambiar el horario de la persona con RFS, no será necesario el tratamiento. Pero la mayoría de los niños han de seguir el horario tradicional de la escuela y el trabajo.

El tratamiento para este trastorno implica cambiar gradual y sistemáticamente el horario del niño para irse a la cama. Una terapia de luz y alguna medicación pueden servir también para cambiar el horario. Si están considerando estas estrategias, es esencial que consultéis con un profesional sanitario experto en tratar el RFS. El uso horario incorrecto en la aplicación de terapia de luz puede, por ejemplo, empeorar el horario del sueño del niño.

La narcolepsia

Es un trastorno del sueño poco corriente que consiste en sufrir un exceso de somnolencia durante el día. Aun cuando muchos piensan que es un trastorno que sólo ocurre en los adultos, se ha diagnosticado también en niños, incluso de cinco años de edad. Las personas con narcolepsia sentirán intensas y repentinas ganas de dormir. Pueden caer dormidas de repente a cualquier hora del día, incluso cuando están comiendo, o hablando, o metidos en interacciones positivas. Un signo “de libro” es la **cataplexia**. Implica la pérdida de control muscular durante el día y surge con frecuencia en momentos de intensas emociones, incluidas las positivas. Los niños con narcolepsia pueden también mostrar parálisis temporal cuando caen dormidos o cuando se están despertando.

El diagnóstico de narcolepsia exige un estudio de sueño nocturno y diurno. En el

momento actual la narcolepsia no tiene curación. Se trata con medicación y buena higiene de sueño. Actualmente no sabemos si los niños con SD-TEA padecen la narcolepsia con mayor frecuencia que los demás.

Trastornos de la respiración relacionados con el sueño

Los trastornos de la respiración relacionados con el sueño son algunas de las dificultades más frecuentes en los niños con SD-TEA. La incidencia de la apnea obstructiva del sueño (AOS) en las personas con síndrome de Down es significativamente mayor que en la población general. La AOS es un trastorno serio con implicaciones importantes de carácter conductual y médico.

Brevemente, las personas con AOS tienen un estrechamiento de las vías respiratorias, lo que dificulta la respiración durante el sueño. Eso provoca caídas de los niveles de oxígeno y elevaciones de dióxido de carbono en sangre. Todos estos cambios son causa de que el sueño resulte alterado, ya que los individuos se despiertan y suspiran para conseguir inhalar el aire. Una vez que el individuo ha hecho unas cuantas respiraciones buenas, se vuelve a dormir, pero todo ello ocurre varias veces a lo largo de la noche, por lo que el sueño es de pobre calidad y el paciente tendrá somnolencia durante el día. Eso repercute en dificultades en el nivel de actividad, la atención, la memoria, la rapidez de procesamiento y otros problemas conductuales. Los cambios en los niveles de oxígeno y dióxido de carbono son también físicamente lesivos pudiendo ocasionar problemas cardíacos y pulmonares.

Los padres pueden empezar a sentirse preocupados con el sueño de su hijo a causa de las conductas que observan durante la noche. El niño con AOS puede roncar, suspirar buscando aire, o dormir con la cabeza volcada o en una extraña posición, intentando mejorar la respiración. Si los padres se dan cuenta de estas dificultades, deberán consultar con el pediatra para decidir si está indicado el estudio del sueño. La polisomnografía confirmará el diagnóstico de AOS.

Para muchos individuos con AOS, el tratamiento puede consistir en medicación, extirpación de amígdalas y/o adenoides, uso de instrumentos que proporcionan presión positiva de aire sobre las vías respiratorias para mantenerlas abiertas. Para ello la persona lleva una mascarilla que se conecta a la máquina que proporciona la presión de aire. Uno de los modelos más frecuentemente utilizados para las AOS es el CPAP: presión continua positiva de aire. Los especialistas han de enseñar cómo utilizarlo.

Aprender a llevar la mascarilla y utilizar la máquina puede resultar difícil al principio, pero los niños con SD-TEA son capaces de aprender a usar estos aparatos. Las técnicas de exposición gradual y de desensibilización han resultado muy eficaces. Es mejor empezar gradualmente para que los niños aprendan primero a aguantar la máscara sin presión positiva de aire, y después lentamente aprenden a tolerarla más tiempo y con aumentos crecientes de presión de aire. Otras estrategias que se han utilizado han sido decorar las mascarillas

o hacer que otros miembros de la familia también las lleven. Los niños pueden empezar a llevar las mascarillas incluso antes de confirmar el diagnóstico de AOS para iniciar el proceso de desensibilización. Esta es una estrategia eficaz para los niños con SD-TEA dada la alta probabilidad de que necesiten este aparato en algún momento de su vida. Se ha confirmado la asociación entre el uso de presión continua sobre las vías respiratorias y la reducción en la fragmentación del sueño, y en las mejoras en el aprendizaje, la conducta y la salud física.

Trastorno de movimientos rítmicos

Se caracteriza por la repetición de movimientos de la cabeza, tronco o extremidades, incluido el golpeo y giros de la cabeza. Por lo general aparece en la etapa de transición entre vigilia y sueño. Se observan especialmente durante la infancia hasta los 2-3 años, pero en los niños con autismo y otros trastornos del desarrollo pueden persistir hasta edades mayores. No está indicado tratamiento alguno pero será bueno prever el almohadillado del entorno que rodea al niño mientras duerme.

Síndrome de piernas inquietas / Movimientos periódicos de las extremidades en el sueño

El **síndrome de piernas inquietas** (SPI) es un trastorno sensoriomotor que consiste en una urgencia por mover las piernas, ocurre típicamente durante el sueño, y se asocia con una sensación de malestar, poco comfortable. Puede ir asociado a dificultades para caer dormido. Los **movimientos periódicos de las extremidades en el sueño** (MPES) se definen por mostrarse como movimientos estereotípicos durante el sueño. El **trastorno de movimientos periódicos de las extremidades** (TMPE) muestran MPES y van también asociados al insomnio o la somnolencia durante el día.

El SPI se ha descrito en alrededor del 2 por ciento de los niños y resulta complicado diagnosticarlo en quienes tienen dificultades de comunicación. Se precisa realizar polisomnografía para diferenciar el diagnóstico de MPES y TMPE. Se ha observado en algunos niños y adultos una asociación entre el déficit de hierro y el SPI y TMPE. Significaría la necesidad de analizar el estado de hierro en los niños con problemas de sueño, aunque es un tema que exige mayor investigación.

TRATAMIENTO MÉDICO

Una vez que se hayan analizado los posibles problemas médicos subyacentes en la problemática del sueño y que se hayan implementado buenos programas de conducta, puede ser el momento de ponderar la utilización de medicamentos si el niño sigue teniendo problemas para empezar a dormirse y mantener su sueño.

Se ha visto que la melatonina puede ser eficaz para tratar el insomnio en los niños con TEA. Como se ha explicado, es una hormona que se produce en el cerebro; su producción es suprimida por la luz, pero conforme la luz se va apagando, sus niveles

vuelven a aumentar. Se ha visto una asociación entre dosis altas de melatonina y somnolencia; se ha empleado para resetear los relojes biológicos (p. ej., para reducir los jet-lag).

Los estudios realizados no han comprobado la eficacia de la melatonina para tratar el insomnio de los niños con desarrollo ordinario, pero parece ser segura y eficaz (al menos a corto plazo) en personas con discapacidad intelectual. (Algunos estudios incluyen niños con TEA. En estudios pequeños de niños con TEA se ha observado una disminución en la secreción de melatonina). Sin embargo, nada sabemos de la eficacia de la melatonina en niños con síndrome de Down.

Se dispone de melatonina sintética como complemento dietético, y su uso debe ir siempre acompañado de las correctas medidas higiénicas del sueño. Antes de utilizarla, consulte con su médico. También la clonidina se ha empleado para tratar el insomnio, aunque no existen estudios bien diseñados para confirmar su eficacia.

CONCLUSIÓN

Nos gustaría concluir este capítulo destacando la importancia de un buen sueño. En nuestra investigación y en nuestro trabajo clínico, hemos podido comprobar el modo en que un sueño pobre afecta al estado de ánimo, la conducta y la capacidad de aprender. Hemos aprendido muchísimo de las familias con las que hemos trabajado, y nos hemos visto animados por los cambios que hemos acertado a conseguir trabajando con ellas en equipo. Hemos visto cómo el afrontar las dificultades del sueño de los niños mejora significativamente sus vidas y las de sus familias. Los padres de niños con SD-TEA han de sentirse optimistas de que, con las adecuadas intervenciones, será posible que mejore el sueño de sus hijos.

Otras lecturas

Autisms Speaks (2012). www.autismspeaks.org/family-services/tool-kits. Contiene el *Sleep tool-kit* (folleto para padres). Ampliamente utilizado en la elaboración de este capítulo.

Durand, V.M. (1998). *Sleep better! A guide to improving sleep for children with special needs*. Baltimore: Paul H. Brookes.

Ferber, R. (2006). *Solve your child's sleep problems, 2nd. ed.* New York: Firesidfe

Friman, P.C. (2005). *Good night, sweet dreams, I love you; now get to bed and go to sleep!*. Boys Town, NE: Boys Town Press.

Owens, J.A., Mindell J. (2005). *Take charge of your child's sleep: the all-in-one resource for solving sleep problems in kids and adolescents*. New York: Marlowe and Co.

Owens, J. Pharmacotherapy of Pediatric Insomnia. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.*, 48 (2009), pp. 99-107 <http://dx.doi.org/10.1097/CHI.0b013e3181930639>

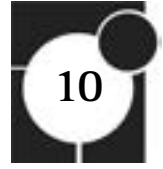
Recursos

Sociedad Española de Sueño. <http://ses.org.es/>

Guías de Práctica Clínica. <http://ses.org.es/profesionales/guias-profesionales/>

National Sleep Foundation (NSF). www.sleepfoundation.org

American Academy of Sleep Medicine. www.sleepeducation.com



LA IMPORTANCIA DE LA COORDINACIÓN EN LOS CUIDADOS A LOS NIÑOS CON SD-TEA

Cordelia Robinson, PhD, RN

INTRODUCCIÓN

El objetivo de este capítulo es orientar a las familias sobre cómo la coordinación en los cuidados o el manejo del caso puede ser un servicio y un instrumento útiles. Se presentará información básica sobre los orígenes del concepto y cómo ha sido utilizado. La principal perspectiva que se ofrecerá será qué pueden significar la definición, el valor, el proceso y los resultados de este servicio para un individuo que tiene simultáneamente síndrome de Down y trastorno del espectro autista (SD-TEA), y para su familia. Además, con el fin de ayudar a las familias a que se beneficien plenamente de este servicio, el capítulo tratará también sobre el papel que la coordinación en los cuidados juega en nuestra atención sanitaria, el servicio social y los sistemas educativos.

COORDINACIÓN EN LOS CUIDADOS VERSUS MANEJO DEL CASO

En este capítulo voy a servirme del término *coordinación en los cuidados*. Otro término que podría usarse es el *manejo del caso*. De hecho, este último término será el que encontréis probablemente en las regulaciones estatal y federal. Pienso que las funciones que subyacen como fundamento de ambos términos son las mismas. Prefiero utilizar “coordinación en los cuidados” por varias razones. El objetivo fundamental del trabajo implica la coordinación de los esfuerzos de cuantos trabajan con un individuo y su familia. Una consecuencia que se supone en la coordinación es el uso eficiente y eficaz de todos los recursos. Recursos no son sólo dinero para pagar los servicios

sino también el tiempo y la energía por parte de la persona con SD-TEA, sus padres, y cuantas personas contribuyen a desarrollar y ejecutar el plan. La coordinación requiere una comunicación clara y completa sobre todos los elementos de la experiencia diaria del individuo en todos los ambientes en que se mueve (Jackson et al., 1992, 1995).

Otra razón por la que prefiero el término de coordinación en los cuidados es a causa del punto de vista articulado por las familias durante la etapa en que las reglas y regulaciones federales estaban siendo escritas para el PL99-457 (la ley original sobre la intervención temprana). La legislación utilizó el término manejo del caso, siguiendo probablemente el término usado en las regulaciones de Medicaid. Pero las familias dijeron claramente que no les gustaba ser tratadas como “casos” ni deseaban “ser manejadas”. Por último, creo que el término “cuidado, atención” es una palabra universal que describe todo lo que está en ella implicada, sea cual fuere el miembro del equipo: la persona, los padres, los familiares, o el profesional remunerado de cualquier disciplina que sea. El trabajo realizado para apoyar la salud, la seguridad, el bienestar y el desarrollo de una persona y su familia, todo ello se hace en el contexto de la prestación de los cuidados, de la atención.

IMPACTO DE LA LEGISLACIÓN EN INTERVENCIÓN TEMPRANA SOBRE LA PRÁCTICA DE LA COORDINACIÓN EN LA ATENCIÓN

Una influencia importante sobre la conceptualización del papel de la coordinación en la atención vino de la mano de la aprobación de la legislación federal. En 1986 se aprobó la legislación federal que permitía a los Estados recibir fondos federales para desarrollar servicios de intervención temprana a bebés y niños con discapacidad o retrasos del desarrollo hasta los 3 años. Esta legislación, PL99-457, se conoció como Parte H y posteriormente, cuando se revisó la Ley de Educación de Personas con Discapacidad para convertirse en Ley de Educación para Personas con Discapacidades (IDEA), se convirtió en Parte C. En los primeros días de PL99-457, McGonigal et al. (1991) ofrecieron esta definición de la coordinación en la atención:

Es un proceso activo para ejecutar los servicios de intervención que promueven y apoyan las capacidades y competencias de una familia, para identificar, obtener, coordinar, vigilar y evaluar los recursos y servicios que atiendan a sus necesidades (p. 86).

El contexto de esta definición fue la articulación de un enfoque centrado en la familia, que se definió como un enfoque en el que hay un respeto hacia, y una aceptación de, la diversidad de las familias, la promoción de la familia como sujeto de decisión, y la colaboración con los programas y profesionales responsables de las necesidades de la familia. Esta definición de manejo de caso (o coordinación en la atención) y las características de la atención centrada en la familia tuvieron fundamental influencia sobre el desarrollo de los servicios de intervención temprana bajo la legislación federal.

Aunque, con los años, ha habido cambios en la legislación, una obligación constante ha sido el derecho a los servicios de coordinación para todos los niños con discapa-

cidad y sus familias. Este servicio debía prestarse sin coste alguno para la familia o su compañía de seguros. La inclusión de este servicio fue promovido, al menos parcialmente, por familias que estaban recibiendo servicios de intervención temprana, a veces por parte de muchas y diferentes entidades proveedoras. Las familias también comentaron que recibían servicios de múltiples sistemas de servicios, como servicios de salud y servicios sociales. Contaban las familias que cada una de estas entidades de servicios nombraban a alguien como “gerente del caso”, y se quejaban las familias de que necesitaban coordinar a los diferentes gerentes, así como a sus servicios proveedores. Fueron probablemente estas observaciones de los padres, y en algunos casos de los servicios, las que cultivaron el terreno para la conceptualización de la coordinación en la atención de la Ley PL99-457 y sus posteriores versiones legislativas.

La visión en la legislación fue que una familia debía ser capaz de disponer de una persona que le asistiera en la coordinación de todos los servicios que la familia necesitaba para ayudar en el desarrollo, salud y bienestar de su hijo. La legislación y sus reglamentos acompañantes anticiparon un “gerente del caso”, basándose la selección en la preferencia y necesidades de la familia.

Otra consideración que estaba en la base de la legislación fue que los fondos federales deberían ofrecer “dinero fluido” que permitiera la transformación de los sistemas, de modo que un coordinador del sistema de atención debería tener autoridad para trabajar entre los sistemas. La base para esta autoridad fue el hecho de que la ley obligaba a desarrollar el Plan de Servicio Individualizado para la Familia (IFSP). Este coordinador de la atención en casi todos los sistemas de intervención temprana de los Estados es la persona responsable de convocar a los padres y los proveedores de servicios a las reuniones de todas las partes, indispensables para desarrollar el IFSP y revisarlo a intervalos regulares. Una vez más, la visión y el espíritu de la legislación tenían muy buena intención. Sin embargo, realmente convocar un equipo en el momento y lugar que eligiera la familia era una tarea que desbordaba, en especial cuando los miembros del equipo provenían de múltiples agencias. En mi experiencia obtenida en varios estados, disponer de recursos para conseguir que se reúnan los miembros de un equipo IFSP, cuando diferentes entidades están pagando el trabajo de diferentes miembros del equipo, resulta extremadamente difícil.

EL TRABAJO CON VUESTRO COORDINADOR DE LA ATENCIÓN EN LA INTERVENCIÓN TEMPRANA

La legislación sobre intervención temprana es bastante peculiar o excepcional por la carga que coloca en el sistema que os asiste para desarrollar un plan global y funcional de servicios, para atender a las necesidades de desarrollo de vuestro hijo, y para incrementar vuestras propias habilidades en ese terreno.

Comunicación abierta: Estoy convencida de que vuestros intereses y los de vuestro hijo están mejor servidos cuando existe una abierta comunicación entre padres, coordinadores de la atención, y personal que presta esa atención. Si la condición médica de vuestro hijo es compleja y existen preocupaciones sobre su estado físico,

por ejemplo, llevad esa información a la reunión IFSP. Si vuestro hijo está en atención infantil, el coordinador de atención deberá ayudaros a encontrar el modo de que el personal de atención reciba la información.

Servicios individualizados: Cada miembro del personal que presta atención ha de daros una razón de lo que están recomendando a vuestro hijo. Deben ser capaces de describir el nivel actual de desarrollo del niño y su funcionamiento diario. Han de ser capaces de deciros cómo piensan informar sobre el progreso del niño y cómo piensan cambiar los planes en función de su progreso (o de la falta de progreso). Ni vosotros ni el coordinador de la atención debéis aceptar una recomendación que se limite a señalar la duración y frecuencia de un servicio (por ejemplo, fisioterapia durante 30 minutos, dos veces por semana). El IFSP de vuestro hijo debe contener las conductas específicas del niño que se considerarán como “resultados” que se deben conseguir. Si está recibiendo servicios de intervención temprana en un lugar especializado, como puede ser el departamento de terapia ubicado en un hospital, aseguraos de pedir explicaciones sobre cómo esa intervención se relaciona con la capacidad del niño para meterse y seguir en el juego y las rutinas diarias en el hogar.

Servicios globales: Se considera que los servicios de intervención temprana bajo la legislación federal han de ser globales. Si las intervenciones que estáis recibiendo no abordan las actividades de la vida diaria, como son comer solos, ir al baño, vestirse y la higiene diaria, y necesitáis asistencia en estas áreas, llevad estos temas a vuestro coordinador en la atención para que lo pueda discutir en el IFSP de vuestro hijo. Si la conducta del niño es un problema, incluso si parece que se trata del “terrible diagnóstico dual”, pedid consulta para que os ayuden en esa conducta. Si os preocupa la dieta o el sueño, consultad a quien presta la atención, por supuesto, pero también al coordinador de atención, ya que la intervención temprana os puede ayudar en estos temas. Si vuestro hijo se pudiera beneficiar de la tecnología de apoyo (aumentativa, etc.), el tema ha de ser tratado en la reunión de IFSP.

Disponer de un medio de comunicación es una prioridad absoluta. Si vuestro hijo no utiliza palabras que le permitan dar a conocer sus necesidades, habrá de analizarse la posibilidad de utilizar un sistema de comunicación alternativa. En nuestro estudio sobre la comorbilidad SD-TEA (DiGiuseppi et al., 2010), nos preocupó mucho constatar el número de niños de más de cuatro años que no decían palabras, seguían recibiendo la terapia tradicional de lenguaje, y no se les proporcionaba un sistema alternativo de comunicación.

Cuando examinamos los servicios que han de proporcionarse en la Parte C del documento, tienden a ser casi exclusivamente terapias físicas, ocupacionales y de habla y lenguaje, e instrucción especial. Sin embargo hay muchos más servicios que son obligados: tecnología asistida, salud, psicología, trabajo social, etc. Es responsabilidad de vuestro coordinador en la atención, y de cualquiera que sea la agencia que lo contrata, el atenderos en estos servicios.

Necesidades prioritarias: No estoy sugiriendo que será fácil conseguir que acudan todos a una reunión de IFSP y que se aborden todos estos temas. Es muy posible que vuestro Coordinador de la atención asista a otras 40 o 50 familias. Esta realidad de

la disponibilidad de tiempo no es un asunto trivial, por lo que será bueno identificar vuestras propias prioridades en las que necesitéis la asistencia más urgente. Sugiero encarecidamente que la ayuda para que el niño adquiera buenos patrones de sueño, hábitos sanos en la alimentación, las rutinas de higiene diaria, y afrontar cualquier problema de conducta deben ser tan importantes como los temas habituales de intervención sobre la motilidad y la comunicación. En mi experiencia, estas actividades de la vida diaria son a menudo pasadas por alto. Y sin embargo, estas habilidades son extremadamente importantes para vosotros y para vuestro hijo, a corto y a largo plazo. La inclusión en la escuela, las actividades en comunidad y las reuniones familiares se verán facilitadas si vuestro hijo con SD-TEA es capaz de ser lo más independiente posible. Trabajar sobre estas habilidades puede resultar difícil en un plazo corto, pero su rentabilidad será enorme. No penséis como si tuvierais que esperar a que vuestros profesionales asignados susciten estos temas. Tenéis todo el derecho para pedir su ayuda en todos los dominios del desarrollo y del funcionamiento.

EL PAPEL DEL PRINCIPAL RESPONSABLE DE LA ATENCIÓN A LA SALUD EN LA COORDINACIÓN DE LA ATENCIÓN A VUESTRO HIJO

En el informe de Antonelli et al. (2009) viene una definición de la coordinación de la atención o cuidado que refleja la importancia de la atención a la salud:

La coordinación pediátrica de la atención o cuidado es una actividad centrada en el paciente y su familia, motivada por la necesidad de evaluar y basada en un equipo, diseñada para atender las necesidades de los niños y jóvenes, al tiempo que tratan de mejorar las capacidades de las familias para proporcionar sus cuidados. La Coordinación de la atención y los cuidados encara las necesidades interrelacionadas de carácter médico, social, desarrollo, conductual, educativo y económico, con el fin de obtener los mejores resultados de salud y bienestar.

Siguiendo el criterio de estos autores, un concepto crítico relacionado es el de Atención o Cuidados Integrados. Se define el Cuidado Integrado como “la provisión coordinada y sin fisuras de servicios de atención a la salud, desde la perspectiva del paciente y su familia, en todo un completo ‘*continuum*’, con independencia de las fronteras institucionales y departamentales”.

Con otras palabras, al igual que en la provisión de los servicios de intervención temprana, hay una necesidad de reconocer y coordinar la interdependencia de los servicios originados o provenientes de una diversidad de sistemas. Todos los niños se benefician de disponer de una fuente regular de atención a la salud. Para los niños con SD-TEA, el tener acceso a la atención primaria y al cuidado de un especialista es particularmente importante. A lo largo de los últimos veinte años, conforme el concepto y la real puesta en marcha del enfoque del Hogar Médico se ha hecho un lugar común (Perrin et al., 2007), los responsables de la atención primaria han estado desempeñando un papel más activo en la coordinación de la atención y cuidados. Por ejemplo, en las mejores circunstancias, el Hogar Médico se mantiene ple-

namente informado y comprometido sobre los servicios y apoyos que sus pacientes reciben. Con esa información, el Hogar Médico es capaz de contribuir con análisis y recomendaciones; y debe proporcionar una perspectiva holística, global, sobre el individuo y su familia.

De forma ideal, los profesionales de la intervención temprana y educación especial de vuestro hijo consultarán con vosotros y los profesionales sanitarios cuando surja algún temor de que el estado de salud pueda estar afectando el desarrollo y aprendizaje del niño. Por ejemplo, los problemas de sueño podrían alterar su capacidad para aprender nuevo material.

Quizá tengáis un coordinador de servicios que trabaje con vosotros y vuestro hijo en relación con la intervención temprana, o terapias especializadas, o servicios educativos, pero que no pregunta sobre el estado de salud. Si este es el caso, es una pena. Porque los dos sistemas, los servicios de atención sanitaria y de desarrollo y educación, necesitan trabajar juntos. Si no hay comunicación entre ellos, tendréis que trabajar para remediar esa ausencia. Si vuestro hijo recibe atención de los profesionales de salud mental, también ellos han de formar parte del sistema de comunicación sobre el resto de atención y servicios que el niño recibe. Aseguraos de firmar el documento que permite la comunicación entre todos estos sistemas.

El concepto de Hogar Médico, introducido y explicado por la *American Academy of Pediatrics* y el *Maternal Child Health Bureau* del gobierno federal, significa daros la posibilidad de que vosotros y los profesionales que prestan sus servicios a vuestro hijo tengáis acceso a la información estricta sobre la atención a vuestro hijo. No penséis en el Hogar Médico de vuestro hijo como simplemente proveedor de atención médica primaria. Más bien, trabajad con todos los profesionales de las distintas áreas de modo que se compartan la comprensión de los problemas, prioridades y recursos que tan importantes son para vuestro hijo y vuestra familia. (Ver capítulo 6 para más información sobre el concepto de Hogar Médico).

Como padres de un niño con SD-TEA, habéis llegado a comprender los aspectos importantes de su salud y de su conducta. El síndrome de Down conlleva diversos riesgos añadidos de salud que conocéis y analizáis con vuestros profesionales sanitarios y especialistas. Los TEA conllevan también otros muchos problemas.

Es demasiado pronto, en nuestra conciencia sobre el impacto de la coexistencia del SD-TEA, conocer exactamente cómo interactúan los riesgos de ambas condiciones. Sin embargo, los riesgos combinados de salud como son los problemas de sueño, los nutricionales, la obesidad, los temas de conducta y temperamento, los trastornos de ansiedad, son realidades que obligan a asegurar que el profesional de atención primaria desempeñe seriamente su papel en la coordinación de los cuidados. Es esencial que dispongáis de un responsable de la atención primaria y responsables de los cuidados en cada especialidad que trabajen con vosotros y vuestro hijo, para que atiendan no sólo los problemas agudos de la salud sino la salud en general y el bienestar. Es importante el progreso en el desarrollo, pero la salud y el bienestar general son aspectos esenciales de la vida ordinaria, vuestra y la de vuestro hijo con SD-TEA (Robinson, 2009).

LA COMUNIDAD DE COLORADO PARA LA PRÁCTICA DE COORDINACIÓN DE LOS CUIDADOS Y SERVICIOS

El énfasis puesto en la coordinación de la atención y el cuidado en los abandonos de Medicaid, intervención temprana (Parte C) y el Hogar Médico resalta la necesidad crítica de una comunicación y coordinación entre los sistemas de servicios, si los individuos, sus familias y la sociedad en su conjunto han de recibir el máximo beneficio a partir de las inversiones realizadas en los servicios y apoyos. Y esto es cierto tanto si las inversiones provienen de los recursos de individuos y sus familias como si lo son de los recursos públicos (McDonald et al., 2011).

En respuesta al dato de que muchas agencias proporcionan coordinación de cuidados, frecuentemente a las mismas personas, unas cuantas personas se reunieron en Colorado para articular una definición común de la coordinación de cuidados que habría de usarse entre todas las agencias y grupos de individuos en ese Estado. El trabajo de elaborar una definición y juego de instrumentos se inició mediante una ayuda federal, el *Project Bloom* (*Colorado Department of Human Services and JFK Partners, University of Colorado School of Medicine*); y en su desarrollo continuado, ha evolucionado para incluir la colaboración con el *Colorado Department of Public Health and Environment*. La premisa de base en este trabajo fue el hecho de que las familias todavía se encuentran con muchos coordinadores de cuidados, dependiendo de la complejidad de sus necesidades. Con estos múltiples coordinadores vienen múltiples planes para los hijos y para ellas mismas. Cada uno de estos planes y coordinadores están gobernados por múltiples y diferentes regulaciones, lo que crea dificultades potenciales para las familias y posibles ineficiencias en el uso de los recursos. A partir de una larga experiencia con sistemas, no esperábamos que las agencias y los sistemas abandonaran sus regulaciones y formas. Decidimos, en cambio, ver si podíamos conseguir que los diversos jugadores se pusieran de acuerdo sobre las funciones a las que tenían que servir, con una coordinación de cuidados entre todas las agencias y sectores implicados.

Este grupo se identifica a sí mismo como Comunidad de Colorado para la Práctica de Coordinación de Cuidados y Servicios (en inglés, CCCCCP). Como Comunidad para la Práctica, solicitamos a cada grupo que nos reciba en audiencia. Les pedimos su opinión e ideas para refinar nuestras propuestas. Les pedimos que imaginen a la salud física, la salud mental, el servicio social y los sistemas educativos sobre cuyas funciones estén de acuerdo, como las expectativas para su trabajo con los individuos y sus familias. Les pedimos que propongan sistemas que cumplan unas expectativas que su personal pueda hacer llegar, con el permiso de la familia, a sus contrapartes en otras agencias. La definición de coordinación de cuidados desarrollada por esta comunidad de práctica es:

La Coordinación de la atención y cuidados afronta las necesidades inter-relacionadas en sus dimensiones médica, social, del desarrollo, conductual, educativa y financiera, con el fin de optimizar los resultados en la salud y el bienestar. Es una actividad en equipo, centrada en la persona y en la familia,

conducida por la evaluación, con el fin de atender a las necesidades y preferencias de los individuos, mediante la mejora de las capacidades de la familia y de los proveedores de servicios para prestar sus cuidados.

Los valores y las funciones desarrollados por la CCCCCP se presentan en la tabla 10-1 como marco que ofrece una visión global de la coordinación de cuidados. En la tabla 10-2 identificamos los resultados de dicha coordinación que esperamos ver a nivel individual y de sistema.

Hay un juego de instrumentos que se amplía a partir de la definición, valores, funciones y resultados, disponible en <http://jfkpartners.org/default.asp?page=12>. Animamos a las familias a que echen un vistazo a este material y evalúen sus actuales necesidades, prioridades y expectativas a partir de cualquier sistema público con el que puedan interactuar. Si bien es razonable tener expectativas para la asistencia a partir de estos sistemas y la asistencia de un coordinador de cuidados, un punto importante de partida para vosotros como familia individual puede ser una autoevaluación de las áreas que os preocupan.

Un lugar común de las definiciones sobre la coordinación de los cuidados, aquí ofrecidas, es que presentan una visión ideal. Las familias con las que nos reunimos y contribuyeron a las definiciones y diseño de instrumentos indicaron casi universalmente que ellas eran el principal coordinador de los cuidados para el miembro de su familia. Algunas se encontraban en un momento de su vida en que ya habían aceptado esta realidad, y otras se encontraban molestas por causa de las dificultades en la coordinación. Todas ellas deseaban mejorar la situación y contribuyeron a lo que podéis leer ahora aquí.

Como padres de un hijo que tiene dos trastornos complejos que afectan a su salud y desarrollo, vais a aprender y convertiréis en expertos en muchos aspectos del cuidado de vuestro hijo. Uno de los desafíos a los que os enfrentáis es el de no permitir que estas dos condiciones —síndrome de Down y autismo— definan a vuestro hijo y a vuestra familia. La coordinación de los cuidados y los servicios que trata de organizar pueden ser útiles para conseguir vuestros objetivos, pero, así lo esperamos, no van a definir el entramado de vuestra vida diaria.

Tabla 10-1. La Comunidad de Colorado para la Práctica de Coordinación de los Cuidados. Valores y Funciones

Valores de la Coordinación de los Cuidados

Los valores que fundamentan la provisión de servicios por parte de la coordinación de cuidados son los siguientes:

- Proporcionar un abordaje de asociación compartida, basada en un equipo
- Establecer un convenio para proporcionar los cuidados centrados en la familia
- Construir sobre la fortaleza propia de la familia y trabajar con ella para desarrollar un plan
- Compartir información pertinente y apropiada entre los diversos sistemas (proveedores de servicios y la familia)

- Dar información precisa que sea inteligible para cuantos están implicados en el plan del individuo y su familia
- Utilizar prácticas culturalmente sensibles
- Reconocer que las familias tienen diferentes niveles y tipos de necesidades en la coordinación de cuidados
- Ajustar el tipo y el momento de la coordinación de cuidados a las necesidades de la familia
- Reconocer que los padres constituyen la continuidad entre los servicios y los apoyos que reciben y tienen la autoridad de controlarlos
- Implicar a la familia para que contribuya en la descripción de actividades específicas
- Estar disponible y accesible según se necesite a lo largo del tiempo.

Funciones de la Coordinación de los Cuidados

- Evaluar junto con la familia y el individuo sus puntos fuertes, así como las necesidades no cubiertas, en los diversos dominios de la vida
 - Identificar todas las fuentes de recomendaciones, servicios y apoyos; facilitar conexiones con estas fuentes, y manejar la constante comunicación entre ellas
 - Identificar los resultados deseados para el individuo y su familia
 - Desarrollar un plan global de cuidados y servicios con la familia o el individuo, que incluya un plan que aborde las necesidades no atendidas
 - Dar información sobre el objetivo y función de transferencias, servicios y apoyos recomendados
 - De manera periódica y cuando se necesite, reevaluar y modificar el plan de cuidados junto con el individuo y su familia
 - Prestar apoyo en, y facilitar, los momentos de transición, incluidas las transiciones para entrar en, o salir de, la coordinación
 - Identificar claramente las responsabilidades de cada entidad o sujeto en el plan
 - Compartir conocimiento e información entre los sistemas, y facilitar la comunicación entre todas las entidades del plan
-

Tabla 10-2. La Comunidad de Colorado para la Práctica de Coordinación de los Cuidados. Resultados

Bienestar y satisfacción

- Se han alcanzado los objetivos de la familia/individuo
- Reducción en porcentaje de necesidades no conseguidas
- Incremento en la satisfacción de la familia/individuo
- Incremento en la satisfacción del proveedor de servicios
- El funcionamiento de la familia es saludable o ha mejorado
- La familia se siente reconocida

Proceso

- Facilidad de acceso para conseguir información
 - Aumento del acceso del individuo/familia y del profesional para acceder a la información sobre los recursos disponibles
 - Demostración de que se han aumentado las habilidades de enseñanza retroalimentada en el individuo/familia
- Aumento de la comunicación entre profesionales/familia/comunidad
 - Aumento en el uso y revisión de la documentación del plan de cuidados
- Elegir el punto de entrada en servicios múltiples; elegir la función de coordinación entre servicios múltiples.

Apoyos de la comunidad y relaciones

- Mejora de las relaciones con la familia y los amigos
- Mejora de la relación padres-hijo
- Apoyos sociales positivos
 - Acceso a los recursos de la comunidad: entretenimiento, transporte, vida espiritual, asesoramiento legal, educación

Funcionalidad esencial

- Aumento de las habilidades para manejarse por sí mismo
- Aumento de habilidades funcionales
 - Aumento de las evaluaciones funcionales, de la asistencia a la escuela/logros, de la capacidad para realizar las actividades de la vida diaria
- Apoyar las adquisiciones propias de la trayectoria del desarrollo
 - Se alcanzan los niveles funcionales y se marcan los hitos
- Se consiguen las necesidades básicas y puntos esenciales: ingresos, hogar, medios, alimentos, vestido, seguros, transporte, cuidados infantiles.

Salud física y mental y desarrollo

- Fomento de la comunicación entre la familia y todas las fuentes de servicio y apoyo
 - Reducción en porcentaje de niños vistos por un especialista sin previa información del médico de atención primaria; reducción en porcentaje de niños vistos por el médico de atención primaria sin información del especialista
- Aumento de las medidas sanitarias
 - Se alcanzan los objetivos de salud y aumenta la percepción de la familia sobre la salud del individuo
- Aumenta la actividad, el seguimiento del desarrollo y la promoción de la salud (seguimiento temprano y periódico, diagnóstico, guías de tratamiento)
 - Aumenta el porcentaje de niños a los que se vigilan y siguen sus retrasos de desarrollo y déficit sensoriales, mediante visitas periódicas
- Mejora el acceso a los cuidados de salud mental y física

Bibliografía

- Antonelli, R.C., McAllister, J.W., & Popp, J. (May 2009). Making care coordination a critical component of the pediatric health system: A multidisciplinary framework. *The Commonwealth Fund*.
- Bailey, D. (1989). Case management in early intervention. *Journal of Early Intervention* 13(2):120-34.
- DiGiuseppi, C., Hepburn, S., Davis, J.M., Fidler, D.J., Hartway, S., Raitano, L., Miller, L., Ruttenberg, M., & Robinson, C. (2010). Screening for autism spectrum disorders in children with Down syndrome: Population prevalence and screening test characteristics. *Journal of Developmental Behavioral Pediatrics* 31(3):181-91.
- Jackson, B., Finkler, D., & Robinson, C. (1992). A case management system for infants with chronic illnesses and developmental disabilities. *Children's Health Care* 21 (4): 224-31.
- Jackson, B., Finkler, D., & Robinson, C. (1995). A cost analysis of a case management system for infants with chronic illness and developmental disease. *Journal of Pediatric Nursing* 10(5): 304-10.
- JFK Partners Care Coordination. <http://jfkpartners.org/default.asp?page=106>
- McDonald, K.M., Schultz, E., Albin, L., Pineda, N., Lonhart, J., Sundaram, V., Smith-Spangler, C., Brustrom, J., & Malcolm, E. (January 2011). Care Coordination Measures Atlas. (AHRQ Publication No. 11-0023-EF). Rockville, MD: Agency for Healthcare Research and Quality. <http://www.ahrq.gov/qual/careatlas/>,
- McGonigal, M.J., Kaufmann, R.K., & Johnson, B.H. (1991). *Guidelines and Recommended Practices for the Individualized Family Service Plan*. 2nd ed. Bethesda, MD: Association for the Care of Children's Health.
- Perrin, J.M., Romm, D., Bloom, S.R., Homer, C.J., Kuhlthau, K.A., Cooley, C., Duncan, P., Roberts, R., Slayer, P., Wells, N., & Newacheck, P. (2007). A family-centered, community-based system for services for children and youth with special health care needs. *Archives of Pediatric and Adolescent Medicine* 161(10): 933-36.
- Robinson, C. (2009). What nurses need to know about the other ASD. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing* 14(3):155-56.
- Singer, S.J., Burgers, J., Friedberg, M., Rosenthal, M.B., Leape, L., & Schneider, E. (2011). Defining and measuring integrated patient care: Promoting the next frontier in health care delivery. *Medical Care Research and Review* (68)1: 112-27

ENCARAR LAS CONDUCTAS PROBLEMÁTICAS EN LAS PERSONAS CON SD-TEA

Sam Towers, MA.

POR QUÉ UNA PERSONA UTILIZA LA CONDUCTA PROBLEMÁTICA

Toda conducta tiene un propósito, lo que significa que la gente utiliza la conducta para alcanzar objetivos que le son importantes. Y esto es cierto para todas las personas, tengan DS-TEA o no. Utilizan conductas específicas porque previamente esas conductas les han ayudado a conseguir lo que deseaban, o porque han observado que otra persona utiliza con éxito la conducta para conseguir lo que desea.

Como tal, la conducta puede ser contemplada como una forma de comunicación, con independencia de si el individuo que usa esa conducta trata de hacerlo como forma de comunicar. Con otras palabras, podemos “leer” la conducta de un individuo para aprender lo que él trata de alcanzar mediante tal conducta.

Por ejemplo, si un niño golpea a su madre con el fin de conseguir una manzana, podríamos verlo como diciendo algo así: “Mami, quiero una manzana, y será mejor que te des cuenta de que quiero una manzana no sea que siga golpeándote”. Aunque esos no sean los pensamientos que pasan por la mente del niño, él sabe que golpear a su madre da resultado, a veces al menos, para conseguir lo que desea.

La conducta problemática es a menudo el resultado del déficit de alguna habilidad, lo que significa que el individuo que la usa no tiene las habilidades apropiadas para conseguir lo que desea alcanzar. En el ejemplo anterior, el niño podría no tener capacidad para comunicar que desea una manzana. En estos casos, habría que enseñarle las habilidades requeridas para alcanzar los objetivos que son importantes para él.

A veces, una persona puede usar la conducta problemática aunque posea las habilidades apropiadas, porque ese tipo de conducta le compensa: consigue lo que

quiere más rápidamente y de manera más constante. En el ejemplo anterior, el niño podría haber pedido la manzana diciendo simplemente “manzana”. Pero él sabía que sería más probable obtenerla si golpea a su madre mientras señala la manzana, porque a veces cuando la pedía no se la daban. O quizá había aprendido que la obtendría más rápidamente cuando golpeaba a su madre porque, si no lo hacía, tardaba más en conseguirla.

Sea como fuere, es muy probable que un individuo use esta conducta porque previamente le ha recompensado; le ha ayudado antes a alcanzar algo. Ha aprendido a partir de las consecuencias de su conducta.

CÓMO MEJORAR LA CONDUCTA

Relación, vinculación

Es importante que toda persona que trabaje con un individuo con SD-TEA construya una vinculación con él. La vinculación es una relación positiva entre dos o más personas. La base de cualquier intervención es una vinculación bien construida. Aquellos que la consigan serán mucho más capaces de impedir que un individuo con SD-TEA utilice la conducta problemática, y será mucho más capaz de proporcionar el apoyo cuando esta persona la utilice. Además, y quizá más importante, con cuantas más personas el individuo con SD-TEA haya establecido esta firme vinculación, más rica será su vida.

Para desarrollar la vinculación con una persona con SD-TEA, o con cualquiera si me apuran, haced lo siguiente:

- *Implicad frecuentemente a la persona en una amplia variedad de actividades que las considere agradables, divertidas.* Las relaciones se construyen sobre las personas que se divierten juntas.

Aseguraos de que hay por lo menos una relación 8:1 de interacciones positivas sobre las negativas. La alabanza y los agradecimientos son ejemplos de interacción positiva. La retroalimentación de corrección (p. ej., “Te has perdido un anuncio”) es ejemplo de interacción negativa. Lo normal es que a la gente le guste la gente positiva. Un modo de asegurar que os implicáis en muchas más interacciones positivas que negativas es “darse cuenta o convencerse de que el individuo es bueno”. Para ello hay buscar de forma intencionada las cosas que el individuo está haciendo bien y alabárselas.

A veces, con nuestra vida tan ocupada, nos cuesta recordar que el individuo hace cosas buenas. Un modo de recordarlo es colocar un número alto de canicas u otros objetos en uno de vuestros bolsillos. Hay que poner un número suficiente para que los notéis con frecuencia. Cuando notéis las canicas, mirad a ver si el individuo está haciendo algo bueno. Si lo hace, alabadle y cambiad la canica de un bolsillo al otro.

Pasar las canicas de uno a otro bolsillo os ayudará a retener cuántas veces habéis observado al individuo siendo bueno. Si conseguís pasar todas las ca-

nicas al otro bolsillo, empezad a pasarlas ahora al primero. Ayuda mucho si os proponéis un objetivo cada día de cuántas canicas pasaréis de un bolsillo al otro. Para cuando os acostumbréis a tener las canicas en el bolsillo y no las sintáis ya más, probablemente hayáis conseguido el hábito de “convenceros que el individuo es bueno”.

- *Aseguraos de que os implicáis en muchas más interacciones no pedidas que en interacciones pedidas.* Demandar o pedir interacciones son interacciones en las que estáis pidiendo a una persona que haga algo (p. ej., “por favor, mírame”). Las interacciones no pedidas son interacciones en las que no pedís al individuo que haga algo (p. ej., “hola, qué gusto verte”).

Imaginad que sabéis que, cada vez que veis a un vecino que se os acerca, va a pedir os algo prestado. El vecino jamás va a visitaros, a ayudaros o hacer algo excepto pedir os algo. Pronto, cuando veáis que se acerca, buscaréis un rincón para ocultaros. Las personas con SD-TEA puede que no encuentren un rincón para esconderse, pero ciertamente pueden construir “murallas” que mantengan a esas personas, que sólo les exigen, lejos de mantener con ellas una relación significativa.

Es mejor frecuentemente que no pongáis exigencias cuando estáis construyendo la vinculación por primera vez. Conforme pase el tiempo, podréis empezar a introducir exigencias; no obstante, habrán de ser aquellas que el individuo pueda cumplir con facilidad.

- *Dotad al individuo de muchas, muchas experiencias que tengan éxito.* Ayudándole a tener éxito, le ayudará a veros con una luz positiva.
- *Sed genuinos en todas vuestras interacciones.* Si no sois sinceros con él, puede obstaculizarse vuestra relación con él.
- *Interactuad con la persona de una manera amable y compasiva.* No seáis ásperos con ella. Habrá ocasiones en que sea bueno mantenerse firmes, pero la aspereza dañará la vinculación.
- *No interactuéis de una manera condescendiente.* Algunas personas con SD-TEA se dan cuenta de qué es la condescendencia y les gustaría que se les tratara como un igual.

A veces, el proceso de construcción de la vinculación no se puede iniciar hasta que el individuo se siente confortable con la persona que está tratando de construirla. Algunas personas con SD-TEA se sienten muy aprensivas con la gente nueva. Si es así, no estarán preparadas para las actuaciones antes descritas. En tales casos, empezad por, simplemente, manteneros alrededor sin interactuar con ellas ni estar demasiado cerca. Por ejemplo, podéis entrar en su clase, hablar con el profesor o ayudar a otros estudiantes. Con el tiempo, la persona con SD-TEA se sentirá más cómoda con vosotros. En ese punto, interactuad con ella durante periodos breves de tiempo en actividades con las que disfruta (p. ej., dadle su tentempié si es el momento). Una vez que se sienta ya más confortable con vosotros, podréis aumentar el tiempo que pasáis con ella y emplear las actuaciones arriba señaladas.

No permitáis que la conducta problemática tenga éxito

La gente usa la conducta para alcanzar objetivos que son importantes para ellos. Cuando una conducta consigue alcanzar su objetivo, esa conducta ha tenido éxito; ha valido la pena. Por ejemplo, una chica podría usar la conducta de morderse a sí misma con la intención de evitar una tarea (p. ej., participar en una sesión de creación de habilidades). Si se le permite evitar esta tarea, la conducta ha tenido éxito para ella; le ha valido la pena.

Es importante no permitir que la conducta problemática tenga éxito. Porque si le ha valido la pena, lo probable es que el individuo la utilice una y otra vez con la intención de conseguir los mismos objetivos, y quizá obtener también otros. Pero si no le ha valido la pena, con el tiempo el individuo la usará cada vez menos.

Por ejemplo, si alguien con SD-TEA grita y llora con la intención de llamar vuestra atención, no se la deberéis prestar. Fijaos, por favor, que las siguientes son diversas formas de prestarle atención: a) hablarle; b) mantener contacto ocular con él; c) mantenerse próximos a él; d) tener contacto físico con él; e) hablar de él en su presencia; f) nombrarle en su presencia.

Es importante advertir que si un niño tiene rabietas en público (p. ej., en una tienda o supermercado), es bueno salir del sitio inmediatamente. Si tenéis que abandonar lo que habéis comprado (el carro, por ejemplo), hay personal al que se le paga para que reponga los productos en sus correspondientes estanterías.

Cuando no se permite que la conducta tenga éxito, sed conscientes de la posibilidad de que surja un **estallido o explosión de la extinción**. Se trata de una escalada en la conducta problemática que aparece cuando esta conducta no ha tenido éxito. Por ejemplo, supongamos que el lloro funcionó cuando el niño pedía leche, y habéis decidido que no se la vais a dar más cuando llora. Al principio, el lloro irá a peor. Más fuerte. Durará más. Incluso el niño puede embarcarse en otra nueva conducta problemática.

Esa explosión de extinción aparece porque esa conducta le funcionó antes y ha dejado de hacerlo. El pensamiento del individuo puede haber procedido de la siguiente manera: “Esto solía funcionar. Debo estar haciendo algo mal. Quizá no chilló demasiado alto. O quizá debo hacerlo durante más tiempo. Sé que solía funcionar, y apuesto a que puedo volver a utilizarlo sólo con que lo intente más fuertemente”. Los procesos mentales reales del individuo pueden no funcionar completamente de esta manera pero, en cualquier caso, su conducta probablemente escalará para conseguir que vuelva a tener éxito.

La importancia de la constancia. Aquí la clave está en no rendirse. Si os rendís, acabáis de enseñarle al individuo que la escalada en su conducta problemática funciona. Por tanto, si dejáis de permitir que una conducta tenga éxito, manteneos y no os rindáis. Si lo hacéis de una manera constante, esa conducta bajará finalmente a niveles mucho más bajos.

La constancia es muy importante por otro motivo. Si sois inconstantes y os rendís de vez en cuando, lo probable es que estéis enseñando al individuo a que siga pro-

bando esa conducta, porque a veces da sus frutos. He aquí un relato que lo ilustra.

En esta historia, yo utilizo una licuadora cada mañana en el desayuno para hacer la fruta más suave. La conducta consiste en apretar el botón en la licuadora, y la consecuencia es que el aparato tritura y exprime la fruta. La licuadora tiene nueve años. Una mañana, después de meter todo en la licuadora, presiono el botón pero el aparato no funciona. Compruebo y veo que está enchufado. Doy de nuevo al botón y la licuadora funciona. Me pregunto rápidamente por qué no habrá funcionado antes, pero pronto mi mente se ocupa en otras cosas.

A la mañana siguiente, cuando aprieto el botón, la licuadora no funciona. De nuevo compruebo y veo que está enchufada. Doy otra vez al botón, y sigue sin funcionar. Lo pulso una vez más, pero esta vez con fuerza (¡Ah, un estallido de la extinción!), y la licuadora sigue sin funcionar. Doy al botón dos veces más hasta que funciona, y empiezo a pensar que quizá sea el momento de una nueva licuadora.

A la siguiente mañana aprieto el botón, y de nuevo no funciona. De hecho, tengo que pulsar doce veces hasta que funcione. Estoy ya convencido de que tengo que comprar otra, pero me olvido de hacerlo.

Al día siguiente, miro a la licuadora y ojalá me hubiese acordado de comprar otra. Le doy una vez al botón, ¡y la licuadora funciona! Pienso ahora que a lo mejor se ha reparado sola. (Sí, seguro).

A la mañana siguiente, tengo que darle al botón veintisiete veces antes de que funcione. Anoto que tengo que comprar una nueva esa misma tarde. Pero me olvido de nuevo.

A la mañana siguiente funciona a la quinta vez de apretar el botón, y me pregunto: “¿Qué pasa con esta loca licuadora?”.

A la mañana siguiente doy cincuenta veces al botón y ya no responde más. Saco todo de la licuadora, la arrojo a la basura y por la tarde me compro otra nueva.

Examinemos el cuento. Si hubiese tenido que pulsar el botón cincuenta veces para que funcionara la primera vez que dejó de hacerlo, no hubiese pulsado cincuenta veces. Me hubiese rendido mucho antes. ¿Por qué entonces pulsé cincuenta veces en esa última mañana? Lo hice porque esa estúpida pequeña máquina me había enseñado a pensar: “A lo mejor funciona esta vez”. Me había enseñado a pensar “Quizá esta vez”, porque otras veces había funcionado, y lo había hecho de una forma tan impredecible (p. ej., a la quinta vez, a la duodécima, a la vigésimo séptima), que nunca supe con seguridad cuándo funcionaría.

La industria del juego se forra utilizando este principio de la conducta. Las máquinas tragaperras no pagan de cada vez, pero lo hacen con la frecuencia suficiente para conseguir que la gente piense, “Quizá esta vez”.

Lo mismo sucede con la conducta de las personas con SD-TEA. Si una conducta les ha valido la pena en algún momento, la usarán durante mucho más tiempo incluso si ya nunca más se ven recompensadas.

He aquí dos lecciones. La primera es no rendirse durante un estallido de extinción porque el individuo aprenderá a escalar su conducta para conseguir que le compense. La segunda es que, una vez que decidáis no recompensar la conducta nunca

más, aseguraos de permanecer constantes en no permitir esa recompensa, porque de lo contrario os costará mucho más tiempo abolir la conducta, o quizá nunca lo consigáis.

En el caso de una emergencia. Hay algunas situaciones en las que no será posible evitar el ceder y pagar con ello al individuo alguna recompensa. En tales situaciones, aseguraos de que la conducta recibe el mínimo posible. Por ejemplo, si vuestro hijo se sienta en mitad de una calle para llamar la atención, en la mayoría de los casos tendréis que sacarlo. Eso significa que habréis de prestarle alguna atención (acercarse a él y establecer contacto físico). Si esto ocurre, minimizad la intensidad de otros tipos de la atención que le prestáis. No le habléis ni tengáis con él ningún contacto ocular, a menos que sea absolutamente necesario, ni habléis acerca de él. De ese modo, aunque su conducta ha conseguido un cierto grado de recompensa, no ha sido tanta como el niño probablemente deseaba.

Tened presente, por favor, que es muy difícil para cualquiera, si no imposible, mantenerse completamente constantes. Dicho lo cual, sedlo hasta donde podáis, y no os azotéis si no lo sois al 100 por cien. Si sois inconstantes, haceos simplemente un plan para que esa inconstancia no vuelva a suceder.

Los premios de la constancia. En último término, a veces, el viaje puede resultar bastante duro cuando decidís no permitir que una conducta tenga éxito; sin embargo, podéis consolaros con estos dos pensamientos. El primero es: si permanecéis constantes, al final las cosas irán mejor. El segundo y más importante es: que estáis ayudando a que el individuo lleve una vida mejor y más rica.

NUEVAS EXPERIENCIAS

Muchas personas con SD-TEA experimentan notable ansiedad/miedo ante las nuevas experiencias. Éstas pueden ser ir a sitios nuevos, conocer a nuevas personas, implicarse en nuevas actividades, comer nuevos alimentos, ver nuevas películas. Les gusta que su mundo sea muy predecible, y las experiencias nuevas con frecuencia no lo son para ellas.

Imaginaos a vosotros mismos propulsados a un país enteramente extraño. El idioma es diferente. Las costumbres son diferentes. Las expectativas sociales son diferentes. Todo es diferente. Para mucha gente ésta es una experiencia poco confortable, incluso quizás atemorizadora.

Con el tiempo, empezáis a conocer algo del idioma, a haceros una idea de lo que socialmente se espera en situaciones nuevas; pero con frecuencia, cuando ya os habéis hecho a la idea de lo que socialmente os espera en otra situación nueva, resulta que las expectativas parecen cambiar radicalmente y por ninguna razón aparente.

Después, las personas con las que vivís os llevan a un gran acontecimiento muy concurrido con gentes nuevas y experiencias nuevas. Nada parece tener sentido. Los sonidos son muy altos y las luces demasiado brillantes. Parece como que cada diez o quince segundos sucede algo inesperado y asombroso. Parece que no dais una a derechas. La gente está molesta con vosotros. Incluso algunos os gritan. Pronto sentís como que deseáis llorar y realmente os queréis ir a casa donde, aunque las

cosas no sean del todo confortables, al menos sabéis por lo general qué va a ocurrir.

Después de haber pasado por varias situaciones como ésta, ya no queréis ir a ningún sitio nuevo, conocer a nadie nuevo, o hacer nada nuevo. El mundo está demasiado loco como para tener que intentar enfrentarse con algo nuevo.

Puede que las personas con SD-TEA estén viviendo algo parecido a esto. Deben hacerse dos cosas para ayudarles con las situaciones nuevas. Una es exponerles gradualmente a la nueva situación. La otra es enseñarles habilidades con las que puedan manejarse bien en las situaciones nuevas.

Exposición preparada - Contactos previos

Prepararle es un modo de ayudar a una persona con SD-TEA para que se acostumbre gradualmente a una nueva situación. Es hacer que el individuo tenga un anticipo, como insinuado, de la nueva situación. Por ejemplo, si los padres saben que su hijo va a hacer una salida de grupo para visitar un museo la semana que viene, pueden llevarle al museo en el fin de semana anterior y dar por él una rápida vuelta, sin que la visita sea prolongada y sin demasiadas explicaciones. De lo único que se trata es que tenga una primera familiarización, de modo que cuando vuelva con su clase le resulte algo conocido.

También se puede utilizar este tipo de preparación mediante contactos previos para introducir nuevos conceptos académicos o actividades de la vida diaria. Por ejemplo, si el niño está teniendo dificultad para atender durante el tipo de cuentos en la escuela, una tarde los padres pueden leerle el cuento del día siguiente. Esto le ayudará a familiarizarse con el cuento, y repercutirá en un aumento de su interés por escucharlo al día siguiente.

Cuentos sociales

Los cuentos sociales son otro modo de ayudarles a que se acostumbren a una nueva situación. Los cuentos sociales, a lo Carol Gray, se utilizan para describir una situación nueva antes de que el individuo quede expuesto a ella en la vida real. A menudo, conocer sobre una nueva antes de encontrarse con ella ayuda a las personas con SD-TEA a sentirse más tranquilos, una vez que ya están introducidas en esa situación. Los cuentos sociales les ayudan a:

- comprender lo que va a ocurrir en la nueva situación
- conocer cómo pueden ocurrir las cosas
- saber quiénes van a estar
- comprender las perspectivas de los otros en esa situación: qué pueden pensar, sentir o creer. Conocer esta información ayuda al individuo a comprender las motivaciones de otras personas para actuar del modo en que lo hacen. Y les ayuda también a las personas con SD-TEA a comprender de qué manera los individuos en esa situación pueden responder a las conductas que ella pueda tener.
- entender lo que se espera en esa situación
- comprender cómo se debe responder adecuadamente en esa situación. Esta

información es muy importante, porque no sólo debe saber el individuo con SD-TEA lo que está sucediendo en esa situación y por qué está sucediendo, sino que también debe aprender las habilidades necesarias para manejarse socialmente con éxito. La historia social le ayudará justamente a eso.

Las historias sociales frecuentemente contienen preguntas globales al final. Estas preguntas sirven para asegurar que el individuo comprende el cuento. Además se usa frecuentemente el modelado después del cuento social para ayudarle a practicar individualmente las habilidades que habrá de usar en esa situación.

La utilización de representaciones visuales (dibujos, esquemas, iconos) son muy útiles porque le ayudarán a familiarizarse un poco más con la situación antes de verse comprometido en ella.

Un libro muy bueno que explica cómo enseñar los cuentos sociales es *The New Social Stories Book: Illustrated Edition*, escrito por Carol Gray. Contiene muchos cuentos para situaciones habituales ya escritos, pero ofrecen instrucciones para escribir nuevos cuentos sociales para situaciones no descritas en el libro.

ESCAPARSE DE CONDUCTAS POR SUS PROPIOS MOTIVOS

A veces, las personas con SD-TEA utilizarán conductas problemáticas para escaparse de hacer las tareas que no les gustan. En tales situaciones, si el individuo es capaz de realizar la tarea, asegúrense de que no se escapa de ella. Si le dejáis escaparse, probablemente querrá usar conductas problemáticas de nuevo cuando se le pida que la realice, e incluso cuando se le pida realizar otras tareas. Una manera de conseguirlo es negarle el acceso a sus objetos o actividades preferidos hasta que termine su tarea. Por ejemplo, no le permitáis hacer ninguna otra cosa divertida hasta que la tarea quede terminada.

A veces, puede ser mejor no pedirle que termine la tarea por completo. Por ejemplo, si le veis demasiado estresado, podéis pedirle que realice sólo uno o dos pasos de esa tarea y no le exijáis que la termine del todo. Pero eso lo debéis aplicar sólo cuando creáis que, por cualquier razón, no tiene la capacidad para completar del todo la tarea.

Después de que la persona haya mostrado una conducta problemática con el fin de evitar una tarea, tratad de determinar por qué no la aceptó, y, si lo veis apropiado, modificadla o acomodadla. Algunas de las razones que han podido interferir la capacidad del individuo para culminar la tarea son:

- El individuo no fue capaz de realizar la tarea porque carecía de las habilidades requeridas para ejecutarla. En tal caso, asegúrense de que posee dichas habilidades imprescindibles. Por ejemplo, si se le pide que abotone su camisa, pero carece de las habilidades necesarias de motricidad fina, no se lo ordenéis de nuevo hasta que aprenda y desarrolle las habilidades necesarias para abotonar su camisa.
- La tarea es demasiado grande como para terminarla en una sola sesión. En esos casos es mejor dividirla en unidades más pequeñas.

- Algo ocurrió que dificultó al individuo terminar la tarea. Por ejemplo, el ambiente era demasiado ruidoso, o él pasó mala noche, o tenía hambre. En estos casos, tratad de averiguar qué le pasó para solucionarlo si es posible.

TRANSICIONES/CAMBIOS

Un número importante de personas con SD-TEA muestra dificultades para recorrer con éxito las transiciones, lo que con frecuencia origina conductas problemáticas. Algunas de las transiciones que son difíciles de cruzar son: de trabajar con una persona a trabajar con otra, pasar de una actividad a otra, o de un sitio a otro. A veces, exigimos a las personas con SD-TEA a hacer esas tres transiciones a la vez.

Los cambios inesperados son especialmente difíciles. Demasiadas personas con SD-TEA no saben qué les va a ocurrir después. En mayor o menor grado, la mayoría nos sentimos más seguros si sabemos qué nos va a pasar en nuestras vidas. Para ayudar a las personas con SD-TEA a que sepan qué viene después, podemos usar rutinas y horarios.

Una persona con SD-TEA ha de mantener una rutina relativamente constante a lo largo del día. Esta predictibilidad en el día le ayudará a anticipar los cambios que han de venir, y estar más preparada para cruzarlos. La rutina no ha de ser rígida. Con otras palabras, ha de cambiar algo de un día a otro. Una rutina rígida e inflexible hará que el individuo con SD-TEA también lo sea, dando lugar a una peor calidad de vida.

Los horarios visuales son con frecuencia muy útiles para que la persona circule por los cambios con éxito. Un horario visual es un conjunto de imágenes, iconos, palabras escritas, objetos, que comunican una serie de actividades o pasos en una actividad específica. Idealmente, comunican claramente al individuo lo que le espera y reduce la necesidad de apoyo.

Para ayudar a una persona a que avance en una transición o cambio, informadle previamente sobre su existencia. Con esta advertencia previa incluid también una explicación sobre el cambio (p. ej., cuál va a ser la siguiente actividad y en qué va a consistir), y cuánto falta para que ocurra la transición. La duración del tiempo hasta que la transición ocurra ha de serle transmitida de la forma más inteligible posible. Un modo de hacerlo es explicarle qué ocurrirá antes de la transición. Por ejemplo: “Cuando termine el programa de la tele será el momento de ir a la ducha”.

Otra manera de concretar mejor el tiempo es utilizar un cronómetro visual, que despliegue una representación visual del tiempo que falte, de una manera más concreta y plástica que la de los relojes o cronómetros ordinarios. Por ejemplo, una pequeña torre con tres secciones, la inferior verde, la del medio amarilla y la superior roja. Este cronómetro puede ser programado para mantener encendida la sección verde durante el primer 80 por ciento. Al final de ese periodo, la sección verde emite un brillo, se apaga, y la amarilla se enciende durante el 15 por ciento del tiempo, al cabo del cual brilla, se apaga y da paso a la sección roja que queda encendida por el 5 por ciento restante del tiempo. Finalmente la sección roja emite sus brillos, se apaga y el cronómetro dice algo así como, “Se acabó el tiempo”.

Si hay un cambio no previsto en el horario o rutina, ha de notificárselo con la mayor anticipación posible: decirle que ha habido un cambio, por qué y cuándo tendrá lugar. Si utiliza un horario visual, habrá que cambiarlo también para que quede reflejado en él.

Advertid, por favor, que en mi experiencia, la inmensa mayoría de las personas con discapacidad funcionan mejor cuando disponen de un horario de las futuras actividades. Pero algunas, en cambio, funcionan peor si conocen qué actividades les esperan. En algunos casos, pueden sentirse más ansiosos si se les advierte que va a haber después un cambio en su rutina. A veces, esa ansiedad puede ocasionar una conducta problemática. En ocasiones, un individuo puede sentir enorme ansiedad cuando se le dice que, más adelante a lo largo del día, va a haber una actividad que le gusta mucho. Y llega a excitarse tanto que le va resultar difícil terminar sus actividades programadas antes de que llegue la que tanto le gusta. En tal caso será mejor que no se le comunique esa futura actividad hasta poco antes de cuando vaya a ocurrir. Aún más importante, se le ha de enseñar habilidades para mantener la calma por sí mismo, de modo que pueda anticipar sus actividades en su horario sin que tenga más dificultades.

Ejemplos de habilidades para mantenerse calmado que ayudan a los individuos son:

- Hablarse a sí mismo, diciéndose por ejemplo: “todo irá bien, he sido capaz de hacerlo otras veces”.
- Escuchar una música que le tranquilice.
- Relajación muscular progresiva.
- Implicarse en actividades con base sensorial, reconocidas como tranquilizadoras.

A veces, una persona con SD-TEA muestra dificultades para un cambio porque se le pide que pase de una actividad más preferida a otra menos preferida. En estos casos, recordadle que hay otras actividades agradables en el horario que podrá realizarlas una vez pasado ese cambio. Por ejemplo, si está teniendo dificultades para pasar de ver televisión a hacer una tarea doméstica, recordadle que la siguiente actividad en su horario será dar un paseo hasta el parque. Pero daos cuenta que no se habrá de ofrecer otra actividad que no esté en su horario. Por ejemplo, si el paseo al parque no es la siguiente actividad en el horario después de la tarea doméstica, no se lo ofrecéis; porque si lo hacéis creerá que puede conseguir algo divertido con solo rehusar el cambio. Y eso le animará más a rechazar las transiciones.

Es probable que las personas con SD-TEA se sientan mejor si, al tener que realizar algunos cambios importantes en su vida, son introducidos gradualmente. Por ejemplo, si un adulto necesita trasladarse a un hogar nuevo, lo mejor será que primero lo visite e interactúe con personas que habitan en él, antes de consumir el traslado.

CONDUCTAS DE AUTOESTIMULACIÓN

Muchas personas con SD-TEA muestran conductas de autoestimulación y algunas lo hacen con mucha frecuencia. Son conductas que sólo se usan por las sensaciones que el individuo recibe de esa conducta. He aquí algunos ejemplos:

- mirar a un ventilador que gira
- vaciar el depósito de la taza del retrete para ver cómo baja el agua
- darse palmadas
- mover o sacudir repetidamente una cuerda delante de los ojos
- emitir o producir sonidos sólo por el gusto de oírlos o por la sensación de vibración cuando se producen.

Las conductas de autoestimulación no se utilizan para conseguir una gratificación por parte de otros. Una de las características es que se usan, al menos parte del tiempo, cuando la persona está sola. Ningún otro tiene que estar presente; la conducta autoestimuladora satisface por sí misma. Todas las personas utilizamos conductas autoestimuladoras. Algunas escuchan música por el mero disfrute de oírla. Otros comen chocolate por el simple placer del sabor del chocolate. Y otros se enroscan el pelo y no se dan cuenta de que lo hacen.

En sí y por sí mismas, estas conductas no son problema; pero lo son en las siguientes situaciones:

- Cuando las conductas interfieren la plena inclusión en las interacciones sociales. Por ejemplo, algunas personas evitan a otras que están utilizando conductas autoestimuladoras y dicen cosas como “Cuidado con ese tío. Hace cosas realmente extrañas”.
- Aunque las personas que prestan apoyo a quienes tienen conductas de autoestimulación puedan no sentirse molestas por ellas, a otras muchas sí que les molestan y a veces incluso se sienten temerosas de quienes utilizan ciertas conductas.
- Cuando las conductas consumen tanto tiempo, que no disponen del suficiente para aprender habilidades o competencias importantes.
- Cuando las conductas consumen tanto tiempo que la persona se implica en pocas más. En esencia, el individuo termina por vivir “en su propio mundo”, y esto le limita seriamente el número de cosas que puede aprender a disfrutar, incluidas las interacciones sociales.

Aumentar el abanico de intereses del individuo

Se piensa que las personas con SD-TEA utilizan conductas autoestimuladoras, al menos en parte, porque no han aprendido a disfrutar con otras actividades. Es decir, disponen de un abanico limitado de intereses. Si es así, un modo de reducir esas conductas es ampliarlo. Además de ayudar a reducir dichas conductas, es siempre importante para un individuo disponer de un número creciente de intereses por los siguientes motivos:

- Gozará de una vida más rica porque tiene más cosas con las que disfrutar.
- Tendrá mayores oportunidades para interactuar con los otros.
- Los nuevos intereses pueden ser muy divertidos, y podrán ser usados como medio de gratificación para aprender nuevas habilidades.

- Los nuevos intereses pueden ser actividades a realizar con escaso o ningún apoyo, lo que le ocasionará mayor independencia y menor necesidad de apoyo de los demás.

He aquí algunas consideraciones y métodos para incorporar a una persona en nuevos intereses:

- Algunas personas con SD-TEA se resisten a probar actividades nuevas porque no saben qué esperar de esas nuevas cosas. Si es así, introducid gradualmente el interés, para dar tiempo a que la persona se sienta comfortable con ellas y sepa qué puede esperar.
- No os rindáis si al principio rechaza esa nueva actividad. Puede ser que no haya llegado a sentirse suficientemente comfortable con ella para decidir si le gusta o no. Dadle suficientes oportunidades para que pueda determinar si realmente le disgusta o no ese nuevo interés. Advertid que no debéis forzarle a participar; por el contrario, exponedle lentamente. He visto bastantes individuos, con y sin discapacidad, que al principio no preferían una actividad nueva, pero terminaron por disfrutar mucho con ella tras varios intentos.
- Haced que la nueva actividad aparezca divertida y le invita. Por ejemplo, hablad sobre ella con entusiasmo, bien cuando se la exponéis por primera vez o cuando se la exponéis de modo indirecto.
- Premiadle por participar en nuevas actividades. El premio le animará a participar en las nuevas actividades hasta que él mismo determine si le gustan.
- Exponedle a nuevos intereses que tengan características de intereses corrientes. Por ejemplo, si le gusta nadar, tratad de interesarle en otras actividades acuáticas. O si le gusta mucho el color rojo, compradle juguetes de ese color.
- Por último, podéis usar las técnicas descritas más arriba en la sección “Nuevas experiencias”: le ayudarán a acostumbrarse a posibles nuevos intereses.

Es importante advertir que nadie disfruta con todo lo que se le propone. Hay gente en este mundo que no le gusta la comida picante, con especias, incluso después de haberlo intentado varias veces. La clave consiste en asegurarse de que al individuo se le han dado adecuadas oportunidades para experimentar un interés nuevo, de modo que pueda tomar una decisión informada sobre si le gusta o no ese nuevo interés.

Conductas autoestimuladoras utilizadas para calmarse

Se cree también que algunas personas que se autoestiman, lo hacen, al menos en parte, para sosegar. No deberíamos a una persona con SD-TEA privárselo, pero si la conducta de sosegar termina por excluir al individuo socialmente, o le limita su capacidad para disfrutar al máximo, habrá que explorar métodos alternativos para que el individuo se calme. Por ejemplo, se puede enseñar a un niño a escuchar música tranquila mediante auriculares, si los tolera. O se le puede enseñar a darse

presión profunda de manera no agresiva o molesta. Se le pueden enseñar métodos de sosiego más adecuados mediante las técnicas que se describen más adelante en la sección “Enseñanza de Conducta Sustitutiva”.

LOS SUCESOS CONDICIONANTES PUEDEN COMPLICAR LAS COSAS

Algunos sucesos en la vida de una persona pueden cambiar el modo en que se comporta habitualmente. Estos sucesos se llaman sucesos condicionantes, y a muchos de ellos se los puede contemplar como sucesos que cambian el humor o ánimo de una persona. Los que son negativos lo empeoran; los positivos lo mejoran.

He aquí algunos sucesos condicionantes que pueden ser negativos:

- cambios en la rutina
- ponerse enfermo
- sentirse cansado
- haber estado implicado en un conflicto
- habérsele dicho algo decepcionante
- estar bajo el cuidado de una persona nueva
- falta de familiaridad con la gente en una situación
- aburrimiento
- trasladarse a un nuevo hogar, nueva escuela
- ambientes ruidosos
- ambientes multitudinarios
- ambientes con muchos movimientos
- dolor
- hambre
- mucha iluminación
- cambios de temperatura

La lista podría alargarse más y más.

Los sucesos condicionantes positivos son cosas de las que la persona disfruta. He aquí algunos que pueden servir a las personas con SD-TEA, dependiendo de que le hagan o no disfrutar.

- alabanza
- atención de uno en uno
- comer alimentos preferidos
- implicarse en actividades preferidas

De nuevo, la lista podría alargarse.

Hay instrumentos que podemos utilizar cuando alguien experimenta los efectos de un suceso condicionante negativo. El primero es **prescindir de él o minimizarlo**. Por ejemplo, si hemos comprobado que el individuo tiene dolor, daremos los pasos para aliviarlo (p. ej., con un analgésico o llevándole al médico). O si está durmiendo mal debido a los ruidosos estudiantes que justo ocuparon el piso de al lado, trataremos de insonorizar la

habitación, o colocarle un ruido blanco que neutralice el ruido de los estudiantes. O podemos quizá trasladarle a otra habitación en la otra punta de la casa.

Otro instrumento es **utilizar los positivos que le compensen de los efectos de los negativos**. He aquí un ejemplo. Si un niño con SD-TEA ha pasado una mala noche y está echando de menos a su padre que se ha ido en viaje de negocios por tres días, la escuela puede hacer una o más de las siguientes cosas para tratar de que pase un día mejor:

- Una de sus personas preferidas puede colmarle de alabanzas y de atención tan pronto llega a la escuela. Para muchos de estos niños, la alabanza y la atención por parte de una de sus personas preferidas mejora mucho su ánimo.
- Se le puede dar al niño mayor atención individual durante todo el día. De nuevo, esto mejora mucho su estado de ánimo.
- Se puede modificar su programa para que tenga más actividades divertidas ese día.
- Se le puede ofrecer más capacidad de elección en su programa. Poder elegir es un buen instrumento para aumentar la motivación.

Un tercer instrumento que puede minimizar el efecto de los negativos es **reducir los problemas que una persona experimenta**. Cuando una persona está experimentando los efectos de un suceso condicionante negativo, puede no disponer de su normal capacidad para superar el problema. Por ejemplo, en la situación arriba descrita, se podría hacer lo siguiente:

- disminuir algo las exigencias académicas
- evitar por completo cualquier actividad que sea excepcionalmente exigente. Por ejemplo, pedir a un niño que experimente los efectos de un suceso condicionante negativo, como es el hacer un viaje largo en un autobús lleno de gente y ruidoso, puede resultar un desastre.

Ofrezco algunas consideraciones para utilizar estos procedimientos:

- Utilizar las técnicas antes de que la persona con SD-TEA inicie una conducta problemática. Ofrecer un condicionante positivo (p. ej., alabanza, atención) o reducir las exigencias académicas poco después de que se inicie la conducta problemática (p. ej., golpear a alguien), podría animar al individuo a utilizar el golpeo de nuevo con la esperanza de conseguir los mismos resultados. En muchos casos estas técnicas se pueden utilizar todavía si esperáis tiempo suficiente como para que él no piense que las estáis utilizando porque se aprovechó de una conducta problemática.
- No utilizéis estas técnicas de un modo que haga esperar al interesado que las usaréis siempre que ocurra algo molesto. Por ejemplo, no querréis que empiece a decir cosas como: “Me encuentro mal. No quiero ir a nadar. No me hagáis trabajar. Eso hará que me sienta mejor”.
- No utilizéis estas técnicas si la persona tiene recursos propios para trabajar incluso durante situaciones condicionantes negativas. Por ejemplo, a lo mejor ha aprendido a utilizar con éxito una estrategia que le tranquilice cuando está decepcionado (p.

ej. diciendo afirmaciones que le calman, como “puedo manejar esto, puedo esperar hasta mañana”). Si es así, entrenadle a utilizar esa habilidad en lugar de hacer uso de las otras técnicas. Es muy importante que las personas con SD-TEA sean cada vez más independientes. Enseñar habilidades a alguien para que le sirvan a manejar situaciones difíciles servirán para hacerle mucho más independiente, en lugar de limitarnos a manipular para él los sucesos condicionantes.

- Esto nos lleva a la necesidad de que haya una comunicación entre los entornos en que la persona está siendo ayudada. Por ejemplo, los niños con SD-TEA han de tener un cuaderno o libreta que vaya de la casa a la escuela y viceversa con sus correspondientes anotaciones. De ese modo, ambos ambientes conocerán los momentos en que tengan que prestar un apoyo complementario.

Para una explicación más completa de cómo usar los sucesos condicionantes de esta manera, véase el artículo de Dadson y Horner en Lecturas sugeridas.

MANTENEDLOS OCUPADOS

Uno de los instrumentos más poderosos para prevenir la conducta problemática es mantener al individuo implicado activamente en algo. Es más probable que muchas personas con SD-TEA utilicen la conducta problemática si no están metidas constantemente en actividades. Esto no significa que han de estar en actividad permanente. Todos necesitamos tiempo para sentirnos más relajados; pero debemos asegurar que la persona disponga de actividades que puede realizar cuando se encuentra en tiempo de descanso.

Para mantener a una persona con SD-TEA ocupada activamente, dadle más actividades que exijan participación activa y menos de las que requieren participación pasiva. Ejemplos de actividades con participación activa:

- andar en una piscina
- tocar un instrumento musical
- recoger la mesa
- pasar la aspiradora
- andar
- recoger los cubiertos
- limpiar el polvo
- hacer paños a partir de vestidos viejos
- desmenuzar papeles (p. ej., facturas) que haya que romper
- doblar y guardar la ropa
- jugar con otros
- entablar conversaciones con otros

Yo prefiero actividades que requieran movimiento con algún esfuerzo (p. ej., mover brazos o piernas) o una interacción social. Los ejemplos arriba expuestos hacen eso. Algunas actividades no ofrecen movimiento o interacción social en el grado que yo

prefiero. Por ejemplo, juegos sedentarios, manejar un iPad o una computadora exige poco esfuerzo físico y rara vez ofrece interacción social. Navegar por Internet exige poco esfuerzo y es raro que se abra a la interacción social.

Ejemplos de actividades que sólo exigen participación pasiva son:

- conducir un vehículo
- ver la televisión
- escuchar las conversaciones de otros. (Tened presente que entablar una conversación con preguntas y respuestas es participación activa, pero solo escuchar no lo es).

No se trata de que las personas con SD-TEA no deban meterse en actividades que sólo requieren participación pasiva, o que no se deben implicar en actividades que no exijan mucho movimiento físico o interacción social. Sino que han de pasar mucho más tiempo haciendo actividades que exijan participación activa e incluyan algún movimiento físico y/o interacción social.

Sería mejor si las actividades ofrecidas fueran funcionales y no simples “pasatiempos”. Actividades funcionales son las que le ayudan a funcionar más independientemente y a ser más productivos. Por ejemplo: a) poner la mesa, b) retirar los platos para el lavavajillas, c) doblar y guardar ropa. Pasatiempos son actividades que sólo sirven para mantenerle a uno ocupado.

Si la capacidad de la persona con SD-TEA para mantener la atención es de poco tiempo, necesitará descansos relativamente frecuentes, o habrán de cambiarse frecuentemente las actividades. En ambos casos, trabajad para incrementar lentamente los tiempos de ocupación en una actividad antes de pasar a otra, o dadle un descanso.

CONSTRUIR/ELABORAR HABILIDADES

Puesto que buena parte de la conducta problemática se debe a un déficit en habilidades, a menudo el instrumento más robusto para ayudar a mejorar la conducta es enseñar a la persona nuevas habilidades. Y ya que los niños y adultos con SD-TEA presentan muchos déficit de habilidades, habrá que priorizar su enseñanza. Las habilidades que primero se deberá enseñar han de ser:

- útiles de forma inmediata
- demandadas frecuentemente
- capaces de reducir la necesidad de que la persona muestre una conducta problemática.

Quizá el déficit más común de habilidades que crea conductas problemáticas sea el de la comunicación. Imaginaos lo frustrante que debe ser el desear o necesitar algo y no ser capaz de comunicarlo a los demás. Algunas personas con SD-TEA han aprendido que, si se golpean a sí mismos o a otros, o estropean o destrozan un objeto, o lloran, o utilizan cualquier otra conducta problemática, alguien tratará de desentrañar cuál es el problema e intentará solucionárselo. Una vez que esto ha sucedido

varias veces, la conducta problemática se convierte en un poderoso instrumento para que el individuo consiga sus necesidades y deseos, un instrumento tan fuerte que la persona no querrá desprenderse de él.

En este tipo de situaciones, tendremos que ayudar a las personas a que aprendan a comunicar sus necesidades y deseos de una forma más apropiada. Esto se hace normalmente mediante la utilización de terapias de sustitución: son conductas o habilidades alternativas que le permitirán alcanzar lo que está intentando conseguir mediante una conducta problemática.

En cierta ocasión me llamaron para que diera unas recomendaciones para un varón que llamaré Robert, que estaba usando una grave conducta problemática: estaba golpeándose su cara con toda la mano abierta tan fuertemente que empezó a sangrar por la nariz, con sangre por toda su cara, su mano, su muñeca, su pelo y su ropa. Tras hacer un cierto trabajo de detective sobre su conducta, decidí que, en esencia, estaba pidiendo comida. Dos personas que trabajaban con él dijeron que a veces le daban un tentempié cuando se hacía sangre porque le ayudaba a tranquilizarse. El apetito de Robert normalmente se despertaba por la mañana mucho después de que él se levantara, de modo que él nunca desayunaba en casa pero después, a las 10:00 o 10:30 en su programa diario, se sentía con mucha hambre y comenzaba a golpearse en la cara. Aparentemente, en algún momento de su vida, había aprendido que golpeándose la cara conseguiría lo que deseaba, al menos algunas veces.

La intervención que hicimos tuvo tres componentes. El primero fue enseñarle una conducta de sustitución para pedir comida; en concreto, se le enseñó un lenguaje de signos, ya que no hablaba. El segundo componente fue darle algo de comida antes de las 10:00 para que no se viera necesitado de golpear su cara para pedir comida. El tercero fue no darle nunca comida si se golpeaba la cara. Esto puede parecer cruel pero fue absolutamente necesario. Si le diésemos comida al golpearse, le animaríamos a seguir golpeándose para conseguirla. Fue también importante porque, si el golpearse nunca le funcionaba y en cambio el lenguaje de signos sí, dejaría de golpearse y lo sustituiría más rápidamente por los signos.

Al principio de esta intervención, Robert no se golpeó mucho la cara porque ya no tenía hambre. Cuando se golpeaba, bloqueábamos sus intentos. Algo después, dejó de golpearse porque se dio cuenta que el uso de signos funcionaba y el golpeo de la cara, no.

Cómo enseñar una conducta de sustitución

Para enseñar una conducta de sustitución, existe una serie de principios que han de utilizarse:

- La conducta de sustitución debe permitir al individuo conseguir los mismos resultados que obtenía la conducta problemática. Si no lo hace, será improbable que el individuo la utilice.
- Al comienzo de la intervención, en el mayor grado posible, la conducta de susti-

tución debe ser efectiva cada vez que el individuo la usa. Eso le enseñará el valor de la conducta más rápidamente y reducirá la probabilidad de que recurra a la conducta problemática. Tened en cuenta que, con el tiempo, será importante enseñar al individuo a esperar hasta que, en un tiempo más apropiado, la conducta de sustitución compense. Algunos métodos para enseñar esto aparecen en la sección posterior llamada “Enseñar paciencia”.

- Al comienzo, la conducta de sustitución debe conseguir para el interesado lo que desea tan rápidamente o más que la conducta problemática. Si hay un retraso en la compensación, puede no querer sustituir la problemática por la de sustitución.
- En lo posible, la conducta problemática no debe conseguir ya compensación porque, si lo hace, el interesado seguirá recurriendo a ella. En el ejemplo anterior, golpearse en la cara ya no le sirvió para conseguir comida, por lo que Robert dejó de hacerlo. El uso de signos, en cambio, fue lo que le reportaba comida por lo que lo utilizó. Cuando no permitáis que la conducta tenga éxito, recordad que puede aparecer la explosión de extinción, antes descrita.
- En lo posible, el individuo debería conocer ya el modo de realizar la conducta específica de sustitución. Por ejemplo, si ha utilizado la agresión física para conseguir la atención, y sabe cómo señalar con un dedo, se le puede enseñar a tocar en el hombro de la persona a la que desea llamar la atención.

El valor de usar una conducta que el interesado ya conoce cómo ejecutarla es que sólo tendrá que aprender cuándo utilizarla y no ambas cosas: cuándo usarla y cómo ejecutarla.

Por supuesto, no siempre es posible disponer de una conducta de sustitución que ya sepa usar. En tales casos, si es posible, será mejor recurrir a una que pueda aprender fácilmente, porque si la sustituta es difícil de aprender, puede que no la use.

- Si es posible, la conducta de sustitución debería ser más sencilla de ejecutar que la problemática. En el ejemplo anterior, usar un signo para pedir comida era mucho más sencillo, y menos doloroso para Robert, que golpearse la cara. Cuanto más fácil se lo hagamos al interesado para conseguir lo que desea, más probabilidad habrá de que emplee la conducta de sustitución.
- Esta conducta en concreto ha de ser una que pueda ser comprendida por muy diversas personas de modo que resulte fácil que respondan a ella. Por ejemplo, tocar a una persona en el hombro para llamarle la atención es algo que todo el mundo entiende.

Para nosotros es importante enseñar habilidades que permitan a los niños y adultos con SD-TEA integrarse en la sociedad lo más posible. Si sólo unas pocas personas conocen la conducta de sustitución, el interesado tendrá menos oportunidades de interactuar con otros porque no será fácil que cualquiera le entienda. Además, podría usar la conducta problemática justo con quienes no le entienden.

La persona habrá de practicar la conducta de sustitución en situaciones que no sean difíciles antes de utilizarla en situaciones más complicadas. Así la apren-

derá más fácilmente. Por ejemplo, no esperamos a que Robert se pegara en la cara para enseñarle a usar las señales. Nos sentamos con él cuando nos pareció que podría tener hambre. Dispusimos de una pequeña cantidad de comida. Entonces, justo cuando una persona le indicó que hiciera la señal para recibir comida, otra le dio un trozo. Cuando terminó de comer ese trozo pequeño, se le indicó de nuevo a Robert que hiciera la señal de nuevo e inmediatamente se le dio otra porción. Con el tiempo, ya no necesitaba indicaciones: había aprendido a hacer la señal cuando deseaba comer.

- Hasta que el interesado ya no necesite una indicación, será oportuno que se le indique el uso de la conducta de sustitución justo antes de las situaciones en las que se necesitará esa conducta. Será mucho más eficaz indicarle antes de que aparezca la conducta problemática, en lugar de recordarle después que debería haberla utilizado.

ENSEÑAR A TENER PACIENCIA

La paciencia es la capacidad de tolerar un retraso en algo sin recurrir a usar una conducta problemática. Por ejemplo, una persona no tiene mucha paciencia si pide un vaso de agua, y dos segundos después se autolesiona porque no lo ha obtenido. A la inversa, si pide un vaso de agua y espera diez minutos sin valerse de una conducta problemática, esa persona tiene mucha más paciencia.

Ser paciente es una habilidad importante —virtud— para vivir en sociedad. No todo puede y debe ser otorgado inmediatamente cuando uno lo desea. Ser impaciente ocasiona más conductas problemáticas. Y limitará la habilidad del individuo para integrarse más plenamente en sociedad, porque no será capaz de manejarse bien en situaciones que requieren paciencia.

Enseñar a tener paciencia es muy importante si se van a enseñar conductas de sustitución. En términos generales, estas conductas permiten que los interesados tengan acceso a algo que es muy importante para ellos. Por ejemplo, si el individuo se autolesiona para conseguir comida, el disponer de ella en ese momento debe ser muy importante. Si aprende una conducta de sustitución, es posible que la utilice a menudo y espere también una pronta compensación.

Una manera de enseñar a alguien a ser paciente es pedirle que realice una tarea antes de que reciba la compensación esperada con su conducta de sustitución. Inicialmente, tendría que ser capaz de realizar esta tarea en un periodo de tiempo muy corto —justo unos segundos (p.ej., le pedís que os dé algo). Una vez que termina su tarea con éxito, se lo alabáis y permitís que reciba su compensación por utilizar la conducta de sustitución. Conforme va consiguiendo hacer tareas muy cortas antes de la compensación, aumentáis gradualmente la duración de las tareas.

Una segunda manera de enseñar la paciencia es pedir a la persona que espere hasta que vosotros termináis vuestra tarea. De nuevo, el tiempo de retraso debe ser muy corto al principio, quizá unos pocos segundos. Aseguraos de aclararle bien la duración del tiempo de retraso que él ha de esperar. Por ejemplo, decidle que le atenderéis su petición tan pronto como dejéis el libro que tenéis en la mano. Según vaya

tolerando el retraso de unos pocos segundos, aumentad gradualmente su duración.

Un tercer modo de enseñar a tolerar el retraso del reforzamiento es pedirle que espere un espacio de tiempo antes de conseguir lo que desea. Si se usa este procedimiento, la duración del tiempo debe ser muy específica y concreta. Si conoce las horas y el tiempo, decidle a qué hora recibirá lo que pide. Si no las conoce o tiene dificultades para nombrarlas, usad un temporizador visual que le marque el espacio de tiempo concreto.

Al usar estas técnicas, no deis al individuo lo que desea si no espera con paciencia. Si usa conducta problemática, esperad hasta que deje de usarla y se haya calmado. Después animadle a que utilice de nuevo la conducta de sustitución. Reducid un poco el tiempo de la demora, pero sin que sepa que esta reducción se debe a la conducta problemática, porque ello le animaría más a seguir utilizándola.

CONSTANCIA Y CLARIDAD

Cualquiera que preste apoyo a una persona con SD-TEA ha de ser claro y constante en cuantas expectativas tenga sobre él. Ser claro o explícito le ayudará a conocer exactamente qué esperan de él. Ser constante en lo que se espera le ayudara también a comprender mejor cuáles son las expectativas.

Cada persona que presta el apoyo ha de ser también constante en cómo responde al individuo. Además, todas las personas que prestan el apoyo han de ser constantes entre sí en cómo responden al individuo. Porque eso le ayudará a comprender mejor qué conductas compensan y cuáles no.

Será imposible para todos ser constantes al 100 por cien. Pero tened en cuenta, por favor, que la constancia ayudará al interesado a sentirse más confortable, y que la inconstancia le hará sentirse peor y podría provocar un aumento en sus conductas problemáticas.

CUANDO OCURREN EPISODIOS DE FURIA Y CONDUCTAS PELIGROSAS

Puede amedrentar mucho estar con alguien que está gritando, rompiendo cosas, lesionándose, actuando con agresividad o mostrando otras conductas peligrosas. En estas situaciones es muy importante mostrarse tranquilo. (Es todavía mejor si mantenéis la calma y no os mostráis simplemente tranquilos, aunque mucha gente lo ve difícil, si no imposible). Responder a una conducta peligrosa de una manera alarmante y desconfiada normalmente conduce a que el individuo desarrolle una conducta aún más difícil. La persona que muestra una conducta peligrosa está probablemente preocupada, ansiosa, y no piensa con claridad. Si se da cuenta que vosotros y los demás estáis asustados e inseguros, tendrá cada vez más ansiedad, lo que hará más difícil que se comporte de forma apropiada.

En estas situaciones, lo más importante a hacer es mantener seguros a todos, incluido el que muestra conducta problemática. He aquí algunos ejemplos de algunas cosas que se pueden hacer para mantener la seguridad de todos:

- Sacar a todas las personas no necesarias del entorno. Eso ayudará porque habrá menos gente que pueda ser dañada, y menos gente de los que queden a los que habrá de proteger.
- Tener menos gente alrededor ayuda también a que el individuo se tranquilice. Algunas personas con SD-TEA tienen dificultades si ven a mucha gente a su alrededor aun cuando esté tranquila. Es mucho más difícil estar junto a otras personas si están preocupadas.

Trabajé una vez con un señor para quien la intervención más eficaz en estas situaciones era dejarlo completamente solo. Una vez tranquilizado, uno o más cuidadores volvían. Y éstos nunca descubrieron nada que supusiera daño para las propiedades o para sí mismo. Todo seguía tal como lo habían dejado.

- Dad pasos para ayudar a la persona con SD-TEA a que se tranquilice:
 - No os mantengáis próximos al individuo a menos que sea por motivos de seguridad. A algunas personas con SD-TEA que están inquietas les resulta muy difícil que otra persona esté muy cercana a ellas.
 - Si habláis al individuo, hacedlo lentamente y con frases sencillas. Cuando están disgustadas, las personas con SD-TEA tienen dificultades aún mayores para entender a los demás. Hablarles lentamente y con frases sencillas aumenta la probabilidad de que os entienda.
 - Si habláis al individuo, hacedlo de manera que dé seguridad
 - No le habléis gritando o de manera exigente/autoritaria. Con frecuencia eso lleva a más ansiedad, menos claridad de pensamiento, y más conducta problemática.
 - Si el hablar parece aumentar sus dificultades, no le habléis más de lo estrictamente necesario.
 - Minimizar los ruidos y sonidos del ambiente puede suponer gran ayuda para la persona con SD-TEA. Se pueden dar los siguientes pasos: a) pedir al resto del personal que se mantenga callado; b) pedir a los demás que se marchen; c) apagar instrumentos que metan ruido; d) pedir al interesado que se traslade a otro ambiente más silencioso.
 - Suavizar la iluminación del ambiente puede ayudar a algunas personas. A veces algunas personas con SD-TEA tienen dificultades con la luz. No dejéis el ambiente completamente a oscuras porque puede aumentar su ansiedad. Simplemente rebajad la intensidad de las luces al mínimo, si es posible.

Si la conducta peligrosa aparece con frecuencia, o lo hace con gran intensidad, las personas que prestan apoyo al individuo han de estar formadas en técnicas de intervención física (p. ej., sujetar, escoltar) enseñadas por un instructor cualificado. La formación en intervención física proporciona instrucción sobre cómo manejar a un individuo cuyas conductas son peligrosas para él o para los demás. Puede enseñar también: a) medidas preventivas, como es la de apaciguar a una persona que está enfadada; b) cómo mantener la seguridad de todos sin recurrir a la intervención física (p. ej., manteniendo una mesa siempre entre uno mismo y el agitado; y c) cuándo intervenir físicamente.

CONCLUSIÓN

Es importante que los padres y cuantos prestan apoyo se den cuenta que las personas con SD-TEA tratan simplemente de encontrar sentido a su mundo, y que utilizan la conducta problemática porque les ayuda a conseguir objetivos importantes. La mayoría carece de buenas habilidades para captar la perspectiva, y por eso no se dan cuenta de cómo su problema de conducta afecta a los demás. Al igual que todos nosotros, simplemente intentan atender a sus necesidades y deseos.

Aun cuando nuestras vidas son duras cuando los niños y adultos con SD-TEA muestran una conducta problemática, es importante recordar que sus vidas lo son aún más, y no sólo cuando muestran la conducta problemática sino todo el tiempo.

He pasado por situaciones en las que alguno utilizaba conducta problemática y me hacía cuestionar si debía seguir prestándole mi apoyo. Cuando me veo cavilando con este tipo de pensamientos, me obligo a recordar por qué estoy allí. Estoy allí para ayudar a esa persona a construir habilidades, de modo que no tenga que utilizar la conducta problemática para conseguir sus objetivos. Estoy allí para hacerle un poco más feliz. Estoy allí para ayudarle a construir habilidades que le hagan disfrutar de los muchos placeres que reporta la interacción con los demás, y ayudar a otros a que disfruten de los muchos placeres que reporta la interacción con él. Estoy allí para ayudarle a llevar una vida más plena y más rica, una vida que será mucho mejor gracias a mí.

Así que, cuando las cosas se ponen duras, recordad por qué estáis allí.

Bibliografía

- Carr, E., Levin, L., McConnachie, G., Carlson, J.I., Kemp, D., & Smith, C. (1994). *Communication Based Intervention for Problem Behavior: A User's Guide for Producing Positive Change*. Baltimore: Paul Brookes Publishing.
- Dadson, S. & Horner, R. H. (1993). Manipulating setting events to decrease problem behaviors: A case study. *Teaching Exceptional Children* 25(3): 53-55.
- Gray, C. *The New Social Stories Book*. (2010). Arlington, TX: Future Horizons.
- Hodgdon, L. *Visual Strategies for Improving Communication: Practical Supports for Autism Spectrum Disorders*. (2010). Troy, MI: QuirkRoberts Publishing.
- Wilde, L., Koegel, L., & Koegel, R. (1992). *Increasing Success in School through Priming*. Santa Barbara, CA: UCSB Koegel Autism Center. www.education.ucsb.edu/autism/behaviormanuals.html.

CÓMO DISEÑAR PROGRAMAS EDUCATIVOS PARA ESTUDIANTES CON SD-TEA

Patti McVay, MS

En este capítulo deseo compartir una visión de conjunto sobre mis muchos años transcurridos en el mundo de la educación, en la que he desempeñado diversos papeles, que incluyen ser ayudante, profesor, director de educación especial, y director general. He visitado cientos de escuelas por toda la nación, y si bien cada escuela es única, todas ellas tienen los mismos objetivos, sentido de la oportunidad y esperanza para el futuro.

Las escuelas son centros para la esperanza, la vida comunitaria y el aprendizaje. Su papel en nuestras vidas va mucho más allá de ser meros espacios de aprendizaje. Junto con los padres, conforman las vidas del futuro y crean la visión de cómo nos tratamos unos a otros y contribuimos a nuestro mundo.

Cuando una escuela mantiene su creencia en el potencial de cada niño, en sus capacidades y en su valor dentro de la comunidad, esa creencia penetra e invade todo lo que sucede en favor de los niños. Esa creencia crea el sentido de pertenencia, las altas expectativas y los ambientes de aprendizaje que realmente encuentra cada niño en el lugar donde está, y utiliza la clase y la comunidad escolar para proporcionar la instrucción que acrecienta los logros de cada niño. En las escuelas en las que cada niño es valorado, las etiquetas tienden a caer al borde del camino y su objetivo se centra en que la instrucción de la clase beneficie a cada niño, y no que el niño tenga que ajustarse a la clase.

COMUNIDADES ESCOLARES

Cada escuela dispone de abundantes posibilidades que puede compartir con las familias, incluidas las que tienen niños con el diagnóstico dual de síndrome de Down y autismo (SD-TEA). La clave está en poseer un sentido de cultura, valores y creencias de la escuela con el fin de ayudar a planificar el recorrido que está por hacer.

Hablaremos más en las siguientes páginas sobre cómo descubrir esos ingredientes de la escuela, que son clave. Después de pasar más de treinta años trabajando en escuelas, estoy convencida de que las relaciones son la clave para hacer que este recorrido tenga tanto éxito como sea posible para nuestros niños, y compartiré más ideas sobre cómo construir las según avanzamos.

Al entrar en la escuela

Cuando vais caminando hacia la escuela, ¿qué es lo primero que sentís? ¿Os sentís acogidos? ¿Mantiene la gente su mirada con vosotros? ¿Os dicen hola y se ofrecen a ayudaros, o pasan de largo?

Mi amiga Laura me contó lo que todos los días de esa primavera hubo de aguantar antes de que su hija Sarah pasara del primer grado al segundo. Todos menos uno de los maestros de segundo grado evitaron el contacto ocular cuando se cruzaban. Todos pretendían estar ocupados hasta que Laura terminaba de recorrer el pasillo. Al principio, le hirió en lo más profundo que su silencioso mensaje fuera “no quiero a Sarah en mi clase”. Pero conforme Laura se dio cuenta de que realmente era más miedo que mala intención, tomó como desafío el entrar en contacto con ellos y compartir cosas sobre su hija Sarah. Laura construyó muchos puentes esa primavera, y cuando Sarah pasó al segundo grado, todos los profesores empezaron a ver la niña que había en Sarah, por encima de todas sus etiquetas. Pero el dilema en todo esto es que cada día Laura aprendió a tener listo su armario de sombreros para reunirse con todas las personas que rodeaban a Sarah. Cada día Laura preparaba todos sus sombreros e instrumentos según la marca que había de adoptar —mamá, diplomada, maestra, abogada, asesora, activista, lobista, líder, arquitecta, profesora— a sabiendas de que ese era el modo en que prepararía el camino para el aprendizaje y el éxito de Sarah.

Así que, ¿qué pasa si tenéis ese sentimiento de “Oh, no” y los maestros parecen estar demasiado ocupados y rechazan hablar o escuchar? A veces se necesita persistencia, y otras pueden ser necesarios nuevos pasos. Podéis necesitar:

- Llevar a un amigo con vosotros
- Enteraros por otros padres qué maestros han visto que son colaboradores y abiertos
- Hacer una lista de vecinos amigos que pidan a sus hijos que estén en sus clases con vuestro hijo. Lo harán porque ven a vuestro hijo a través de sus ojos de niños.
- Pedir cita para visitar al director (véase la siguiente sección sobre Liderazgo en la escuela).
- Mantenerse positivos y persistentes

Generalmente encontraréis al menos un par de personas receptivas en el claustro. Pero puede haber momentos en que encontréis demasiadas puertas cerradas, y sea entonces el momento de tirar juntos de algunos amigos y armar los pasos siguientes:

- Comprobar escuelas alternativas con buena reputación porque valoran a todos los niños; de nuevo, siguiendo los mismos pasos para llegar a la dirección.
- Comprobar con los grupos de apoyo locales relacionados con el síndrome de Down y el autismo la posibilidad de establecer contactos dentro del sistema escolar.

La dirección de la escuela

El primer instinto para la mayoría de nosotros es conectar con el equipo de educación especial en la escuela o con el administrador de educación especial a nivel de distrito, pero ahora sabemos por investigación y experiencia que la primera relación a establecer es con la dirección de la escuela. Los directores son los que marcan el tono de la comunidad escolar, y si ellos valoran a los estudiantes con discapacidad, también lo harán a vuestro hijo con SD-TEA. Recientemente llamé a una escuela para hablar con la directora sobre un niño con diagnóstico dual. Al principio se mostró abierta y curiosa de saber por qué la llamaba. Cuando supo que el niño estaba recibiendo servicios de educación especial, me dijo inmediatamente que tendría que hablar con el subdirector, el maestro de educación especial, o el equipo de educación especial del distrito. Uyyyyy... esto es sin duda bandera roja.

Si los directores no se consideran propietarios de cada niño en su escuela, no van a modelar ese pensamiento en todo el claustro. Es entonces cuando nuestros chicos pueden sentirse perdidos en las evasivas. Por eso, es el momento de penetrar más profundamente. Si esto pasa con tu hijo, es la gran oportunidad de ponerte el sombrero de diplomática y decir: “Comprendo que hay otras personas que llegaré a conocer cuando mi hijo asista a su escuela, pero para mí es muy importante llegar a conocer a la directora de la escuela y saber cuál es su visión sobre mi hijo”.

Así, pues, ¿qué hacer si encontráis que la visión del director es opuesta a la vuestra, o, más frecuentemente, el director dice todas las cosas correctas, pero habéis oído que no las sigue? En primer lugar, si su visión no encaja con la vuestra, será muy importante profundizar un poco más y descubrir qué piensa realmente sobre los niños con discapacidad. A menudo he visto que existen “líneas de partido” y a veces basta con hacer preguntas específicas para hacer que el director se abra y muestre su visión sobre nuestros chicos. Por lo general, las dudas de un director se basan en el miedo y en sus propias incertidumbres, y es entonces cuando os dais cuenta de lo mucho que podéis compartir con él. Y es por eso por lo que es tan importante crear una relación con el director. Del mismo modo, si el director comenta sobre una visión similar a la vuestra, pero puede no acertar en llevarla a cabo, será crucial para él conoceros a vosotros y a vuestro hijo, y comprender que seréis una fuerza positiva en la escuela para todos los niños.

Algunas personas considerarán buscar una escuela diferente cuando topan con un director con actitudes negativas hacia los estudiantes con SD-TEA, pero sabed que la escuela de vuestro barrio será siempre la ideal, por el sentido de comunidad y pertenencia para vosotros y vuestro hijo. Pero si no hay otra alternativa, será mejor recibir

información de otros padres e instituciones de apoyo en las áreas del síndrome de Down y el autismo. Normalmente, el tema es que los distritos disponen de programas de educación especial en ciertas escuelas, y nuestros chicos son llevados en autobús a esos programas, en lugar de traer los apoyos apropiados a donde están nuestros hijos.

Llamad a esa puerta en la escuela del barrio, utilizad todos vuestros sombreros. Volved a visitar al director con frecuencia, compartiendo tanto lo bueno como lo difícil. Celebradlo con él, animadle, y cuando sea apropiado, llamad la atención sobre lo bien que lo está haciendo a su superior inmediato. Éste es otro modo de enseñar a la gente lo admirable que es vuestro hijo y preparar el camino para que tenga éxito.

La experiencia de los padres

Nunca diré bastante sobre la importancia de la experiencia de los padres. Son quienes mejor conocen a sus hijos y tienen miles de horas y millones de minutos de experiencia. Marco su experiencia con estos números porque sus vidas no son medidas del mismo modo que mido la mía. Se despiertan cada día, y su lucha, gozo, dificultades y aventura llegan en los detalles de sacar de la cama, correr a desayunar, volcarse en las rutinas diarias de ir a la escuela y todo lo que les espera cada día. A menudo, he preguntado a otros profesionales, mis colegas en los equipos de IEP (*Individual Educational Program*), si creen que saben más que los padres, y algunos dicen sin dudarlos "Sí". Afirman que sus conocimientos psicológicos, médicos o educativos les dotan de experiencia; pero después si les pregunto, como padres, si alguien conoce mejor a sus respectivos hijos, están plenamente seguros de que como padres son los que mejor conocen a sus hijos. Entonces comienzan a pensar un poco diferente sobre los hijos de otras personas.

Padres, por favor fiaros de vuestro instinto. Independientemente de lo mucho o poco que sepáis sobre el SD-TEA, a quien sí conocéis es a vuestro hijo. Conocéis sus gustos y sus rechazos. Conocéis sus sutiles y obvias formas de comunicación. Sabéis qué le puede hacer sonreír, enfadarse, darle miedo o tranquilizarle. Disponéis de abundante información para compartir con el equipo escolar. Al tiempo que os preparáis para compartir vuestra experiencia con los miembros de la escuela, he aquí algunas ideas para tomar en consideración:

- Compartid la información y las ideas mediante breves consideraciones y dádse las después por escrito.
- Escribid notas, tarjetas, cartas sobre lo que consideraréis que es bueno.
- Compartid fines de semana y las celebraciones familiares a través de las fotos que escoge vuestro hijo y puede compartirlas con amigos y adultos.
- Pensad en modos informales de hacerles llegar quién es vuestro hijo.
- En las reuniones formales y los Programas Individuales de Educación, aseguraos siempre de que se incluyen vuestras reflexiones, recomendaciones e ideas.
- Algunas ideas para compartir con los maestros de vuestro hijo y otros miembros de la escuela que interactúan con él:

- Vuestra perspectiva de vuestro hijo dentro de la familia —quién es como uno de vuestros hijos, una parte de la familia— en lugar de definirlo en términos de discapacidad
- Álbum de actuaciones conseguidas, dibujos, sitios favoritos
- Quién es el niño más allá de la escuela
- Qué funciona y qué no funciona con vuestro hijo
- Sus puntos fuertes y sus éxitos
- Intereses y cosas favoritas
- Fotografías
- Cómo contribuye a la vida de la familia
- Vuestros sueños en relación con él
- Vuestra visión para el futuro (igual que con cualquier de vuestros otros hijos)

Construir relaciones

La educación especial deriva del modelo médico que es muy diferente del modelo educativo. Cuando comprendí esa pieza de información un poco mejor, me ayudó a entender cómo funciona la educación especial dentro del sistema escolar. Con el modelo médico llega la sensación del médico que es el experto, el que guía la dirección y todo lo que sucede; lo que significa que la educación especial comenzó con esa sensación de que las personas dedicadas a la educación especial eran las que sabían todo sobre los niños con discapacidad. Tradicionalmente, de alguna manera olvidábamos la pieza niño y nos concentrábamos sobre la pieza discapacidad. Pero, de forma ideal, deseamos contemplar el niño en su totalidad, y mantener unido un equipo de personas que acoge al niño entero en el corazón de su trabajo. El modelo educativo partía de un enfoque basado en educadores como líderes, que poseían pleno conocimiento, y que solamente tenían que transmitir información a los niños, los cuales habían de absorberla en su totalidad, independientemente del modo de enseñanza o de los estilos individuales de aprendizaje de los alumnos. Pero ahora sabemos mucho más y estamos seguros de que, cuando creamos un ambiente de aprendizaje enfocado en las muchas maneras que los chicos tienen de aprender, realmente enriquecemos el aprendizaje de todos ellos.

Pero ¿qué significa esto para la construcción de relaciones? Como educadora especial se me enseñó que era yo la que tenía experiencia y conocimiento en la escuela para trabajar con muchachos con discapacidad, y nadie más. Y así, eso me habilitaba para convertirme en el defensor y protector de los chicos y sus familias —básicamente diciendo a cualquier otra persona: “Yo sé lo que hay que hacer con este niño”—. Sin embargo, lo que he aprendido a lo largo de mi carrera es que el equipo de una sola persona o un equipo con sólo educadores especiales limitan enormemente el éxito de nuestros niños. Las relaciones que incluyen a los educadores generales consiguen un equipo más robusto, con más corazón y más ideas. Pero tened en cuenta, por favor, que se les ha dicho a muchos educadores generales que carecen de experiencia y conocimiento para trabajar con los chicos con SD-TEA u otras dis-

capacidades. La verdad es, sin embargo, que cuando el maestro tiene corazón para con los niños, son buenos instructores para todos los niños. Y los buenos maestros hacen preguntas y siguen aprendiendo. Invitándoles, pues, a ellos a formar parte del equipo de vuestro hijo, mejorará sus logros.

He aquí algunas sugerencias para construir una relación con los educadores generales:

- Buscad sus opiniones en relación con vuestro hijo.
- Preguntadle qué cualidades ven en él.
- ¿Qué les gustaría que el chico aprendiera?
- Ayudadles a valorar a vuestro hijo en su clase. Preguntadles cómo están incluyéndole; cómo valoran la contribución del niño. Dadles ideas sobre cómo él está participando en la familia.
- Preguntadles qué creen que es importante para que los chicos hagan amistades. Cómo pueden ayudar ellos a que eso suceda con vuestro hijo.
- Preguntadles cómo podéis prestar apoyos a las necesidades del profesor: en tiempo, formación y recursos.
- Preguntadles qué aporta vuestro hijo a la clase.
- ¿Saben lo importantes que ellos son en la vida de vuestro hijo? Decidles con frecuencia la diferencia que notáis gracias a ellos; y, si hay dificultades, fijaos en una cosa buena para concentraros en ella, para construir sobre esa base.
- Preguntadles sobre la manera en que prefieren comunicarse con vosotros (el modo, la frecuencia, etc.) y estableced ya una costumbre o rutina con ellos.

Si el maestro de educación general os refiere a otros, recordad que probablemente se debe a que ése era su papel en el pasado, y por qué es tan importante para ellos saber que tenéis fe en su experiencia y que realmente valoráis su punto de vista sobre el aprendizaje de vuestro hijo.

Conforme vais construyendo las relaciones con el resto de vuestro equipo —educador especial, logopeda, terapeuta ocupacional, fisioterapeuta, psicólogo escolar— tened en cuenta que si os dan el mensaje (que yo di antiguamente a mis familias) de que yo era LA ÚNICA que tenía todas las respuestas, se trata de una gigantesca bandera roja. Aunque puede parecer un mensaje reconfortante porque, en esencia, os dice que ya no necesitáis ninguno de vuestros sombreros, eso no es verdad y en definitiva os roba la oportunidad de crear un círculo más amplio de apoyos. Los mejores equipos que conozco incluían directores, maestros de educación ordinaria, el empleado de la cafetería, el conductor de autobús y el consejero de la escuela, junto con los educadores especiales.

No me malentendáis, por favor: los profesionales que han elegido trabajar específicamente con niños con discapacidad son por lo general lo mejor de sus respectivas profesiones. Conozco algunos de los mejores logopedas, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, y psicólogos escolares del país. Son amigos míos y marcan la diferencia cada día en las vidas de los niños; pero la clave está en que cuantos más diversos

cerebros, corazones y conocimientos se sientan a la mesa, mayor será el beneficios para vuestro hijo y para todos los niños.

Papeles y responsabilidades del equipo

En las escuelas nos arrogamos a menudo el quién hará qué. Por ejemplo, el profesor de educación especial será siempre el que contacte con los padres, el de educación ordinaria el que rellene la tarjeta de informe, el director el que intervenga cuando aparecen dificultades, los paraprofesionales para los recreos y llevar al baño. Es realmente importante no dar todo por supuesto sobre quién debe hacer qué, y que conozcáis a qué miembro del equipo habéis de recurrir para conseguir la información clave y plantearle las preguntas. Algunas de las cuestiones a considerar en relación con los papeles y responsabilidades son:

- ¿Cómo se desarrolla el IEP de modo que todos los miembros del equipo hagan sus contribuciones?
- ¿Cómo obtendremos información sobre cómo ha transcurrido el día de nuestro hijo a partir de los miembros clave: maestros, logopeda, terapeuta ocupacional?
- ¿Quién me puede asegurar que mi hijo está accediendo al currículo adecuadamente?
- ¿Quién se encarga de hacer los instrumentos visuales que apoyan a nuestro hijo cada día? Incluyen: horarios, cuentos sociales, mapas de contingencia, ruedas de resolución de problemas, escalas de 5 puntos, organizadores si... entonces...
- ¿Cómo sabe todo el equipo cómo utilizar las estrategias, los visuales, las indicaciones que ayudan a que nuestro hijo consiga lo que se pretende?
- ¿Quién se encarga y asegura de que todos los datos son recogidos, y de que se vigila el progreso y se revisan las instrucciones cuando resulta necesario? ¿Con qué frecuencia tiene lugar este proceso?
- ¿Quién enseña al equipo lo que es el síndrome de Down y el autismo, la colaboración, la utilización adicional de otros adultos, las mejores prácticas de inclusión, etc.?
- ¿Quién supervisa al personal adulto adicional y clarifica el papel de los paraprofesionales?
- ¿Quién trabaja con todos los estudiantes para crear un ambiente de acogida, una comunidad inclusiva en la clase, compartiendo relatos y modelado que pongan en valor la diversidad y las diferencias?
- Pensad en otras cuestiones para las que deseéis una aclaración o respuesta, después trabajad con el equipo para anotar las respuestas, de modo que todos posean la misma información y estén de acuerdo.

Comunicación con el equipo

El organizar un sistema de comunicación con vuestro equipo ayudará a todos a ser y estar en la misma página. Algunos equipos utilizan un cuaderno de ida y vuelta con sólo anotaciones.

Sugiero dedicar unos pocos minutos con el equipo para exponer ideas: una lista de lo que vuestra familia desea saber sobre lo sucedido en el día escolar, y después lo que el personal de la escuela piensa que le sería útil conocer sobre lo ocurrido en el hogar.

Después, si estáis usando un cuaderno escuela-familia, poned estos materiales clave en un sistema de comprobación de uso sencillo con sólo unas hojas en blanco para rellenarlas. Considerad también usar un formato “para amigos” de modo que los amigos de vuestro hijo os ayuden a rellenarlo. Una maestra desarrolló un sistema con una familia que tenía dibujos con todas las actividades semanales, de modo que el estudiante pudiera señalar con un círculo las que había realizado cada día (a menudo con la ayuda de un compañero o un adulto). Incluía también con quién había jugado el niño y la actividad favorita del día. Después la maestra se dio cuenta que podía utilizar el sistema con todos los niños, y así al final de cada día, las clase dedicaba cinco minutos a completar su hoja de noticias. ¡Ya os podéis imaginar lo bien que les pareció a todos los padres!

Si hay anotaciones del equipo o cosas privadas que compartir, el equipo puede decidir el uso de otros medios para compartirlas: correos-e, actualizaciones semanales escritas, llamadas telefónicas. Las técnicas de comunicación son ahora muy variadas: todo depende de los objetivos de la comunicación, y cada equipo deberá determinar cuál es el sistema que atiende mejor a sus necesidades y a las de la familia.

No os olvidéis de utilizar vuestro sentido común. Si deseáis saber con quién juega vuestro hijo o quién se sienta a su lado en la clase, id directamente a la fuente: el maestro de la clase. Si queréis saber cómo avanza el lenguaje o qué apoyos visuales usa y cómo pueden ser generalizables para la casa y la escuela, de nuevo id directamente a la fuente y hablad con el logopeda. Cuanta más directa sea la comunicación, más le facilitaréis al niño su educación y sus progresos.

Si vuestro hijo pasa solamente una parte del día en la educación general u ordinaria, sigue siendo importante hablar con el maestro de este tipo de educación y establecer una relación, porque las habilidades aprendidas en ese entorno y con compañeros regulares son las que vuestro hijo mantendrá después en su vida postescolar.

EN LA CLASE

En esta sección, me gustaría compartir lo que tanto mi experiencia como mi investigación nos dicen sobre el modo de crear exitosas oportunidades de aprendizaje para nuestros estudiantes con SD-TEA. Parte de lo que sabemos es que el potencial de los muchachos con el diagnóstico dual está con frecuencia oculto y perdido a causa de lo que las evaluaciones no miden, y a causa de los rótulos obtenidos en el modo en que la gente ve posibilidades y fija expectativas con las que comparar. A menudo me encuentro con gente que inmediatamente coloca a los chicos con síndrome de Down en categorías sobre lo que pueden y no pueden hacer, sin todavía conocer al

niño. Lo mismo pasa con los chicos con autismo; y así, cuando combinamos ambas características, ya no estamos seguros de qué hacer.

Como la mayoría de vosotros sabéis, costó años hasta que los niños con síndrome de Down y TEA fueran incluso “reconocidos” con el diagnóstico dual. Una de mis amigas siguió pensando que era una mala mamá porque todo lo que se exponía corrientemente sobre el síndrome de Down no encajaba con su hijo, y estaba segura que eso era culpa suya. Pero siguió perseverando, continuó haciendo preguntas y acorraló a los expertos hasta descubrir finalmente que su hijo tenía también autismo. Se sintió al mismo tiempo aliviada y preocupada, pero al menos sentía ahora que había un camino. Para apoyar a su hijo y a otros muchos estudiantes con SD-TEA, he aquí algunas claves que he observado:

- Los apoyos visuales —horarios, escalas de cinco puntos, mapas de itinerarios, etc.— ayudan. Los visuales son tan importantes porque ofrecen información continua y constante a los estudiantes. Pueden incluir imágenes, fotos, palabras escritas. Se pueden hacer profesionalmente, o en una rápida nota de pegar o un dibujo de caricatura. Dan un apoyo que no invade, y tiempo para procesar información. Los visuales mejoran la comunicación y la organización y promueven las conexiones e interacciones.
- Haced una lista de compañeros con desarrollo ordinario para preparar los apoyos visuales, que sean adecuados a su edad y prácticos. Empezad con poco, para una parte de la jornada, mantenedlo divertido, y tened en cuenta los intereses de vuestro hijo para que tengan más valor y significado.
- Encontrad sistemas de comunicación que funcionen. El disponer de múltiples sistemas y medios para que los estudiantes reciban información y se expresen a sí mismos es crítico, pero con frecuencia no acertamos a colocar suficientes sistemas en su sitio: lenguaje de signos, sistemas de imágenes, instrumentos verbales y electrónicos (pero sólo después de que se haya realizado una evaluación de comunicación aumentativa). Es mejor probar primero diversos sistemas antes de invertir nuestro dinero en uno. Y es crítico disponer siempre de un soporte de tecnología baja cuando se utiliza un dispositivo electrónico. Este es otro campo en el que se ha de hacer una lista de compañeros con desarrollo ordinario, que les ayuden a aprender el modo de utilizar los sistemas y de responder.
- Conseguid evaluaciones sobre la comunicación aumentativa para identificar instrumentos funcionales y relevantes: haced esto pronto y de forma continuada a lo largo del periodo escolar. No tengáis reparo en pedir estas evaluaciones —por escrito— para asegurar que vuestro hijo está consiguiendo los instrumentos apropiados, apoyos para que el equipo aprenda a usarlos eficientemente, y seguimiento continuado para asegurar que siguen siendo los mejores instrumentos conforme el chico crece y aprende.
- Asegurad que el currículum está modificado y adaptado de forma específica para ese niño; esto es realmente importante y no siempre es tan difícil como a veces lo hacemos. Se trata de empezar con el currículum que todos los demás usan y de encontrar la pieza que da sentido al enfoque necesario para ese niño.

Se trata de parcelar lo que se trata de conseguir en pequeñas piezas. No se trata de silenciar o cancelar contenidos. Una vez que el equipo aprende a hacer modificaciones y adaptaciones, empiezan a ver que eso beneficia no sólo a un niño, porque cada clase tiene niños con diversos modos de aprender, no existen las clases “típicas”.

- Prestad atención a la planificación del apoyo positivo de la conducta. Se verá en una sección posterior.
- Trabajad con el personal de la escuela para asegurar que vuestro hijo dispone de apoyos naturales: amistades y conexiones recíprocas con compañeros —lo que incluye trabajar en pequeños grupos—, parejas, tutores, oportunidad de aprendizaje en cooperación, reuniones de la clase, modelado, por nombrar unos cuantos.
- Ofreced reforzamientos positivos —tangibles, visuales y premios realmente reforzadores para las conductas que deseáis promover—. Ver más en la sección sobre planificación de la conducta.
- Trabajad con la escuela para organizar el entrenamiento del equipo —padres incluidos—, acerca de las mejores prácticas, el conocimiento de los estilos de aprendizaje del individuo, trabajo en equipo, definición de los papeles y responsabilidades del adulto, planificación positiva de la conducta, adaptaciones curriculares, modificaciones, y mucho más.
- Utilizad los Cuentos Sociales e instrumentos que ofrecen una perspectiva (Carol Gray).
- Probad el modelado con vídeo, tomando vídeos sobre conductas y acciones aceptables para mostrar a vuestro hijo el modo en que actuamos y hacemos las cosas. Considerad la lectura de *Seeing Is Believing: Video Self-modeling for People with Autism and Other Developmental Disabilities*, de Tom Buggey, y otras fuentes que ofrecen las mejores prácticas basadas en la investigación.
- Dad preferencia al aprendizaje de habilidades que impidan la dependencia aprendida o la inutilidad aprendida, como son la propia defensa y la vigilancia de sí mismos. El tema de la dependencia aprendida es de gran importancia porque he visto estudiantes muy independientes que llegaron a ser incapaces de hacer la más mínima cosa porque les enseñamos a depender de los adultos en espera de que les dieran estímulos y pistas. Puede ocurrir de forma sutil y normalmente con la mejor de nuestras intenciones porque deseamos conseguir un niño que sepa qué tiene que hacer; pero a la larga, demasiada ayuda puede llevarles a la dependencia aprendida. Esta es otra de las razones por las que los visuales son tan importantes junto con la conexión con compañeros con desarrollo ordinario. Cuando un estudiante está aprendiendo de muchos amigos y no de uno o dos adultos, su mundo se amplía y aprende a ser más independiente.
- La recogida de datos y el seguimiento de los avances os asegurarán sobre el crecimiento del niño, y que la instrucción que se le proporciona produce los resultados que el equipo desea. La clave para que el seguimiento de su progreso sea efectivo es la revisión regular de los datos, porque asegurará que los ajustes

se hagan de acuerdo con el proceso de instrucción, que alguna vez será más lento y otras más rápido de lo inicialmente previsto.

- Animad a que sean continuas, por parte de todo el equipo, la planificación, la resolución de los problemas, y la propia celebración de las reuniones. Cuando un equipo se compromete a resolver los problemas sobre la marcha, sus componentes comprenden que, si bien esperamos que el plan que hagamos avanzará con éxito durante semanas o meses, es normal que hayamos de hacer ajustes, recomponer las cosas según avanzamos, porque así es la vida. No echéis la culpa de los problemas o de la falta de progreso al niño. Nunca es el niño. El foco de la solución reside en los adultos comprometidos que trabajan unidos.

LAS MEJORES PRÁCTICAS DE INCLUSIÓN

La educación inclusiva sigue siendo un área de gran debate, pero en mi carrera como maestra, directora de escuela y directora de educación especial, he visto toda clase de instituciones y servicios para estudiantes con discapacidad. Sigo convencida que la inclusión —bien ejecutada con compromiso, buenas prácticas comprobadas, y corazón— marca toda la diferencia en las vidas de nuestros hijos.

La inclusión tiene que ver con la valoración de cada persona, cada niño, cada estudiante. Las escuelas inclusivas valoran a cada niño respetándole y acogiéndole, no que simplemente esté presente en la clase, sino organizando los necesarios apoyos, servicios y actividades para construir el éxito. Esto incluye organizar planes en ese sitio de modo que el niño con síndrome de Down y autismo sea un participante que aprenda con éxito, con un sentimiento genuino de pertenencia.

¿Y qué pasa con los momentos en que los niños necesitan ir a una práctica adicional de pre-enseñanza, ayuda especial, trabajo en grupos pequeños, o una instrucción individual? Entonces es cuando entra en escena el Centro de Aprendizaje. Los Centros de Aprendizaje son clases en donde cualquier estudiante recibe ayuda y apoyo, independientemente de que tenga una discapacidad o no. Es decir, más que un sitio separado en la escuela para niños con IEPs, disponemos ahora de un espacio que es considerado por todos, niños y adultos, como sitio donde todos pueden obtener una ayuda extra cuando la necesitan.

En los Centros de Aprendizaje que conozco, los niños entran y salen, y el cuarto ya no es etiquetado como el sitio al que van “esos” niños. Por el contrario, los chicos pueden ir allá para repetir un test de deletreo porque estuvieron unos días enfermos, o un mentor de clase en secundaria superior puede ayudar a un estudiante en su proyecto de ciencias. Porque estos muchachos pueden tener, o no, discapacidad; el punto crítico es que todos ellos consiguen obtener lo que necesitan, mientras mantienen su puesto en su clase original. Ya no son visitantes ocasionales sino que mantienen la pertenencia al grupo de compañeros con desarrollo ordinario propio, de su misma edad. Que es lo que hemos pretendido tanto tiempo.

Puede que vuestra escuela no conozca los Centros de Aprendizaje, por lo que quizá pueda ser la oportunidad para compartir tu información con ella, y ayudar a

su claustro a que busque los medios para crear ambientes de aprendizaje parecidos para todos los estudiantes.

Cuando fui directora de escuela postsecundaria, el impacto de la inclusión resultó muy claro. Los estudiantes con diversas discapacidades, incluido el SD-TEA, vinieron a mi programa después del año senior en secundaria superior. Mantengo siempre mi costumbre de entrevistar a los estudiantes antes de leer sus expedientes, para que compartan conmigo quiénes son en lugar de que yo me haga mi propia idea de conocerlos por haber leído sus expedientes e informes. Lo que descubrí fue que fui capaz de decir quiénes habían estado incluidos en una clase de educación general y quiénes no. Los primeros era más sociales, más seguros, más conscientes del mundo que les rodea y capaces de adaptarse a los nuevos entornos. Tenían también intereses y deseos más claros, en concordancia con experiencias eficaces y formación para prepararles hacia la vida postescolar.

Se me pregunta con frecuencia sobre la terminología relacionada con la inclusión que es por lo que he titulado esta sección “Las mejores prácticas de inclusión”, y no “Plena Inclusión” o “Inclusión Parcial”. Lo que a su vez nos lleva a la pregunta: con todos los datos que apoyan los beneficios de la inclusión, ¿es conveniente para mi hijo con SD-TEA? Como ya lo he dicho, puede haber circunstancias en que un niño necesite una pausa o un tiempo para pre-enseñanza o práctica de una habilidad fuera del entorno de educación general, en el Centro de Aprendizaje o un sitio similar. En último término, sin embargo, el objetivo es siempre que el ser miembro, pertenecer, ser formado y participar, se configuren con “MIS” compañeros de educación ordinaria.

Me preguntaron recientemente sobre un niño médicamente frágil, al que la mayoría consideraba que no entendía nada, y la pregunta fue si no preferiría ese niño probablemente permanecer en un cuarto tranquilo mirando a las luces que parpadaban y cosas de ese tipo. Se me ha preguntado esto muchas veces, y he descubierto que a menudo queremos descartar las cosas que nos asustan o de las que no estamos seguros. Sabemos que hay múltiples estudios de investigación sobre la importancia y la naturaleza crítica del contacto humano, el tacto y la interacción con los bebés, y los resultados en aquellos que se encuentran instalados en orfanatos si no reciben esos estímulos. Entonces, ¿cómo podemos suponer que es mejor para los niños mantenerlos aislados o separados? ¿Nos pueden asegurar que en su lugar disponemos de mejores apoyos? ¡De ningún modo! ¿Necesitamos estar seguros de que nuestro equipo está entrenado? ¡Sin ninguna duda! Pero la línea de base está en asegurarse sobre qué harán los adultos para prestar el apoyo al niño, y no cómo cambiar al niño para adaptarlo a lo que los adultos desean.

En último término, todas las decisiones que se tomen en vuestro camino habrán de ser contrastadas con lo que vosotros sabéis sobre vuestro hijo, y de qué modo las decisiones encajan en vuestra familia y en lo que sois capaces de hacer en un momento dado. La clave está en aprender cuanto podáis, atraer amigos de vuestra parte, mantener altas vuestras expectativas, confiar en que sabréis sortear las barreras, y hacer hoy lo que podáis hacer. ¡Sed comprensivos con vosotros mismos!

ESTABLECER AMISTADES Y CONEXIONES CON COMPAÑEROS CON DESARROLLO ORDINARIO

Hablaba recientemente con una administradora, durante mucho tiempo, de educación especial sobre mis experiencias con chicos de secundaria superior, con y sin discapacidades, que desarrollaban amistades duraderas. Me quedé perpleja al escuchar de sus labios que no creía que pudiese ocurrir ella pensaba que los chicos con discapacidad se encontraban mejor con personas de su mismo estilo. Dicho ahora ¿no os revuelve el estómago como lo hizo entonces con el mío?

Existen también algunos mitos importantes como el de que todos los niños con síndrome de Down son felices y amistosos, y todos los chicos con autismo son solitarios, así que ¿dónde quedan los que tienen ambas condiciones? En mi experiencia, todos los chicos, todas las personas, tienen ese deseo de pertenecer, ser parte de una comunidad, y contribuir desde su propia experiencia. He aquí algunos de los estudiantes que he conocido a lo largo de los años.

Taylor: La primera vez que vi a Taylor estaba en una clase de educación especial, oculto en una esquina, autoestimulándose con un juguete. Su mamá había solicitado una mediación y, aunque estaba solo en preescolar y todavía no estaba en nuestro distrito, Taylor cayó bajo mi responsabilidad porque vivía en nuestro distrito. Le observé durante la mañana, viendo a Taylor ser traído y llevado de lecciones de instrucción, burlado y golpeado por sus compañeros de clase, y retirándose cuando le era posible a una esquina. La preescuela de educación especial estaba reputada por ser una de las mejores, con todos los servicios de apoyo que un niño con síndrome de Down y autismo necesitara. Por desgracia, su mamá no lo vio y yo tampoco.

Lo trasladamos a nuestro programa de kinder para terminar el curso. De repente, el mundo completo de Taylor se abrió y jamás le vi solo en una esquina con un juguete. Había varios niños del kinder que estaban también aprendiendo a jugar unos con otros, y unas pocas niñas que apreciaron a Taylor, su pelo rubio y su franca sonrisa. Y a lo largo de los meses de ese año, Taylor y las niñas se hicieron rápidamente amigos. Ahora, en el segundo grado, Taylor está en una nueva escuela, un nuevo estado, en donde las prácticas inclusivas ni siquiera se mencionan porque todos los niños son valorados, ¿y qué otra cosa sino esa cabría imaginar? Va construyendo amistades, siendo valorado por lo que aporta cada día, comunicándose realmente por primera vez en su vida. Su mamá piensa que ha encontrado el cielo.

Sarah: ¿Y qué decir de Sarah en su segundo grado? Ese fue el año en que Megan y Sarah se hicieron estrechas amigas. La mamá de Megan se estaba muriendo de cáncer de mama y, conforme el año avanzaba, veía a menudo a Sarah y Megan apartadas durante el recreo, hablando tranquilamente y apoyándose mutuamente. Un día, cuando yo estaba allí visitando la clase, pregunté a Megan sobre su amistad, y contestó que Sarah era su mejor amiga porque le guardaba todos sus secretos. No parecía importar que Sarah fuera básicamente no verbal. Sarah pronunciaba unas pocas palabras, y una de ellas era “cola”. Y a Megan la llamaba frecuentemente

“Cola”. Y lo hacía así significando lo mejor porque, por supuesto, Sarah amaba a los perros y la cola es la mejor parte de un perro.

Muy bien, así que la mayoría admitís que pueden darse las amistades en la escuela elemental porque los peques no son muy sofisticados. Pero no, por supuesto, en grados superiores, medios y altos.

Shawn: En la secundaria media fueron los estudiantes amigos de Shawn en el comité de obras quienes hicieron posible que Shawn se trasladara por toda la escuela con su silla de ruedas. Por supuesto, los adultos habrían venido con todos los requisitos de ADA, pero fueron los amigos de Shawn quienes se aseguraron de que sus necesidades fueran personalizadas y tenidas en cuenta más allá de lo estrictamente legal. Sus amigos le vieron como parte de su clase, de su escuela, no un chico con discapacidad.

Derrick: Derrick era un estudiante en el segundo año de media superior, y los compañeros que formaban su círculo de apoyo eran tan diversos como la escuela. Algunos eran atletas o líderes, otros se dedicaban a la ciencia o a las computadoras. Algunos sentían la escuela como suya, otros luchaban por encontrar un sentido de pertenencia. Inicialmente los chicos se unieron por muchas y diferentes razones, pero al final fue el tener la oportunidad de compartir espacios, actividades, discusiones y llegar a conocerse uno a otro lo que creó las amistades.

Esas amistades se abrieron más allá del espacio escolar porque los muchachos tenían carnet de conducir, disfrutaban con la compañía de Derrick, y deseaban hacer lo que cualquier quinceañero hace. Recuerdo la primera vez que un grupo de amigos llevaron a Derrick en el tren a un mercado granjero en el centro de la ciudad. La mamá de Derrick lo dejó con ellos y empezó a indicar todas las reglas, sistemas de apoyo, necesidades... “Acuérdate de usar el horario visual, no te olvides de leer el Cuento Social en el tren...”. Hasta que los chicos le pararon y le recordaron que cada día Derrick compartía sus clases, aguantaba las conferencias y trabajaban juntos en los proyectos, y que le conocían, le cuidaban, y simplemente deseaban largarse e irse por ahí. Fue uno de los días más largos para la mamá de Derrick, dejarle marcharse, pero también uno de los mejores cuando se dio cuenta de que su hijo tenía realmente amigos.

Si no habéis visto “Voices of Friendships”, id por favor a Google y ved lo que algunos chicos de media superior tienen que decir sobre ser amigos.

Algunas cosas que los padres pueden hacer para promover amistades:

- Haced de vuestra casa el sitio para estar (recibid a los chicos con tentempiés, juegos, cosas con las que ellos y vuestro hijo disfrutan).
- Tomad nota de lo que hacen los otros chicos: qué se ponen, por dónde se distraen, qué música les gusta, con qué actividades disfrutan.
- Incorporad a vuestro hijo en grupos comunitarios y en actividades con chicos del barrio de la misma edad (scouts, campamentos, grupos parroquiales).
- Ayudad a vuestro hijo a relacionarse: telefonar, invitar a otros chicos a ir a las grandes superficies y salidas familiares. Invitad a dos o tres chicos a que “man-

tengan el rollo” y ayudad a todo lo que suene a amistades.

- Mostrad a otros el modo de que vuestro hijo participe y demuestre métodos para que se sienta cómodo y seguro en situaciones nuevas. Después os retiráis y dejáis que los chicos se las arreglen por sí mismos.
- Mantened la presencia del adulto e interferid lo menos posible en la rutina diaria.
- Hablad con claridad e involucraos: que la gente os vea a vosotros y a vuestro hijo en la vecindad y en la comunidad.

Algunas cosas que los maestros pueden hacer para promover amistades:

- Organizad reuniones regulares de la clase o el tiempo de trabajo en corro para compartir sentimientos y resolución de problemas.
- Utilizad estrategias de aprendizaje en cooperación para toda la clase, con el fin de enseñar comunicación y trabajo en equipo.
- Estableced sistemas de compañeros que facilitan que los estudiantes trabajen en pareja.
- Animad a los estudiantes a que propongan ideas y soluciones.
- Haced modelado con todos los estudiantes para enseñar nuevas habilidades e incrementar la confianza en sí mismos.
- Buscad métodos para involucrar a cada niño en el currículum: dividid la tarea y haced que cada niño tenga un papel basado en sus habilidades (usar la calculadora para comprobar el trabajo de cálculo, controlar el tiempo en una prueba de examen, servir de apoyo en un coro situándose próximo a un amigo).
- Aseguraos de que todos los estudiantes disfrutan de las mismas oportunidades en las rutinas y tareas (trabajo en casa, tarjetas de informes, presentaciones en clase, premios).
- Comunicad y servid de modelo acerca del respeto y valoración del niño etiquetado como discapacitado, mediante vuestras interacciones y conductas en la escuela.

No os olvidéis de incluir objetivos adecuados en el IEP, que tengan relación con la cooperación, comunicación y amistades. Por ejemplo, uno de mis objetivos favoritos es que el estudiante aprenda a recurrir a la ayuda de un amigo antes que a la del adulto, tal como lo suele hacer cualquier estudiante. No podemos hacer que las amistades surjan de la nada, pero podemos crear comunidades escolares acogedoras que promuevan el respeto y el sentido de pertenencia, y sepan crear un ambiente natural en el que florezca la amistad.

PLANIFICACIÓN DE CONDUCTA POSITIVA

A lo largo de mi carrera he visto cantidad de planificación de conducta y cantidad de procesos dedicados a concretar los antecedentes, la frecuencia y la intensidad de la conducta de un niño; y lo que he visto en la mayoría de sus productos resultantes

son las mismas afirmaciones repetidas que describen las razones de una determinada conducta, como son recabar la atención, evitación, o conseguir el acceso a una particular objeto o actividad. La pieza que falta, que yo he descubierto, es que verdaderamente nosotros no llegamos al fondo de lo que el niño trata de decirnos. Hacemos suposiciones pero perdemos lo crítico. ¿Qué haremos entonces? Necesitamos tiempo para recabar la opinión de otras personas, incluidos sus compañeros (si no en una reunión, al menos dándoles la oportunidad de compartir ideas en una sesión de la clase en la que surjan opiniones), para llegar a un acuerdo y obrar de manera diferente.

Comprender la razón real detrás de una conducta: Con frecuencia nos centramos en la conducta difícil y en qué haremos cuando aparezca. Pero en cambio, lo que deseamos es centrarnos sobre lo específico de esa conducta. En lugar de las típicas afirmaciones sobre lo que significa, debemos ponernos en la mente del niño y hacer afirmaciones “Yo”, de qué es lo que la conducta puede estar diciendo. Hay un gran poder en las afirmaciones “Yo”; en lugar de ser un proceso conducido por el adulto, se convierte en un proceso centrado en el niño. Con afirmaciones “Yo” más claras, podremos planificar mejor cuál es la necesidad y cómo apoyar al niño.

Un ejemplo: si un estudiante está tirando las cosas de su mesa o pupitre, nuestro viejo modo de pensar sería describir la conducta como de evitación o no adherencia. Pero con las afirmaciones “Yo”, deberíamos considerar algunas de estas afirmaciones: “Yo no comprendo qué hay que hacer”, o “Se me dijo que después habría un descanso”, o “Yo quiero jugar ahora”, o “Yo odio las mates”. Teniendo en cuenta estas afirmaciones, las nuevas habilidades y apoyos podrían ser algo así como: proporcionar información visual antes de realizar la actividad, enseñar al estudiante que elija qué hacer una vez terminada la tarea, enseñarle a señalar el dibujo o imagen que indica cómo me siento o qué deseo. Todo eso es algo mucho más personalizado y respetuoso.

Empezáis a ver que los resultados son diferentes cuando empezáis a mirar a través de los ojos del niño. Empezáis también a ver un tema: la necesidad de conocer cómo expresar los sentimientos o decir lo que deseo. Por lo que se convierte en la responsabilidad del equipo: no sólo construir los instrumentos y medios visuales para dar voz al estudiante, sino también asegurarse de que el instrumento está siempre disponible.

Escuchar al niño: Recientemente estuve observando a un estudiante con SD-TEA y todos me contaban lo animados que estaban porque el estudiante estaba utilizando el sistema de comunicación, y que parecía sentirse más involucrado y comunicativo. Y entonces, en la clase siguiente, el sistema visual fue silenciado mientras se le daba trabajo para hacer. Molesto, empezó a rechazar. Me desconsoló ver en los siguientes minutos cómo nadie pensó en dejar que volviera a hablar, sino que se concentraron en que siguiera haciendo lo que estaba delante de él; a pesar de que claramente él quería decir algo, ya que estaba haciendo sonidos y señalando. Más tarde, cuando pregunté sobre ello, se me dijo que el sistema de comunicación interrumpe la clase. Así que pregunté: “¿Hay otros niños que hablen en la clase? ¿Los otros niños utilizan sus voces?”. La respuesta, por supuesto, fue Sí. Entonces ¿por qué no este niño?

Bueno, siempre desea otra cosa que no sea hacer lo que deseamos que haga.

Así que hablamos sobre cómo el esfuerzo para hacer que el estudiante haga su trabajo sin su voz resulta baldío; por tanto, ¿por qué no iniciar dándole su voz? Hablamos sobre los derechos de los niños para ser capaces de usar sus voces, y que retirar la voz de un niño es equivalente al abuso. La siguiente cuestión fue si los demás niños necesitaban aprender cuándo hablar y cuándo no, y si no merecía este estudiante aprender eso también. El otro tema sobre el que esta situación llamó la atención fue la percepción que se ofreció a los compañeros sobre cómo tratar a este niño con discapacidad, y qué hacer si no te gusta lo que alguien está haciendo. Lo que llevó a preguntarse si sus propias voces podrían ser silenciadas.

Recoger datos: La recogida de datos es también crítica: de modo que sepamos cuándo están sucediendo las cosas, quién está allí, de qué actividad se trata, cómo es la conducta, cómo responde cada uno. Es importante para los padres que pidan ver los datos. Hay muchos impresos sencillos con esos titulares clave, que ayudan a describir el cuadro de lo que está sucediendo. Si los datos no dan algunas pistas, puede que no dispongamos de datos suficientes, o que los datos no sean lo suficientemente precisos. También los padres pueden recoger los datos en casa si ven una conducta que les preocupa. Cuanto más específicos sean, de más información dispondremos para trabar con ella.

Cuando la conducta parece ser la mayor preocupación, la clave está en pedir que las observaciones se especifiquen, que el equipo rastree por las preguntas señaladas, y que se reúna la gente para analizar en profundidad. Y los padres —ahí es donde vosotros debéis sentiros fuertes pensando que vuestro hijo es el mejor y confiar en que el equipo necesita analizar qué es lo que se puede hacer de manera diferente— mirad qué podéis añadir como apoyos o como un cambio, en lugar de seguir pensando que vuestro hijo es el problema (tabla 12-1).

EL PAPEL DE OTROS ADULTOS — LOS PARAPROFESIONALES

Fui *paraprofesional* durante siete años y dispuse de grandes modelos de maestro que me inspiraron para seguir en la enseñanza. El papel del “para” puede ser muy difícil, con múltiples supervisores y directrices que llegan de todas las esquinas, a lo que se añade un gran deseo por hacerlo bien en beneficio de los chicos. Así que, conforme el equipo planifica los apoyos al estudiante, un punto crítico a recordar es que cada miembro del equipo tiene un papel importante, y cuando los distintos papeles quedan claros, las necesidades del estudiante permanecen en primera línea. Cuando los maestros comprenden que el papel del para es apoyarlo en la clase, entonces el maestro toma las riendas de cada niño.

Recientemente estuve en una clase y se vio claramente que la maestra dirigía la situación de cada niño. La *para siempre* se presentó a sí misma como *para*, así que se entendieron cómo habían de trabajar juntas. Según continuaba mi inspección, la para se sentó entre dos estudiantes con discapacidad, ayudándoles en sus lecciones y desplazándose para ayudar a otros cuando venían hacia ella. Pero entonces

Tabla 12-1. Ejemplo de recogida de datos

Lo que el niño está haciendo, detallado específicamente	Descriptoros típicos de lo que la conducta puede significar	Declaraciones “Yo”: descriptoros personales de lo que la conducta puede significar	Nuevas habilidades y apoyos
Tira algo fuera de la mesa	Evitación, no docilidad	<p>Yo no lo entiendo</p> <p>Se me dijo que después habría un descanso</p> <p>Quiero jugar ahora</p> <p>Odio las mates</p>	<p>Información visual antes de esa actividad</p> <p>Aprender a elegir lo que voy a hacer después de haber terminado esta tarea</p> <p>Aprender a señalar el dibujo de cómo me siento y qué deseo</p>
Se esconde bajo la mesa	Hiperestimulado, no obediente	<p>Tengo hambre</p> <p>Me oculto bajo la alfombra en la terapia ocupacional. Fue divertido</p>	<p>Aprender a pedir lo que necesito, p. ej., un tentempié, un descanso</p> <p>Señalar el tiempo del tentempié dentro del programa</p> <p>Información visual sobre cuándo es la siguiente terapia ocupacional y qué opciones hay ahora</p>
Deambulando por la habitación durante la clase	Disruptivo, no obediente	<p>Me aburro</p> <p>Necesito un descanso</p> <p>No comprendo nada</p>	<p>Modificar el currículum</p> <p>Programar descansos</p> <p>Medios visuales y compartir con un compañero</p>

dos estudiantes, en dos momentos diferentes, fueron hacia ella y le preguntaron qué tentempié quería el estudiante con SD-TEA, en lugar de preguntárselo a él.

¿Veis la bandera roja? Los estudiantes sin discapacidad habían llegado a pensar que la para estaba allí para ese estudiante y era la voz del estudiante. No es lo que el equipo deseaba que sucediera, pero demuestra la importancia de buscar signos que muestran hasta dónde está llegando el papel de la *para* y demás adultos. La otra bandera roja que surgió fue que los estudiantes no necesitaron hacer nada porque la para estaba sentada con ellos. No necesitaron levantar sus manos, o pedir ayuda al compañero, o buscar a la maestra, o considerar ellos mismos qué hacer, porque si pareciesen estar confundidos o no estuvieran trabajando, esta para realmente magnífica, con la mejor de sus intenciones, hubiese saltado y dirigido o activado. Este es el modo de que comience la dependencia aprendida.

En cambio, si una para pasea por la clase —ayudando a todos los estudiantes, entrenando a los compañeros para que ofrezcan dirección o información— la escena se convierte en algo muy diferente y veremos cómo crecen la independencia y la confianza de los estudiantes. Esta es la razón de que el papel de los paraprofesionales y la promoción de la independencia de los estudiantes se encuentren tan próximos. Queremos que los paraprofesionales se vean a sí mismos como agentes que faciliten que los estudiantes aprendan a escuchar y a poner su foco en la profesora, accedan a los programas y consulten con un compañero. Cuando los paraprofesionales se comportan en una clase como paras, son ellos los que refieren a los padres hacia las profesoras, siguen los planes de las lecciones marcadas por ellas, registran los datos sobre los progresos conseguidos, ayudan a todos los estudiantes, y de forma continuada se mantienen un paso atrás para favorecer la independencia del estudiante.

PROGRAMAS INDIVIDUALES DE EDUCACIÓN (IEPS)

Los Programas Individuales de Educación (en inglés: IEPs) ideales están centrados en el estudiante, con un foco en sus puntos fuertes. Sirven como instrumentos de comunicación entre los padres y las escuelas, dando a cada uno la oportunidad de ponerse de acuerdo sobre las necesidades y objetivos del estudiante. Sirven también como herramientas de evaluación para seguir el progreso, y son compromisos de los recursos escolares. El principal propósito del IEP es asegurar que se atiendan las necesidades de vuestro hijo.

Antes de una reunión de IEP, es importante preguntar sobre el orden del día y los horarios. ¿Quiénes acudirán a la reunión? ¿Cuáles son los resultados de la evaluación, la actualización del progreso y los objetivos propuestos? Insistid en que necesitáis tiempo para leer todo antes de la reunión. Quizá también deseéis asegurarnos de que el orden del día incluye una oportunidad para que cada miembro del equipo analice los puntos fuertes del niño, junto con unas muestras de su trabajo y ejemplos de las estrategias y enseñanzas que están ayudando a que vuestro hijo aprenda. Es estupendo también pedir que se incluyan felicitaciones porque, con demasiada frecuencia, se centra el interés en lo que el niño no puede hacer o con lo que están luchando, más que en sus avances y éxitos.

El modelo IEP debe incluir: datos sobre los niveles actuales de ejecución del estudiante y cómo se controla su progreso. Observa si los objetivos cambian de un año a otro. Si permanecen iguales cada año, la pregunta es ¿POR QUÉ? Este IEP debe incluir los informes de los padres, junto con las ideas, progreso e información por parte del profesor de la educación general. Los objetivos han de ser realistas, interesantes para el estudiante, alcanzables. Deben reflejar lo que deseamos que cada niño aprenda. Han de adaptarse al programa básico de acuerdo con el curso en el que esté el estudiante, y han de mostrar cómo llegaremos a conocer que el objetivo ha sido conseguido. Han de incluir también planes que enseñen habilidades de cooperación para los chicos sin discapacidad.

En los IEPs y otras reuniones

- Llevad siempre un amigo.
- Sed respetuosamente asertivos.
- Tened un plan y estad preparados.
- Tomad nota y haced preguntas.
- Pedid un descanso si las cosas van algo tensas o simplemente necesitáis un respiro.
- Tomad vuestro tiempo para considerar la información; está bien hacerlo.
- Confíad en vuestro juicio.
- Mostraos como comunicadores.
- Agradeced los buenos esfuerzos e intenciones.
- Sabed resolver problemas; disponéis de soluciones.
- Promoved el cruce de ideas.
- Centraos en las soluciones.
- Recordad al personal que se trata de vuestro hijo, no un calendario de adultos.
- Ofreced ideas.

Y cuando las cosas se desmoronan y no funcionan tan bien...

- Id directamente a la profesora y directora del caso.
- Anotad puntos específicos de lo que deseáis con una agenda, y dadles una copia.
- Dais las gracias, firmáis y enviáis copia a las personas clave: el director, etc.
- Si es necesario, programad una reunión con los directores.
- Pedid una reunión IEP. Recordad que, por ley, tenéis derecho para solicitar un IEP en cualquier momento.

PLANIFICACIÓN DE LA TRANSICIÓN

Cuando pienso sobre el modo de planificar las transiciones de los estudiantes, siempre hago referencia a *“Open Letter to All”* (2000) escrita por *People First* de Oregon y *Self Advocates as Leaders*. Comparten sus creencias sobre lo que significa tener el control de sus propias vidas, incluida su capacidad para tomar decisiones por

sí mismos, para equivocarse, y para vivir las vidas que deseen. Creen también que eso significa ser responsables y ser respetados, como cualquier otra persona.

Comparten que algunas de las cosas que les ponen en el camino de tener el control de sus vidas son las personas que les dicen qué hacer y toman decisiones por ellos, las personas que les dicen “no podéis” y las personas que no les escuchan.

Comparten también de qué modo los profesionales les pueden ayudar, y comienzan con “invitarnos a sentirnos implicados y a decirnos qué esperan”. Piden que otros “nos hagan preguntas en lugar de darnos respuestas”.

Estas ideas articuladas por los autogestores son muy dignas de tener en cuenta en el momento en que vuestro hijo entra en los años de transición: más o menos entre los 14 y los 21 años. Conviene que os aseguréis de que toda persona implicada en la planificación de la transición de vuestro hijo tenga una visión más amplia que lo que ha sido la vida en el pasado para la mayoría de los jóvenes con SD-TEA. Nuestros jóvenes adultos pueden ir a un entorno universitario, vivir por sí mismos o con compañeros de piso, tener los trabajos que les gustan y mucho más, y es responsabilidad de cada uno mantener el mismo tipo de sueños en relación con este hijo como los que tenemos para los demás. Eso significa escuchar a la persona, a sus amigos y compañeros de la misma edad, y ofrecerles un modo de que hagan visibles sus sueños y esperanzas.

Parte de la discusión sobre la transición a la vida adulta incluye el pensar sobre lo que ocurre en la enseñanza media superior. Continúa el debate sobre cuándo empezar a pensar en empleos y habilidades laborales. Cuando no me siento segura sobre qué camino seguir, una de las preguntas clave que me hago es: “¿Qué están haciendo todos los demás estudiantes de media superior?” ¿Mantienen actividades fuera de la escuela? ¿Se salen de clase y se apartan de su compañeros? Y después recuerdo que la enseñanza media superior sólo dura cuatro o cinco años mientras que el trabajo sigue y sigue; así que recomiendo hacer lo que hacemos para cualquier otro estudiante, y dejar que experimenten esa enseñanza y aprendan allí cuanto puedan, porque el trabajo y la vida seguirán allí más allá de nuestros deseos.

Si contemplamos la vida para las personas jóvenes con SD-TEA más allá de la etapa escolar, la impresión es bastante desoladora. Aunque existen varios sistemas sobre el terreno, la mayoría están poco subvencionados y ofrecen pocas opciones. Por lo que será importante ser creativos y colaboradores, y reunir cuanta información y apoyos sean posibles. La planificación centrada en la persona es ciertamente una buena manera de programar, pero es crítico disponer de una persona facilitadora que esté entrenada y tenga experiencia. Personas como ésta son difíciles de encontrar, pero seguid preguntando: en la escuela media superior, en agencias de habilitación vocacional y otras locales. Es importante también saber que, simplemente sentarse alrededor de una mesa y preguntar a una persona sobre cuestiones de planificación y que las escriba en un papel para añadir al IEP, no es lo mismo que tener una reunión real de planificación con todos los personajes clave: la familia, los educadores, los responsables del apoyo de la comunidad, personal de empresas, y cualesquiera que deseéis invitar.

Es importante recordar que el plan es todo un trabajo de progreso; y exactamente igual que hablamos sobre lo difícil que es formar parte de un equipo cuando los chicos inician su escuela, lo mismo es aplicable ahora: cuanto más, mucho mejor.

CELEBRACIÓN

Acordaos de jugar, alegraros y disfrutar con vuestro hijo tal como es, y la singularidad que aporta. Y jamás permitáis que las etiquetas, dificultades e incertidumbres os roben la alegría de su presencia.

PARA TERMINAR

Por encima de cualquier otra cosa, espero que este capítulo os haya brindado una ventanita hacia las escuelas y el modo de navegar por ellas, para que vuestro viaje sea un poco más sencillo. He aquí unos pocos puntos clave de los que hemos hablado, que os ayudarán a alcanzar el éxito como padres:

- Confíad en vuestro instinto.
- Observad el estilo y la comunidad de una escuela.
- Contemplad al director como el líder clave para el éxito de vuestro hijo.
- Desarrollad sistemas de comunicación en el equipo.
- Planificad con tiempo y preparaos para las reuniones del IEP.
- Comprended la importancia del acceso del niño al currículum nuclear, con sus acomodaciones y modificaciones.
- Manteneos en vuestro sueños, mantened expectativas altas para vuestro hijo.
- Poned de vuestra parte para fomentar las amistades del niño y sus conexiones con los compañeros.
- Confíad en vuestro instinto y vuestro corazón.
- Comprended la importancia de las oportunidades de modelado a través de las amistades y conexiones disponibles con sus compañeros.
- Reconoced el poder de los instrumentos visuales y cómo sirven para mejorar el éxito del niño a lo largo del día.
- Conoced cómo utilizar los procesos de planificación de conducta positiva, que centran su foco en lo que está siendo comunicado a partir de la conducta, y las nuevas habilidades para sustituir una determinada conducta.
- Comprended el papel de otros adultos, como son los paraprofesionales.
- Recordad que quienes mejor conocen a vuestro hijo sois vosotros.
- Usad estrategias y técnicas que promuevan la independencia del niño, al tiempo que se impide la dependencia aprendida, y así se aprenden los métodos que mantengan el éxito y los instrumentos en el paso de un grado al otro y de una escuela a otra.
- Planificad la transición entre la escuela y la vida posterior.
- Celebrad los acontecimientos con frecuencia.

Y por favor, recordad que vosotros y vuestro hijo sois auténticos regalos para cuantos os rodeamos.

DESAFÍOS MULTICULTURALES: COEXISTENCIA DE SÍNDROME DE DOWN Y AUTISMO

Elina R. Manghi, PsyD, LMFT

El autismo es un trastorno del neurodesarrollo que se caracteriza por la perturbación en tres dominios: la interacción social, la comunicación y los patrones restrictivos y repetidos de la conducta (DSM IV-TR, 2001). Los recientes estudios epidemiológicos sugieren que está aumentando la incidencia de autismo. Este incremento podría deberse a la utilización de nuevos instrumentos de valoración y mejores procedimientos en los muestreos (Fombonne, 2003; Bertrand et al., 2001). De acuerdo con los *Centers for Disease Control and Prevention* (2010), se estima que la prevalencia de autismo en Estados Unidos, es decir, los niños que tienen un trastorno del espectro autista (TEA), está aproximadamente entre 1 por 80 y 1 por 240, con una media de 1 por 110. Actualmente el autismo se ha convertido en una crisis nacional de salud (Newschaffer y Curran, 2003): sobrepasa a todos los demás trastornos infantiles como el de crecimiento epidémico más rápido en Estados Unidos.

A pesar de la cantidad enorme de literatura de que disponemos sobre el autismo, poco sabemos desgraciadamente sobre la manifestación específica de este trastorno y de los instrumentos adecuados para diagnosticarlo en las comunidades minoritarias. Poco se sabe sobre el conocimiento de los padres en cuanto a las intervenciones apropiadas, el uso de los recursos de que se dispone y la eficacia de las intervenciones en las familias de estas comunidades. Para las que tienen niños con síndrome de Down y autismo (SD-TEA), las dificultades son aún mayores que en la población no minoritaria, a pesar de que el autismo surge en todas las razas y nacionalidades.

Como ya se ha analizado a lo largo de todo este libro, la coexistencia de síndrome de Down y autismo es objeto de preocupación para muchas familias, debido a la falta de conocimiento profesional sobre su aparición conjunta. A lo largo de nuestro trabajo hemos comprobado que el SD-TEA aparece también en familias multicultu-

rales. Este capítulo revisará las dificultades con que se encuentra cualquier familia minoritaria en Estados Unidos. El análisis de las dificultades que tienen que encarar irá seguido por las lecciones aprendidas gracias a las actividades del grupo SALTO, el mayor grupo de apoyo para familias Latino que tienen niños con TEA. Y se formularán estrategias con las que involucrar a las familias de otras minorías en el aprendizaje y aplicación de modelos.

EL PROBLEMA

Aunque la población de las minorías ha crecido significativamente en Estados Unidos, no se han visto representadas en la investigación sobre el autismo porque, hasta ahora, la mayoría de los datos de investigación se han limitado a la población caucásica. En un estudio sobre diferencias raciales en la edad en que los niños elegibles para Medicaid recibieron por primera vez el diagnóstico de autismo, los investigadores encontraron diferencias raciales significativas en relación con la detección y diagnóstico con TEA (Mandel et al., 2002). En una muestra de niños elegibles para Medicaid en Filadelfia, los niños blancos recibieron su primer diagnóstico de autismo a una edad muy anterior a la que recibieron los niños afroamericanos o latinos. Además, en estos últimos niños la probabilidad de no recibir tratamiento fue mayor (Mandel et al., 2003). Se necesita investigar más sobre las razones de este retraso general en el diagnóstico de autismo y de las diferencias entre los respectivos grupos étnicos en términos de acceso a los servicios terapéuticos.

Para muchos grupos minoritarios, la enfermedad mental y las discapacidades del desarrollo quedan ocultas. Es probable que se deba a factores culturales como es la vergüenza o el estigma asociados si se admiten problemas emocionales, y la tendencia a manejar los problemas dentro de la familia en lugar de buscar recursos externos. Por eso, muchas familias de las minorías tienden a retrasar la búsqueda de un tratamiento hasta que sus problemas se hacen graves; y esto influye en que haya un falta de intervención temprana y una menor eficacia del tratamiento.

Otro tema se refiere a la inaccesibilidad e incompatibilidad del sistema general de prestación de servicios, concretados en:

- localización inconveniente de los servicios en la comunidad del usuario, junto con un pobre programa de extensión hacia el exterior por parte de la comunidad y de esfuerzos de la comunidad;
- sería escasez de personal bilingüe/bicultural, y falta de servicios de interpretación;
- incapacidad por parte de los profesionales de la salud mental para ofrecer formas apropiadas de tratamiento que muestren sensibilidad hacia la variedad cultural.

Por ejemplo, muchos métodos de tratamiento y evaluación del autismo no han sido traducidos del inglés a otros idiomas. En consecuencia, las dificultades de comunicación y la falta de información apropiada al idioma sobre la naturaleza del au-

tismo y del tipo de recursos, pueden desanimar a las familias a buscar los servicios regulares necesarios a lo largo del proceso de diagnóstico y tratamiento.

La coordinación de servicios con la intervención temprana adquiere una importancia crítica, ya que son sistemáticamente planificados y ajustados a las necesidades y fortalezas de cada niño y su familia. Las agencias públicas estatales y locales deben coordinar sus esfuerzos para asegurar que los niños de las minorías reciban los servicios sin carga económica o, al menos, dentro de una escala establecida. Debido a la escasa financiación y a la falta de conocimiento sobre la prevalencia del autismo en las minorías que residen en Estados Unidos, los servicios disponibles varían drásticamente de una escuela a otra, de un distrito a otro, y de un estado a otro. Muchos de los niños que los necesitan terminan en largas listas de espera o incluso no reciben servicios en absoluto.

La demanda de servicios sanitarios se ve fuertemente influida por el conocimiento y la información que de ellos se tenga. Por tanto, los padres de las minorías que carezcan de información sobre el autismo, su diagnóstico y tratamiento, pueden no recurrir a esos servicios en fases tempranas. Además, los profesionales que atienden a las necesidades de las familias de las minorías pueden no estar adecuadamente formados para reconocer el autismo en las personas con síndrome de Down.

POR QUÉ LAS FAMILIAS DE LAS MINORÍAS RECIBEN MENOS ASISTENCIA

Aunque las iniciativas de formación sobre el autismo han comenzado a encarar las necesidades de las familias afectadas por este trastorno, falta un esfuerzo mantenido por incluir las familias de las minorías. Este déficit se debe en parte a la falta de profesionales formados que sean bilingües y biculturales, o capaces de proporcionar culturalmente estos servicios.

Los servicios para los niños con autismo de las minorías varían en términos de perfil y de calidad, y en general son proporcionados en inglés. Esto mantiene aislados a los padres, incapaces de aprender las adecuadas intervenciones que son esenciales para el desarrollo de sus hijos con SD-TEA. Estos padres refieren que se dispone de pocos profesionales bilingües en muchas de las escuelas asignadas, lo que les hace particularmente difícil comunicarse con sus maestros y equipos de educación especial.

Se acepta que las familias de las minorías en general utilizan en menor grado los servicios de salud mental, suspenden la psicoterapia de forma prematura y muestran actitudes poco favorables a la hora de acudir a la salud mental (Atkinson et al., 1995; Matsuoka et al., 1997). Por ejemplo, se vio en un estudio que la proporción de asiático-americanos que utilizaron servicios de salud mental fue aproximadamente un tercio de la que podría preverse de acuerdo con la ratio de población (Yang y Wonpat-Borja, 2006). Las familias demoran con frecuencia el uso de los servicios hasta que los problemas se hacen muy serios, de forma que se muestran trastornos mentales más graves cuando por fin se utiliza el tratamiento.

Existe una barrera cultural/económica para las familias de las minorías, dado que muchas son inmigrantes con escaso conocimientos sobre la disponibilidad de recursos. Además, los tratamientos disponibles son demasiado caros para ellas si no hay ayudas. En consecuencia, dada la escasez de materiales adecuados a sus necesidades culturales, no podrán beneficiarse de los servicios o comunicarse con profesionales que podrían ayudarles de otra manera. Se han identificado otras barreras como son la limitación en el acceso a los servicios debido a la falta de cobertura de los seguros, o el desconocimiento de que pueden coexistir el síndrome de Down y el TEA.

GRUPO SALTO

En respuesta a las necesidades de la comunidad latina en Chicago, Illinois, la autora junto con un equipo de profesionales en la asistencia social (Irma Fernández, LCSW), terapeuta del lenguaje (Pamela Bondy, M.S./CCC-L) y dos padres (Matiana y José Ovalle) fundaron el grupo SALTO en 2004. Posteriormente ha crecido hasta agrupar 400 familias latinas que viven en Chicago y alrededores. Este grupo sirve a las necesidades de las familias latinas cuyo primer idioma es el español que tienen hijos con TEA. Está patrocinado por el *Hispanic Program of the Developmental Disabilities Family Clinic, Department of Disability and Human Development (DHD)* en la Universidad de Illinois, en Chicago. La misión de SALTO es ofrecer información actualizada, apoyo y servicios en el marco de una familia, que tenga en consideración la cultura de la familia y su comunidad. Se compromete a ofrecer conocimiento y esperanza en todos los aspectos de la vida para una familia que tenga un hijo con autismo.

El foco principal del grupo SALTO es suministrar formación, educación y apoyos a las familias de niños con TEA. Las reuniones mensuales educativas se dedican a impartir información sobre las mejores prácticas en relación con los recursos, intervenciones y temas de salud para niños con TEA. Además disponemos de tiempo con los padres para ayudarles a aprender las estrategias que son necesarias para cuidarse de sí mismos y de los otros hijos con desarrollo normal. Se proporciona atención infantil gratuita mediante voluntarios, de modo que los padres puedan asistir a las sesiones de educación.

Ofrece también un programa de expresión creativa para los niños con TEA y sus hermanos. El programa incluye danza, arte y música. Su objetivo es exponer a los niños con TEA a diversas formas artísticas al tiempo que se les prepara para su inclusión en actividades de la comunidad. Se dispone de grupos de hermanos para ayudarles a encarar sus preocupaciones y preguntas en un ambiente que sea seguro y divertido. También se ofrece un grupo de apoyo para adolescentes con TEA, dándoles así oportunidades para analizar las habilidades vitales y la transición hacia la adultez.

Las familias que participan en las actividades del grupo SALTO no sólo comentan su mayor conocimiento sobre el TEA sino que disfrutan también del sentimiento de comunidad y de su mayor capacitación como parte de su progresiva

participación. Los padres se sienten más capaces para expresarse y educar a los miembros de la comunidad sobre qué significa tener un hijo con autismo. Dicen también tener una mayor conciencia y aceptación de otras familias con hijos con discapacidad. En ese sentido, han sido muy generosas con las familias latinas con hijos con SD-TEA.

Como grupo, nos hemos ganado la confianza de las familias gracias a nuestra escucha de sus necesidades, organizar actividades culturalmente significativas, y ofrecer los servicios en el sábado por la mañana para que todas las familias puedan asistir. De este modo se ha promovido y facilitado el crecimiento del grupo. Proporcionamos tentempiés adaptados a las peculiaridades culturales, utilizamos sistemas visuales, documentos, archivos, presentaciones y otros materiales adecuados para los participantes que hablan español. Al mismo tiempo ofrecemos traducciones simultáneas cuando hace falta, y animamos a los padres a participar en los diversos aspectos de la organización, en función de su disponibilidad y deseo de contribuir al esfuerzo de todo el conjunto.

Hemos tenido mucho éxito en nuestro esfuerzo de conseguir la participación de los dos —padre y madre— en los aspectos diversos de la formación. A su vez, ello ha contribuido a reforzar los matrimonios, y a afrontar los estereotipos de sexo. Confiamos plenamente en la enseñanza a nuestras familias sobre autogestión y liderazgo.

INTERVENCIÓN

Es bien sabido que los niños con autismo, incluidos los que tienen SD-TEA, necesitan un tratamiento intenso de atención temprana. Además, el tratamiento del autismo implica un abordaje interdisciplinario con intervenciones globales, tanto en el hogar como en la escuela. Las familias de las minorías que no hablan inglés no reciben los adecuados servicios por falta de profesionales bilingües bien formados que puedan compartir las características culturales de sus comunidades.

La clave para diseñar un sistema eficaz de intervención para estas familias es, primero, comprender, respetar y apreciar su diversidad cultural. Segundo, organizar abordajes de tratamiento culturalmente relevantes, disponibles para las familias con escasos recursos. Tercero, utilizar los puntos fuertes de las familias para ayudarles a que utilicen las estrategias más eficaces en el manejo del autismo en su hogar y dentro de las propias comunidades infantiles.

En consecuencia, en respuesta a las necesidades de la comunidad, elaboramos un plan para dar formación a las familias latinas de Chicago que tenían niños con TEA (incluido el doble diagnóstico SD-TEA). Esta formación está financiada por el *The Autism Program* (TAP) y ofrecida a través del *Department of Disability and Human Development* de la Universidad de Illinois (Chicago). Desarrollamos dos contenidos en esta formación:

Educación y formación de la comunidad: Ofrecemos formación directa a agencias y profesionales de la comunidad que atienden las necesidades de las familias latinas. Estas actividades de formación incluyen una visión general

sobre el autismo, la coexistencia con otros trastornos (p. ej., el SD-TEA), y las intervenciones habituales para el tratamiento del autismo. Cada agencia y profesional participantes reciben material educativo traducido al español para difundirlo entre la comunidad. Se lleva a cabo una encuesta sobre la satisfacción del usuario para evaluar la eficacia de la formación.

Educación y formación de los padres: Damos formación de padres a las familias latinas con niños con TEA, incluidos los que tienen diagnóstico dual. La formación se da en español. Al final del periodo de formación, la evaluamos y animamos a los padres a comentar los mejores métodos para llegar a las comunidades respectivas. Ayudamos a los padres no familiarizados con los métodos de evaluación, con el fin de asegurar que obtenemos información relativa a la formación.

La formación de padres consiste en diez sesiones semanales ofrecidas a horas convenientes para las familias. Se invita a su asistencia tanto los padres como a otros miembros de la familia. Las primeras tres sesiones van orientadas a todo el grupo, siguen otras seis de carácter individualizado, y una última de nuevo a todo el grupo. En cada ciclo formamos a seis familias. Preferimos formarlas inmediatamente después de haber recibido el diagnóstico de TEA; pero también a quienes nunca recibieron este tipo de formación, aun cuando el diagnóstico haya sido hecho mucho tiempo antes.

Las sesiones de grupo están diseñadas para enseñar las intervenciones más eficaces a la hora de tratar los problemas de aprendizaje, conducta y sensoriales asociados con el TEA. Las familias empiezan a conocerse unas a otras, y así se embarcan juntas en un camino que les llevará a comprender y aceptar mejor las condiciones de sus hijos. Se comentan las creencias y barreras culturales, ya que son elementos importantes en el éxito de toda formación. Durante la última sesión de grupo, evaluamos el progreso y formamos a los padres para trabajar junto a la escuela de los niños. Por último, hablamos sobre la importancia de cuidarse a sí mismos, y exploramos las principales estrategias para manejar el estrés.

Las sesiones individuales se adaptan a las necesidades de cada familia. En estas sesiones los padres pueden practicar lo que han aprendido en las sesiones de grupo. Usamos medios visuales, culturalmente apropiados. Les enseñamos cómo poner en práctica las intervenciones conductuales que resultan exitosas y, por supuesto, acordes con los principios de su cultura. Ayudamos a los padres a identificar las cosas que les impiden aplicar las intervenciones apropiadas con éxito, y junto con ellos celebramos cualquier avance por pequeño que sea.

Se anima a los padres a participar en las sesiones de formación ofrecidas por el Grupo SALTO, tal como se acaba de describir. Las sesiones dotan a los padres de un nuevo camino con el que comunicarse con la comunidad de compañeros. Vemos a los padres como mentores que no sólo ayudarán a sus propios hijos sino también a otras familias que acaban de comenzar.

El papel del formador es ayudar a que las familias alcancen una nueva perspectiva y, al mismo tiempo, promuevan la creatividad dentro del grupo. Por eso el formador debe ayudar a los participantes a que eviten el fracaso. Esto es importante porque

los niños que tienen TEA se ven constantemente confrontados con la experiencia del fracaso. Cuando los padres aprenden a reconocer los signos y las estrategias del plan que ayudarán a que sus hijos eviten las experiencias de fallos repetidos, mejorarán las conductas y la vida de la familia. Aprendiendo a reconocer qué es lo que les conduce a su propia experiencia de fracaso, los padres se encontrarán mejor preparados para hacer lo mismo con sus hijos. Además, el formador facilita las conexiones entre los padres, ayudándoles a romper el ciclo de aislamiento.

LO QUE HEMOS APRENDIDO

Es muy importante evitar el sesgo de las suposiciones. Esto es particularmente cierto cuando comprobamos el conocimiento del que las familias de las minorías se pueden aprovechar cuando son formadas, y el éxito que consiguen al aplicar las intervenciones que son útiles para sus hijos. Sin embargo, vienen a formarse generalmente con una carencia de los actuales conocimientos sobre el tratamiento del TEA. Pueden creer que es poco lo que se puede hacer para mejorar el funcionamiento de sus hijos (lo que pudiera ser cierto en sus países de origen). Además, por las barreras del idioma, pueden haber sido incapaces de acceder a la actual información. Muchas de nuestras familias pueden no tener un fácil acceso a Internet o, debido a las barreras del idioma, pueden no haber sido capaces de discernir las intervenciones apropiadas basadas en la mejor práctica.

Creemos firmemente que el éxito de nuestros programas de formación se basa en el modo de presentar nuestro material, que es de fácil comprensión, visualmente accesible, ofrecido en el primer idioma de la familia, y acompañado de vídeos que ilustran los conceptos. La posibilidad de dirigir la formación sobre el terreno juega también su papel en el éxito de la implementación. Pedimos a los dos padres que trabajen para elaborar horarios visuales, o una biblioteca de fotos para utilizar en el hogar y en la comunidad. Les ayudamos a que elaboren planes de conducta con los que puedan afrontar los problemas particulares que están experimentando como familias. Trabajamos en estrecho contacto con cada miembro de la familia para ayudarles a lograr el éxito en el desarrollo de los programas. Creamos un espacio emocional en el que las familias son capaces de expresar y analizar sus miedos y sus preocupaciones.

Los factores que influyen en el éxito de la formación incluyen: el nivel de estrés de la familia, su actitud frente al cambio, la fuerza de la relación entre los padres, y la capacidad del formador para comprender qué factores culturales pueden entorpecer la capacidad para aplicar las intervenciones que se proponen. En ocasiones hemos encontrado familias que se resisten mucho a usar las intervenciones conductuales. Por ejemplo, muchas familias de las minorías consideran la utilización de las gratificaciones como un soborno y un método que no es congruente con sus creencias. A menos que el formador sea capaz de encarar este tema desde una perspectiva cultural y de mostrar a las familias la diferencia entre una gratificación y lo se consideraría soborno, la intervención no será eficaz.

Si la familia está sufriendo un alto nivel de estrés, que a lo mejor no guarda relación con la discapacidad de su hijo, puede resultar muy difícil aprender y aplicar nuevas técnicas. Por eso, inicialmente aconsejamos a la familia el modo de reducir el estrés, y después nos centramos en el aprendizaje intensivo.

Adaptamos cuidadosamente nuestro programa a cumplir con las necesidades de la comunidad. Programamos las sesiones en los horarios más convenientes para las familias, en un lugar céntrico que sea fácilmente accesible por transporte público. En algunas de nuestras sesiones de formación conseguimos disponer de guardería.

Inicialmente, tuvimos dudas sobre el éxito de un programa de formación que incluyera a padres latinos cuyos hijos tenían TEA o SD-TEA. Sin embargo, comprobamos lo beneficioso de esta disposición. En primer lugar, los padres pudieron comprobar que el TEA puede aparecer junto con otras condiciones. En segundo lugar, ya que la formación se centra en el tratamiento conductual de las dificultades propias del TEA, el contenido de cada sesión es claramente aplicable a ambos grupos. En tercer lugar, los padres han podido expresar y ofrecer su apoyo al padre de otro niño cuya condición es más compleja. Por último, tuvimos una importante sesión de análisis y diálogo en la que consideramos las dificultades de: a) alguien en el que fue fácil identificar que tendría una discapacidad debido a sus claros rasgos físicos, como es el caso de los niños con síndrome de Down, y b) alguien en el que no era fácil reconocerlo como persona con discapacidad, al no mostrar rasgos físicos obvios.

Desarrollamos recientemente un programa para familias polacas que tienen un hijo con TEA. La primera familia a la que formamos tenía un niño de nueve años que había sido diagnosticado de SD-TEA. Tenía muy pocas habilidades de comunicación y una serie de problemas sensoriales, y no iba solo al baño. Usamos el modelo de "formar al formador" en el que la autora de este capítulo formó a un cuidador de salud mental polaco para que organizara nuestro programa de diez sesiones. La autora presentó el material en inglés, y el cuidador de salud mental lo tradujo al polaco para que el padre lo entendiera. Utilizamos sistemas visuales para tratar las dificultades de baño y de comunicación. La madre estaba muy animada para probar el programa, que resultó muy eficaz en la resolución de los problemas del baño de su hijo. Con apoyo, la enseñanza de principios básicos de conducta y el uso de sistemas visuales, su hijo está empezando a comunicar sus necesidades. Las rabietas han disminuido notablemente. Actualmente estamos terminando la traducción del manual al polaco para seguir asistiendo a esa comunidad.

La comunidad asiático-americana es otro grupo pobremente atendido en Chicago y otras partes. Estamos desarrollando un proyecto para dar formación educativa sobre el autismo para profesionales de esa etnia en Illinois así como a padres/familias en sus respectivas lenguas (chino, coreano y lao). Además, y mediante estas sesiones de formación, examinaremos las específicas necesidades de estas familias que puedan estar afectadas por el autismo. Formación y evaluación elevarán la conciencia sobre la importancia de la detección, diagnóstico y tratamiento de los niños

con TEA, incluidos los que tienen SD-TEA, en el ámbito de estas comunidades asiático-americanas.

El enfoque que estamos dando para desarrollar culturalmente las adecuadas intervenciones está siempre informado por la comunidad que nos comenta sobre sus necesidades, sobre el mejor medio de abordar a las familias, sobre su comprensión de los servicios, sus definiciones de temas relacionados con la salud mental, y sobre cómo uno puede acertar dentro de su propia cultura.

A continuación describo una guía para trabajar con tres grupos multiculturales de familias. Su intención es la de informar sobre algunos de los valores y creencias más destacados en estos grupos étnicos, pero en absoluto debe ser considerada como exhaustiva. Existen muchas diferencias individuales y familiares dentro de cada grupo, en función de su estado socioeconómico, su educación, su sitio de origen, etc. Estas guías han sido adaptadas de *Cultural Competence in Autism Training Manual* (Manghi, E., Montiel, E., Philips, D., 2010).

Consideraciones para trabajar con familias afro-americanas

Valores, creencias y modos de vida

- Fuertes vínculos de parentesco
- Fuerte orientación religiosa
- Gran porcentaje de familias afroamericanas dependen de uno solo de los padres
- Papeles familiares adaptables. Utilizan redes informales de apoyo; p. ej., la iglesia o la comunidad
- Desconfían de los servicios oficiales (gobierno, sociales)
- La mayoría se encuentra asimilada a la cultura angloamericana
- Puede que no les guste admitir que necesitan apoyos, poseen un fuerte sentimiento de orgullo
- Pueden desconocer los servicios que hay disponibles y cómo funciona el sistema
- Utilizan frecuentemente remedios naturales; p. ej., oraciones para curarse
- Los mayores son muy respetados, porque la edad representa respeto, autoridad y sabiduría
- Pueden tender a mantener las cosas ocultas dentro del sistema familiar; dificultad para abrirse al exterior
- La pobreza ejerce su impacto sobre la educación, la autoestima, la calidad de vida y el estilo de vida a lo largo de toda la vida de cada uno.

Apuntes para una intervención

- Estar familiarizado con los patrones angloamericanos de comunicación
- Mostrar respeto en todas las situaciones: hay una historia de racismo y sentimiento de impotencia
- Interacciones

- El contacto ocular prolongado puede ser percibido como descaro e interpretado como confrontación o agresión
- Si se necesita ayuda, valerse de los líderes religiosos y/o de la comunidad
- No utilizar lenguaje callejero, podría ser interpretado como irrespetuoso u ofensivo
- No dirigirse por el (primer) nombre a menos que se le pida que lo hagan, porque podría considerarse irrespetuoso
- Puede que no les guste que se les pregunte sobre sus finanzas, relaciones pasadas o estado marital; inicialmente es más importante ganarse su confianza.

Consideraciones para trabajar con familias latinas

Valores, creencias y modos de vida

- El grupo tiene más importancia que uno mismo (colectividad)
- Intensa unidad familiar; respeto y lealtad a la familia
- Fuerte orientación espiritual y religiosa
- Desconfianza/miedo del “gobierno”; el estado de inmigración puede impactar las interacciones
- Dominio masculino (machismo); el padre/marido puede ser la principal figura de autoridad
- El dominio está relacionado con la edad; respeto a la jerarquía
- Vivir para el presente/hoy, fatalistas; perciben incapacidad para controlar el futuro
- Cuidar de los suyos
- Visión negativa para pedir ayuda; puede pasar tiempo antes de confiar en una agencia o institución
- Es importante la modestia
- La mayoría es católica; se considera a la iglesia como fuente de servicios e información
- Creen fuertemente en la importancia de la oración
- Se sienten muy orgullosos de su historia; nunca olvidan de dónde provienen
- Se sienten confortables con el contacto físico (apretón de manos, abrazos)

Apuntes para una intervención

- El respeto es básico para toda comunicación
- Prefieren ser abordados primero; no inician fácilmente la conversación
- Perciben el contacto ocular como un lenguaje corporal más de confrontación que como un signo de respeto
- El ser ignorado es un signo de poco respeto y puede ser percibido como ofensivo
- Se valora el mostrarse personal, cálido, confiable y respetuoso
- Evitar demasiados gestos
- Animar al individuo a hacer preguntas

- Asegurarse de que vuestras preguntas han sido entendidas, dada su general resistencia a hacer preguntas
- Mantener una actitud de aceptación
- Hacerles saber que sus ideas, pensamientos, etc., son valorados
- Se necesita menos espacio personal que con los angloamericanos
- Son muy expresivos en su comunicación; buscan el contacto físico, como el estrechar la mano o el abrazo
- Determinar el nivel de familiarización con el inglés; usar un intérprete si es necesario
- No les gusta que se les pregunte sobre su estado de inmigración, religión o recursos financieros.

Consideraciones para trabajar con familias asiáticas

Valores, creencias y modos de vida

- Necesidad de mantener la armonía dentro del grupo
- El grupo tiene más importancia que uno mismo (colectivismo)
- Respeto a la jerarquía
- Dominio por edad
- Dominio del varón
- Presión para “mantener las apariencias”
- Las muestras abiertas de la emoción son consideradas indecorosas
- Pueden tener a mantener las cosas ocultas dentro del sistema familiar; dificultad para buscar servicios.

Apuntes para una intervención

- Reunir información sobre los antecedentes étnicos de las familias concretas, idiomas, experiencias de inmigración y de refugiados, niveles de asimilación, sistemas de apoyos en la comunidad
- Desarrollar la confianza mediante el establecimiento y la adhesión a la reglas de conducta social y de la apropiada interacción social
- Intentar mantener y, si es apropiado, restablecer las estructuras tradicionales de familia de acuerdo con las normas culturales
- Respetar la jerarquía de la familia
- Utilizar a los miembros de la familia ampliada para los sistemas de apoyo; las líneas entre las familias nucleares y las familias ampliadas no son tan rígidas en las familias asiáticas como en la de la cultura occidental
- Dar oportunidades a las familias y a sus miembros individuales para “salvar las apariencias” siempre que sea posible
- Evitar el crear situaciones que puedan degenerar en conflicto y confrontación; en cambio, utilizar métodos indirectos de comunicación, cuando se considere apropiado, para conseguir que el punto se considere

- Puesto que los asiáticos prefieren guardar los problemas dentro de la familia, es crítica la confidencialidad; se ha de asegurar a las familias que sus problemas no serán de conocimiento público
- Los agentes de servicios deben ser activos y ofrecer unas intervenciones que sean tangibles para los usuarios asiático-americanos, porque la pasividad en el trabajador puede ser interpretada como falta de experiencia y autoridad; muchas familias buscan soluciones concretas, tangibles a sus problemas, y se sienten incómodas ante estrategias centradas en el proceso y en la reflexión.

Para todas las familias, con independencia de su origen étnico

Consideraciones generales

- Considerar el nivel de educación: las palabras habladas o escritas han de estar adaptadas a su nivel de comprensión
- Ningún grupo cultural es homogéneo; se deben considerar las diferencias dentro del grupo
- En toda cultura existen diferencias individuales y subgrupales
- La familia, tal como está definida en cada cultura, es generalmente el sistema principal de apoyo y es la intervención preferida
- Las familias/usuarios son quienes toman la última decisión en la utilización de apoyos y servicios para sus hijos y para sí mismas.

Apuntes para una intervención en las familias de las minorías que tienen un hijo con SD-TEA

- Desarrollar intervenciones, como son los sistemas visuales, que sean culturalmente apropiados
- Conseguir la comprensión de la definición de autismo por parte de la familia; y si es necesario, ofrecer un punto de vista diferente sobre este trastorno
- Educar a las familias sobre el autismo, su diagnóstico y tratamiento
- Ampliar los apoyos en las familias
- Incorporar el apoyo de la comunidad (p. ej., iglesia, escuela, distrito, etc.)
- Promover la independencia dentro del bienestar cultural de la familia
- Planificación del futuro: si es apropiado, incorporar a la familia ampliada y al apoyo de la comunidad, y promover la comunicación entre la familia y otros agentes de servicios
- El agente de servicios puede actuar como puente entre sensibilidades culturales.

Ninguna de todas estas intervenciones serían posibles sin una organización culturalmente competente que proporcione los correspondientes servicios. Por consiguiente, la organización culturalmente competente dispondrá de un conjunto de valores

y principios, demostrados en forma de conductas, actitudes, políticas y estructuras que les permitan trabajar de forma eficazmente trans-cultural. En consecuencia, los sistemas de atención y cuidados capaces de ofrecer servicios multiculturales valoran la diversidad (en lugar de simplemente tolerarla), y por tanto se adaptan al contexto cultural de las comunidades a las que sirven. La competencia cultural es un proceso en desarrollo que evoluciona con el tiempo. Lo importante es que la organización incorpore la diversidad en todos los aspectos de sus actividades, la administración, prácticas y prestación de servicios, implicando sistemáticamente a los usuarios, beneficiarios y comunidades (Cross et al., 1989).

CONCLUSIÓN

En resumen, a la hora de establecer un plan para las familias culturalmente diversas afectadas por el SD-TEA, es obligatorio que contemplemos modelos de tratamiento culturalmente apropiados. Las familias de las minorías están tan ansiosas por ayudar a sus hijos con discapacidad como lo están las familias de la cultura mayoritaria. Las escuelas inadecuadas, los sistemas sanitarios que no responden, los obstáculos socioeconómicos, la falta de una formación adecuada y los temas relacionados con el idioma se combinan para perturbar la estabilidad y el sentimiento de control que las familias de las minorías podrían tener de otro modo (Montalvo y Gutiérrez, 1990). El desafío está en desarrollar y hacer funcionar estrategias que afronten las necesidades específicas de estas familias que tienen niños con SD-TEA, las cuales a su vez son minoría dentro del grupo de población con síndrome de Down, que a su vez es minoría dentro de la población general. Si se facilitan servicios, se comprenden las necesidades culturales de cada familia, y se les proporcionan las intervenciones que sabemos que funcionan, conseguiremos niños y adultos con SD-TEA que serán miembros mejor ajustados y productivos dentro de la sociedad.

Bibliografía

- American Psychiatric Association. (2000). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 4th ed., text rev. Washington, DC: American Psychiatric Association.
- Atkinson, D. R., Lowe, S., & Matthews, L. (1995). *Asian-American acculturation, gender, and willingness to seek counseling*. *Journal of Multicultural Counseling and Development* 23: 130-38.
- Bertrand, J., Mars, A., Boyle, C., Bove, F., Yeargin-Allsopp, M., & Decoufle, P. (2001). Prevalence of autism in a United States population: The Brick Township, New Jersey, investigation. *Pediatrics* 108(5): 1155-61.
- Cross, T., Bazron, B., Dennis, K., & Isaacs, M. (1989). *Towards a Culturally Competent System of Care, Volume 1*. Washington, DC: Georgetown University Child Development Center, CASSP Technical Assistance Center.
- Fombonne, E. (2003). The prevalence of Autism. *Journal of the American Medical Association* 289(1): 87-89.
- Mandell, D. S., Boothroyd, R. A., & Stiles, P. G. (2003). Children's use of mental health services in different Medicaid insurance plans. *Journal of Behavioral Health Services & Research* 30(2): 228-237.
- Mandell, D., Listerud, J., Levy, S., & Pinto-Martin, J. (2002). Race differences in the age at diag-

- nosis among Medicaid-eligible children with autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 41 (12): 1447.
- Manghi, E., Montiel, F., & Philips, D. (2010). *Cultural Competence in Autism Training Manual*. Training program developed for the Autism Program of Illinois (TAP).
- Matsuoka, J. K., Breaux, C., & Ryujin, D. H. (1997). National utilization of mental health services by Asian Americans/Pacific Islanders. *Journal of Community Psychology* 25: 141-45.
- Montalvo, B. & Gutierrez, M. J. (1990). Nine assumptions for work with ethnic minority families. In G. W. Saba, B. M. Karrer, & K. V. Hardy (Eds.), *Minorities and Family Therapy*. New York, NY: Haworth Press.
- Newschaffer, C.J. & Curran, L.K. (2003). Autism: An emerging public health problem. *Public Health Reports* 118(5): 393-99.
- Yang, L.H. & Wonpat-Borja, A. (2006). Psychopathology among Asian-Americans. In: F.T.L. Leong, A.G. Inman, A. Elbreo, L.H. Yang, L. Kinoshita, & M. Fu (Eds.), *Handbook of Asian American Psychology*. Thousand Oaks, CA: Sage.

PLANIFICACIÓN FINANCIERA DE LA VIDA PARA LAS PERSONAS CON SD-TEA¹

Hal Wright, CFP®, LPL

Como padre de una hija adulta con síndrome de Down, y como profesional de Planificación Financiera, puedo afirmaros que la planificación de necesidades especiales no es nada fácil; de hecho, puede ser todo un reto. Se siente un poco como probar a resolver un puzle. El mejor modo de comenzar a resolver un puzle de piezas es contemplar la imagen de la portada de la caja. Después vais encontrando las piezas principales: las de las esquinas y las que forman los rasgos más destacados en el centro. Lo que espero conseguir en este capítulo es mostraros la imagen entera de la caja de “Planificación de la vida”, y ayudaros a identificar las piezas clave de modo que podáis empezar a planificar el futuro de vuestro hijo.

LA PLANIFICACIÓN DE NECESIDADES ESPECIALES

El objetivo de la planificación de necesidades especiales es crear la mejor calidad de vida para una persona con una discapacidad, que sea apropiada a sus necesidades y capacidades, a lo que desea para sí misma, en la medida en que la familia puede aportar. Un plan completo de necesidades especiales integra cuatro elementos de planificación de necesidades especiales:

1. Plan de vida. El plan de vida contempla una calidad de vida para vuestro hijo, el lugar correcto de vuestro hijo como adulto en la comunidad.

2. Plan de recursos. Los recursos hacen posible el plan de vida. Los recursos vendrán de dos fuentes: a) apoyos y servicios del gobierno en la medida en que

¹ Nota del Ed. Aunque los pilares o cimientos sobre los que se ha elaborado este capítulo son universales, su desarrollo concreto queda específicamente restringido a los Estados Unidos. Sobre recursos y legislación española, ver: <http://www.down21.org/area-juridica/123-legislacion-espanola.html>

el individuo tenga derecho, y b) “abono privado” en la medida en que la familia pueda aportar.

3. Plan financiero. Contempla el cómo pagar a partir de los recursos, sin perder los derechos a la asistencia del gobierno. Necesitaréis hacer una estimación del apoyo financiero para toda la vida y cómo podéis prestar ese apoyo. Generalmente, un plan financiero de necesidades especiales incluirá un plan para establecer, financiar y manejar un trust de necesidades especiales.

4. Plan legal/testamentaria. Implica cumplir los documentos legales que aseguren que vuestro hijo está protegido y que vuestras voluntades se llevarán a cabo cuando muráis. Los documentos legales normalmente incluyen voluntades, nombramiento de las personas que posean poderes de abogado y directrices sobre cuidados de salud para los padres, y, en la mayoría de los casos, un trust de necesidades especiales.

PLAN DE VIDA

Un plan de vida normalmente contempla lo siguiente:

- Los círculos de familiares y amigos unidos por el cariño, no el dinero
- Profesionales que completen los papeles que no son propios de la familia y los amigos
- Actividades sociales y recreativas
- Necesidades espirituales: participación en una organización religiosa
- Independencia en la medida de las capacidades de cada uno
- Quizá un trabajo u ocupación en la que uno se sienta satisfecho
- Un ambiente residencial adecuado
- Necesidades especiales: físicas, psicológicas, médicas, de seguridad

Un componente clave del plan de vida es un Plan Individual de Vida (PIV) anual. El PIV es sencillo como concepto, pero no tan fácil en la práctica. Básicamente, los pasos son:

- Formar un equipo
- Conseguir un facilitador
- Asegurar la participación y las ideas de la persona con necesidades especiales
- Decidir sobre las cuestiones u objetivos a los que el equipo ha de atender
- Mantener las reuniones; desarrollar objetivos y plan de acción para el año
- Analizar cómo funciona
- Repetir al año siguiente

Tutoría/Tutela

Una decisión que los padres habrán de afrontar es si pedir una sentencia de tutoría cuando el hijo alcance los 18 años. La tutoría no es una relación social entre padres e hijo. Es un concepto legal por el que el Estado declara su poder para proteger a los menores, a los que son demasiado jóvenes como para cuidarse a sí mismos, o para

los que carecen de capacidad para hacerlo a causa de una discapacidad. El Estado asume que los padres son los tutores apropiados para su hijo menor. Una vez que los hijos alcanzan la “edad de emancipación”, son lo suficientemente mayores, teóricamente, para cuidarse de sí mismos. En casi todos los Estados, un hijo se convierte en adulto al cumplir los 18 años. Los papeles de los padres como tutores cesan entonces a menos que una sentencia judicial considere que dichos papeles se amplíen en el interés del hijo. Los padres, si desean seguir como tutores después de que su hijo cumpla los 18 años, han de solicitar una sentencia judicial. Una persona para la que se ha señalado un tutor, es conocida legalmente como “pupilo bajo tutela” del tutor.

En la mayoría de los Estados no necesitáis un abogado para solicitar la petición de tutela. Podéis hacerlo vosotros mismos si cumplimentáis los impresos adecuados y pagáis las tasas. Pero consultad con un abogado si sospecháis que el nombramiento puede ser denunciado.

En la mayoría de los Estados podéis pedir una tutoría total o parcial. En la total, el tutor tiene autoridad para tomar decisiones en casi todos los aspectos de la vida del tutelado. Las tutelas parciales dan autoridad sobre aspectos concretos (definidos por el juez), normalmente para asuntos financieros y legales.

El objetivo de la tutoría/tutela es proteger al individuo y permitir que alguien tome decisiones que uno no puede tomar de manera segura y competente por sí mismo. Permite al tutor “tener un sitio en la mesa” junto a personas de la sanidad, del gobierno y otros profesionales, cuando han de tomarse decisiones sobre el interesado. La tutoría/tutela presta el poder para iniciar o intervenir en acciones legales, y quizá para apelar una negación de beneficios del gobierno, o para acciones de derechos civiles. Le permite a uno también dar pasos para impedir que el tutelado sea engañado por otras personas.

La declaración de un tutor suprime los derechos de una persona para administrar su propia vida o aspectos concretos de ella. Estos derechos pueden incluir el derecho a tomar decisiones como son las de dónde vivir, hacer adquisiciones importantes, viajar, préstamos (p. ej., disponer de una tarjeta de crédito), etc. Puede incluir también el derecho a tomar decisiones de carácter médico y, en algunos Estados, el derecho a votar. Puesto que tutoría/tutela es sustraer de los derechos de uno a manejar sus asuntos, debe hacerse sólo cuando se vea necesario, cuando resulten inadecuadas otras formas de protección.

Existen alternativas a la tutoría/tutela. Por ejemplo, nombrar a alguien con poder de abogado, designar a alguien como pagador responsable de los beneficios de la Seguridad Social, o autorizar a alguien a que tenga acceso a documentos que de otra manera estarían protegidos por el derecho a la privacidad, como son los documentos médicos.

¿Deberíais pedir alguna forma de tutoría/tutela para vuestro hijo con SD-TEA? Ponderad con cuidado su capacidad para tomar decisiones y su necesidad de protección. Buscad la forma de protección menos restrictiva. Sin embargo, los padres generalmente se dejan caer hacia el lado de la protección. La tutoría puede ser siempre modificada o revocada por el juez. Si habéis sido nombrados como tutores totales

y la experiencia demuestra que es innecesariamente restrictiva, deberéis solicitar al juez que la tutoría sea restringida a las necesidades reales o incluso sea cancelada.

Transiciones

La planificación de la vida debe concentrarse en las principales transiciones de una fase a la siguiente si queréis asegurar que vuestro hijo camine por ellas de una manera segura y termine en una situación estable. Aunque en teoría habrías de estar siempre planificando con la mirada puesta en toda la vida de vuestro hijo, en la práctica vais a prestar más atención en la siguiente fase de transición. Propongo la planificación de la vida en las siguientes etapas:

- **Para el recién nacido y niño pequeño.** Disponer de una adecuada cobertura de seguros para la muerte o discapacidad de uno o de ambos padres. Ejecutar voluntades para nombrar tutores sucesores en caso de que los dos padres murieran juntos. Disponer de un plan familiar de financiación.
- **Cuando el hijo está a mitad de la fase de secundaria superior.** Centrarse en la situación del hijo una vez terminada la escolarización, en que le formen en las habilidades de la vida diaria, quizá en la preparación para el empleo. En esta etapa deberéis desarrollar un plan global de necesidades especiales que incluya planes de vida, de recursos, financieros y legales.
- **En los años de transición antes de que el hijo salga de la escuela** (final de la decena de años). Centrarse en el potencial para el empleo, en la continuación de los servicios para las necesidades especiales, y en la situación respecto a residencia a largo plazo. Actualizar vuestro plan de necesidades especiales y asegurarnos de que habéis considerado la provisión de medios.
- **En la veintena.** Si vuestro hijo se encuentra en la transición en la que va a abandonar el hogar, sea en una residencia estatal o privada, actualizad el plan global de necesidades especiales; desarrollad una estimación detallada del apoyo para toda la vida; comprobad que existen fondos suficientes en la familia y seguro de vida para pagar los recursos que harán posible el plan para toda la vida. Si el plan no alcanza los recursos, habrá que reducir ese plan.

En cualquiera de las etapas de la vida de vuestro hijo, deberéis contar con un plan de contingencia por si uno o los dos padres morís o quedáis inhabilitados para ayudar o atender a vuestro hijo. Aseguraos de que han quedado identificados quienes están en los círculos de apoyo para toda la vida, familiares y profesionales, o cómo estos círculos serán completados cuando sea necesario. Si contratar profesionales forma parte de vuestro plan de apoyo al hijo, comprobad que en la familia hay fondos o seguros suficientes para pagar sus servicios.

Aparecen también cambios en las vidas de los padres o en la familia que pueden requerir la reevaluación del plan de necesidades especiales. Los cambios pueden deberse al nacimiento de un nuevo hermano, o un hermano que entra o sale de la universidad o que deja el hogar familiar. Podría ser un cambio de los padres en su empleo que signifique una promoción, o la pérdida del trabajo, o un traslado, o la

jubilación. Podría ser una discapacidad o enfermedad grave de uno de los padres. Incluso si la familia es estable, un plan de necesidades especiales debe ser revisado al menos anualmente, y ser actualizado si es necesario.

PLAN DE RECURSOS: AYUDAS DEL GOBIERNO

Programas del Gobierno federal

Deben entender las familias que la política del gobierno es atender solamente a las necesidades básicas de una persona con discapacidad: asegurar su vida, la atención básica de la salud, y apoyos en el nivel de pobreza (en muchos Estados, ni siquiera eso). La atención básica se limita a la alimentación, vivienda, atención sanitaria, ayuda al trabajo y alguien que administre los servicios del gobierno. Es lo que se conoce irónicamente en la comunidad de gestores como “comida y sábanas”. ¿No os lo creéis? Fijaos en los números. La guía de pobreza nacional publicada por el *US Department of Health and Human Services* para 2012 es de \$11,200 por año, \$935 por mes. Para 2012, Supplemental Security Income, la única fuente de ayuda financiera para muchas personas con discapacidad, es de \$698 por mes, el 75% del nivel de pobreza. ¿Qué consigue una persona con discapacidad en la línea de pobreza? Quizá bonos de comida y ayudas para la vivienda y energía en situación de de bajos ingresos. Nada más que eso.

A nivel del gobierno federal, existen dos formas de asistencia: pagos en moneda y atención sanitaria. En cada uno existen dos tipos de programas: “acreditación” y “basado en las necesidades”. Los programas de acreditación son programas de seguros. Uno está acreditado para beneficios porque uno (o los padres o la esposa de uno) pagó los premiums del seguro, p. ej., impuestos. Los programas basados en las necesidades son programas cuya intención es ayudar a una persona que no puede pagar sus necesidades básicas. Para acceder a un programa basado en las necesidades, sus ingresos o estado financiero no puede exceder de un límite muy bajo de dólares. Ha de ser pobre. El gobierno considera que casi todo lo que entra en la cuenta bancaria de una persona o en su bolsillo es ingreso, esté o no sometido a impuestos. Si permanece en la cuenta bancaria o en la cartera a final de mes, es un activo a contabilizar en el mes siguiente.

El programa federal de acreditación de ingresos es *Social Security OASDI - Old Age (retirement), Survivor (and dependent), and Disability Income (SSDI)*. El retiro de la Seguridad Social o la discapacidad son una acreditación porque la persona que recibe esos pagos abonó impuestos a la Seguridad Social. Estos beneficios fueron prometidos cuando los impuestos fueron legislados y recogidos. Por consiguiente, uno está acreditado al carnet de dependiente o superviviente después de que sus padres o su esposo se retiren, o se incapaciten, o mueran; pero sólo si ese padre o esposo pagó los impuestos de la Seguridad Social. Hay otros criterios de elegibilidad, que podéis descargar en la web de la Administración de la Seguridad Social (www.ssa.gov).

El programa federal de acreditación para la atención sanitaria para los que tienen

discapacidad es Medicare. Uno está acreditado a Medicare porque, si tiene menos de 65 años, uno ha recibido un cheque de discapacidad de la Seguridad Social durante 24 meses consecutivos (lo que significa que alguien, o la propia persona con discapacidad o uno de sus padres, pagó los impuestos de la Seguridad Social).

El programa federal de ingreso basado en las necesidades es el *Supplementary Security Income (SSI)*. No existe un límite de ingresos per se para recibir el SSI, pero percibir otro tipo de ingresos reducirá el cheque del SSI, bien en un 50 por ciento (ingresos obtenidos como el sueldo por un trabajo), o en un 100 por ciento (ingresos no ganados como pueden ser regalos en dinero o intereses de una cuenta bancaria). En 2011, el máximo del pago SSI fue de \$674 mensuales.

El programa federal de atención sanitaria basado en las necesidades es el Medicaid, que cubre también apoyos en la vivienda o servicios de enfermería para ancianos y discapacitados. Medicaid tiene unos ingresos límite para ser cualificado: \$2.094 al mes (2012) en la mayoría de los Estados para una persona. El ochenta y seis por ciento de los gastos de Medicaid es para apoyo de niños, discapacitados y ancianos en situación precaria, personas que necesitan ayuda por carecer de posibilidades por sí mismas.

Tanto el SSI como Medicaid tienen un límite sobre los activos financieros que uno puede tener para ser considerado como beneficiario. Es de \$2.000, una cifra que no varía con la inflación. Es la cifra que va a influir mucho en lo que se programe para la planificación financiera de necesidades especiales.

Es importante conocer la **“regla del cálculo”**. Antes, al explicar la tutoría/tutela, mencioné que un niño pequeño se hace adulto a los dieciocho años. Los padres tienen una obligación legal de hacerse cargo del hijo pequeño. Por eso, la Seguridad Social y las Autoridades de Medicaid “calculan” los ingresos y activos de los padres que son también los ingresos y activos del hijo. Por consiguiente, entre el nacimiento y los diecisiete años de vida, los padres no retirados y no discapacitados no serán elegibles para el SSI, Medicaid o servicios estatales a menos que toda la familia viva en pobreza. Pero a los 18 años, sólo los ingresos y los activos del hijo pueden ser calculados para ellos. Y la mayoría de los jóvenes con SD-TEA serán elegibles para SSI, Medicaid y servicios estatales desde su 18 cumpleaños.

La seguridad social, SSI, Medicare y Medicaid son programas complicados. Enteraos bien de sus beneficios y criterios de elegibilidad. Todos ellos disponen de excelentes páginas web y de buenas publicaciones que explican cómo funcionan las cosas.

Programas del Gobierno estatal

También a nivel estatal se proporcionan servicios a la discapacidad. Típicamente son los que se llaman Programas HCBS: Programas de Servicios Basados en el Hogar (familia) y la Comunidad. Los Estados ofrecen una diversidad de servicios (a veces sólo teóricos): una residencia, ayuda al trabajo, atención y supervisión, tratamiento de casos, transporte, programas comunitarios de día, respiro familiar. Una cuestión

clave es saber que la mayoría de los Estados utilizan los requisitos de elegibilidad de Medicaid como elegibilidad para los servicios del Estado. El requisito más importante es el límite de \$2.000 como ingreso.

El coste de los servicios globales del Estado para un individuo con una discapacidad intelectual moderada o algo más grave está por lo general entre los \$60.000 y 120.000 por año. Sólo las familias más ricas pueden pagar esta cantidad para apoyar a su hijo con necesidades especiales, especialmente a uno con discapacidad moderada, grave o profunda, sin la ayuda del Estado. Por consiguiente, un elemento esencial de planificación financiera y legal para la mayoría de las familias será asegurar que el hijo mantiene la elegibilidad para el apoyo del gobierno como un adulto. El límite de \$2.000 como ingreso o activo domina la planificación de las necesidades especiales.

PLAN DE RECURSOS - PAGO PRIVADO

La mayoría de los padres, en la medida de sus posibilidades, desearán hacer más por sus hijos que simplemente dejarlos a la merced o al olvido del Estado. La mayoría de las familias han de sumergirse en los recursos del “pago privado” por una de estas tres razones. La primera razón es porque el hijo no puede conseguir los servicios porque no hay fondos estatales suficientes: el problema vergonzoso de las “listas de espera” estatales, que en mi Estado (Colorado) se ha convertido en una “lista de muerte”. La segunda razón es la de completar los servicios del Estado cuando se han cubierto. Por ejemplo, se os ha podido decir que vuestro hijo sólo puede conseguir “300 unidades” (sea lo que fuere lo que eso signifique) de terapia del lenguaje. Cuando agotáis esas 300 unidades, el resto queda fuera de vuestro presupuesto. La tercera razón es la de ofrecer un servicio o producto por el que el Estado no va a pagar; por ejemplo, un automóvil adaptado a la discapacidad.

Normalmente, el “pago privado” se refiere a una de estas tres áreas básicas:

- Gastos relacionados con la discapacidad que el Estado decide no cubrir, o no pagará porque sus recursos son inadecuados, o se ha llegado a un límite en los beneficios.
- Opciones de residencias privadas, en forma de apartamentos, residencia, etc.
- Abrir puertas para disponer de mejores oportunidades de empleo mediante educación secundaria, formación profesional, obtener plaza de empleo y apoyo.
- Atención y apoyos personales, sean o no cualificados, que van desde acompañantes pagados a gestores hábiles en gestión. Los gastos por servicios profesionales pueden ser sustanciales si el hijo sobrevive a sus padres.

Para los hijos capaces de tener empleo y una vida semiindependiente, los recursos que permiten dicha independencia constituyen elementos importantes en el plan de recursos. Con frecuencia llegan a ser factores dominantes en los gastos, pero por razón de espacio no puedo alargarme más en este punto. Mantener empleo y vida semiindependiente significa un importante desafío.

PLAN FINANCIERO

La planificación financiera de las necesidades especiales contempla cuánto apoyo necesitará el hijo y cómo se ha de proporcionar dicho apoyo, contando con mantener la elegibilidad para conseguir los servicios del gobierno basados en las necesidades. Puesto que la calidad de vida que se desea ha de ser asequible, normalmente hay dos planes de financiación: uno para la familia y otro para el hijo con necesidades especiales.

El plan de financiación del hijo normalmente contempla:

- La estimación de la cantidad necesaria para un apoyo económico durante toda la vida
- Estructurar las condiciones de financiación necesarias para mantenerse en los límites de ingresos y activos que permitan la elegibilidad para conseguir la asistencia del gobierno; esto frecuentemente incluye organizar una planificación patrimonial de necesidades especiales y utilizar el título adecuado para donaciones, activos, legados, seguro de mortalidad o beneficios por discapacidad, con el fin de transferir el dinero o los activos a la planificación patrimonial
- Fundar un trust de necesidades especiales: cuánto, cuándo y con qué
- Seguir el flujo de distribuciones del estado a la muerte de uno o los dos padres, para asegurar las necesidades especiales de las que el hijo se beneficia, y que un legado o beneficio por la muerte que no estaban previstos le hicieran perder la asistencia del gobierno.

El plan de financiación de la familia normalmente contempla:

- Cuánto apoyo se ha de prestar en conciencia a todos los hijos
- Cómo asegurar que se cumplan los objetivos de vida de los padres, como por ejemplo su retiro
- La acumulación eficiente de bienes para asegurar la calidad de vida de todos los miembros de la familia, incluida la del hijo con necesidades especiales
- Proteger a la familia y al hijo con necesidades especiales, asegurando que los responsables de los ingresos y de la atención tengan unos seguros adecuados de atención a largo plazo de salud, vida y discapacidad.

PLAN LEGAL (O TESTAMENTARÍA)

La planificación legal implica la preparación y ejecución de los documentos legales que aseguren que los deseos de los padres son cumplidos cuando mueran o queden incapacitados. Los dos documentos importantes son los testamentos personales y el acuerdo de planificación patrimonial de necesidades especiales.

Cómo escoger un abogado: Existen dos tipos de abogados cualificados para la planificación de necesidades especiales: un abogado especializado en leyes relativas

a las personas mayores, o un abogado especializado en planificación patrimonial y fideicomisos. Yo recomiendo los abogados especializados en leyes relativas a las personas mayores porque se les exige conocimiento de las leyes y normativas aplicables a la Seguridad Social, Medicare, Medicaid y servicios estatales sobre discapacidad. (Los ancianos débiles son personas con necesidades especiales). Este tipo de abogados sabrá casi siempre cómo planificar un trust sobre necesidades especiales en conformidad legal. La mayoría de los abogados especializados en planificación patrimonial y fideicomisos son también expertos en esta área, pero no todos. Si pensáis trabajar con alguno de ellos, enteraos sobre su experiencia en la planificación relacionada con las necesidades especiales y los planes de fideicomisos relacionados con las necesidades especiales.

Testamentos: Ambos padres deben hacer testamento. Su principal objetivo es asegurar que vuestros bienes pasan a quienes vosotros deseáis cuando muráis, a menos que hayáis preparado otra alternativa legalmente aceptable. Sin embargo, hay una provisión que es crucial en el caso de tener un hijo con necesidades especiales. Es la designación del tutor sucesor, sea porque los padres mueran al mismo tiempo o porque un cónyuge preceda al otro y el superviviente se olvide de actualizar su testamento en el que nombra al cónyuge fallecido. El estado asume, no habiendo otro establecido, que los padres naturales del hijo (hasta la edad de 18 años) son tutores apropiados. Por tanto, ¿a quién nombrará el estado tutor de un niño con necesidades especiales (si resulta apropiado) cuando los padres fallecen? Por lo general, los jueces aceptan los deseos de los padres a menos que alguien presente una razón convincente para no hacerlo así. ¿Y cómo sabe el juez los deseos de los padres? El modo preferido es que designéis vuestra elección de tutor en un testamento debidamente elaborado y procesado. Probablemente será vuestro cónyuge, a menos que no lo tengáis. Es importante también nombrar un segundo tutor, en caso de que uno de los cónyuges fallezca antes o al mismo tiempo. Una vez aceptado el testamento, la orden de tutoría será ejecutada como resultado del proceso testamentario.

Planificación patrimonial (trust): Un plan testamentario en una familia con un hijo con necesidades especiales casi siempre incluye la formalización de una planificación patrimonial de necesidades especiales, si la familia establece sus planes en la asistencia del gobierno basada en necesidades: SSI, Medicaid y servicios estatales a la discapacidad. Una planificación patrimonial de necesidades especiales adecuadamente bosquejada en conformidad con la legalidad permitirá a la familia (padres, abuelos, hermanos, etc.) dejar separado el dinero que ha de sustentar al ser querido, para que no cuente dentro del límite de ingresos de \$2.000.

El trust paga por los beneficios adicionales o complementarios que no están proporcionados por el gobierno. (A la planificación patrimonial por necesidades especiales se le llama también planificación complementaria). Los pagos realizados por el trust son dirigidos por lo general directamente a los proveedores de bienes y servicios y no al beneficiario, de modo que dichos pagos no quedan considerados como ingresos del hijo; y por consiguiente no reducen ni eliminan el SSI ni la elegibilidad al Medicaid.

Para que el gobierno acepte que los bienes en la planificación patrimonial no sean considerados bienes del individuo con discapacidad, éste no puede tener derecho alguno para forzar un pago, o tener control sobre los bienes, ni derecho alguno legal para modificar o suprimir la planificación patrimonial. Si la persona con discapacidad no puede acceder a esos bienes, entonces el gobierno no los puede considerar como pertenecientes a la persona. En consecuencia, el encargado de este tipo de planificación por necesidades especiales ha de tener absoluta discreción sobre cómo realiza las distribuciones en beneficio del individuo. Ese encargado (que puede ser un banco o compañía especializada) no puede tener obligación legal alguna de realizar pagos pero puede disponer de una guía sobre cuándo son apropiados los pagos. Para satisfacer este requisito de la Seguridad Social, Medicaid y leyes estatales, la planificación patrimonial debe estar redactada con un lenguaje legal a prueba de balas. Habéis de estar absolutamente seguros de que ha sido redactado por un abogado competente especializado en leyes relativas a las personas mayores o por un abogado especializado en planificación patrimonial y fideicomisos.

CÓMO COMUNICAR VUESTRO PLAN A LOS DEMÁS

Una vez que disponéis ya de un plan de necesidades especiales, necesitaréis crear una Carta de Intenciones. Esta carta documenta la vida, recursos, y planes legales financieros que habéis elaborado. Describe qué deseáis y qué habéis organizado; y las necesidades, capacidades y deseos del hijo. No es un documento que obliga legalmente, pero he comprobado que quienes se verán involucrados en el cuidado, los apoyos o la protección, agradecen por lo general disponer de una guía y la seguirán. Las personas clave que han de disponer de copias de esta Carta de Intenciones son el personal representativo de vuestros bienes, los tutores sucesores, y los fideicomisarios y encargados de la atención primaria.

El contenido incluye tanto las actuales disposiciones que habrán de continuar como las disposiciones que hayan de hacerse después de la muerte. Los temas que la Carta de Intenciones habrá de contemplar incluyen, según convenga:

- Información personal sobre el hijo con discapacidad
- Personas clave en la vida del hijo
- Necesidades médicas
- Vida social
- Vida espiritual
- Tipo y ambiente de la residencia
- Educación
- Empleo o asuntos personales
- Beneficios de la Seguridad Social
- Beneficios de Medicaid
- Servicios estatales para discapacidad y empleo
- Planes sobre los bienes y documentos legales
- Disposiciones financieras, incluidos planes de inversión y seguros

- Disposiciones finales para cuando el hijo muera

¿De qué consta una Carta de Intenciones? De tres cosas: una carta de presentación, documentos-ficheros justificantes de apoyo, y una narración personal. La carta de presentación resume vuestro plan de necesidades especiales, por elemento o tema, destacando cómo llegar a las personas clave y dónde encontrar los documentos o ficheros de apoyo. Los ficheros justificantes son carpetas ordenadas en un mueble-fichero. En la medida de lo posible, recomiendo que guardéis todo en un solo sitio. La narración personal es una descripción de las necesidades y capacidades de vuestro hijo, sus deseos para sí mismo, y de qué modo lo estáis cuidando. Una de las mejores narraciones que he leído fue una carta detallando una semana en la vida de un hijo gravemente discapacitado preparada por su madre. Describía al hijo como persona, incluidas anécdotas biográficas y personales. Describía el programa y actividades diarias de su hijo. Describía todas las tareas que la madre y su marido realizaban para atenderle y ayudarle. La narración personal era un retrato de la vida de esa familia durante una semana corriente.

LOS DOCE PASOS ESENCIALES EN LA PLANIFICACIÓN DE NECESIDADES ESPECIALES

Para concluir, hay doce cosas que debéis recordar al planificar el futuro de vuestro hijo, doce pasos. Si los cumplís, será probable que consigáis un plan de necesidades especiales aceptablemente completo.

1. Iniciar con un plan de vida.
2. Tomad en serio la planificación cuando el hijo ya está a mitad de su fase escolar. Cuanto antes, mejor.
3. Comprender bien los requisitos de elegibilidad para SSI, Medicaid y servicios estatales para la discapacidad.
4. Apuntarse a los servicios estatales tan pronto como esté permitido, de modo que vuestro hijo ocupe su sitio en las “listas de espera” del Estado.
5. Considerar el nombramiento de tutores sucesores, responsables de servicios de atención y fiduciarios (miembros de la planificación patrimonial, el protector, y quienes dispongan de un poder legalmente emitido), y cómo han de funcionar juntos.
6. Implicad a un abogado y un asesor financiero con experiencia actualizada sobre la Seguridad Social, Medicare, y leyes y regulaciones para Medicaid y servicios sociales estatales.
7. Ejecutad los testamentos; organizad la planificación patrimonial de necesidades especiales si intentáis utilizar asistencia del gobierno.
8. Utilizad títulos apropiados y designaciones para regalos, donaciones, y beneficios por causa de muerte, para asegurar que se hacen las transferencias de propiedades a la planificación patrimonial y no directamente al hijo.

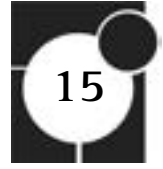
9. Disponed de una estrategia para abrir puertas a un posible empleo.
10. Considerad todo tipo de opciones residenciales, públicas o privadas, incluida la posesión de una casa.
11. Documentad vuestro plan de vida, vuestros deseos, los de vuestro hijo y vuestras disposiciones en la Carta de Intenciones.
12. Revisad vuestro plan y Carta de Intenciones al menos anualmente, actualizándolos según se necesite, y mantenedlos al día.

Mis mejores deseos para vosotros y para vuestro amado hijo con SD-TEA.

Más información jurídica

<https://www.downclopedia.org/areas/area-juridica-y-jurisprudencia>

Legislación española: <http://www.down21.org/area-juridica/123-legislacion-espanola.html>



CÓMO ENCONTRAR APOYO Y ÁNIMO PARA VUESTRO VIAJE.

CONSEJOS DE UNA MADRE EXPERIMENTADA

Robin Zaborek

LA ANALOGÍA DE SALTAR A LA COMBA (CUERDA)

Cuando yo era niña, cantidad de niños de la vecindad se congregaban en el callejón sin salida y jugábamos fuera todo el día hasta que las farolas de la calle se encendían. Jugábamos a toda clase de juegos, aumentando la calidad de muchos de ellos conforme crecíamos. Andábamos en bicicleta, cazábamos lagartijas bajo los puentes de desagües, hacíamos fiestas, y, por supuesto, saltábamos a la comba.

Al principio nos poníamos en fila con nuestras propias cuerdas y hacíamos concursos para ver quién se mantenía más tiempo sin tropezar, contando fuertemente con todos nuestros pulmones, y cuando alguien se tropezaba le gritábamos “¡FUERA!” y la persona se iba al final de la fila. Después ascendimos y utilizamos combas más largas donde dos amigos sostenían los cabos de la cuerda y nosotras saltábamos en el medio. Nuestros amigos siempre se valían de trucos, como ir muy deprisa, moviendo la comba a ras de suelo como una serpiente, o bajándola de golpe y de forma inesperada. Cuánto aprendimos con juegos de este tipo. Al principio tropezábamos mucho y perdíamos. Después llegamos a hacerlo realmente bien.

Un día, alguien introdujo una segunda comba para embarullarnos. Esto es cuando los amigos que mantienen los extremos de la cuerda sostienen dos cuerdas y las enroscan a intervalos diversos. Eso sí que fue un desafío. Como con cualquier otro juego de saltar a la comba, al principio nos tropezábamos y cometíamos cantidad de faltas. Ojalá nuestros amigos no hubieran traído jamás una segunda. Nos sentíamos molestas y avergonzadas por nuestra incompetencia, nos hicieron salir miles de veces antes de que consiguiéramos dominar el juego.

Pero lo conseguimos, y al cabo del tiempo todas llegamos a ser bastante buenas saltadoras. Saltábamos con una sola pierna, nos girábamos a mitad del salto, y

cantábamos bonitas canciones al saltar. Aprendimos mediante ensayo y error cómo manejarnos con las dobles combas bajo nuestros pies. Pasado un rato simplemente alcanzábamos un ritmo y nuestra confianza estallaba. Nos hicimos expertas.

Cuando nos nace un bebé con síndrome de Down, es como si alguien nos entrega una comba y nos dice: “Anda, hazte experta en esto. Esta es tu cuerda ahora. Algún día te divertirás”. Pero nosotras no la habíamos pedido. Miramos a otras que utilizan bien la comba y pensamos: “Jamás yo seré como éstas”. Pasamos el duelo, examinamos la comba (es una bonita cuerda), escudriñamos en Internet cualquier página sobre cómo saltar a la cuerda que pudiéramos encontrar, con un poco de aprensión, y probamos. Al principio saltamos y nos caíamos un poquito, pero con el tiempo comenzamos a sentir el disfrute. Nos encontramos con gente que es realmente buena en este juego y buscamos su consejo. Con el tiempo vamos encontrando nuestro propio ritmo. Tropezamos cada vez menos. No sólo se va haciendo más fácil; empezamos a parecer como si de verdad supiéramos lo que estamos haciendo.

Y llega un día en que se nos introduce una segunda comba. Esta segunda cuerda de salto es el autismo. Quizá la hemos visto merodeando a nuestro alrededor. Nos hemos dado cuenta. Nos hemos chocado con ella. Nos hemos preguntado por qué está ahí y hemos confiado en que simplemente desaparecería. No ayuda mucho que haya gente que te diga que ni siquiera pueden verla. Quizá la estamos imaginando. Pero ¿por qué habríamos de imaginar la presencia de una comba que ni siquiera la deseamos?

Hacemos una pregunta tras otra hasta que finalmente alguien confirma nuestros temores. De golpe, esta segunda comba ha sido introducida oficialmente en nuestro juego. Es pesada y engorrosa, una carga que no deseamos, pero no obstante nos ha sido puesta en nuestras manos. Ahora no tenemos elección en este asunto; tenemos que reagrupar todo nuestro ánimo y aprender a saltar a dos cuerdas. El ritmo va más y más rápido. Al principio nos sentimos torpes pero ahí seguimos. Nos recordamos a nosotras mismas que se trata simplemente de coger el ritmo adecuado, y ya lo habíamos conseguido antes.

Con el tiempo vamos oscilando con el nuevo y más complicado ritmo, y vamos recuperando nuestra confianza. Ahora todo cuanto necesitamos es encontrar a otros que también saltan a dos combas. Los observamos y hacemos preguntas. Escuchamos y aprendemos a evitar los errores. Nos sentimos bien con sólo saber que alguna otra persona sabe de qué va este juego. Quizá algún día seamos capaces de ayudar a otras personas que sean novatas en este juego y les enseñemos todos los trucos para hacerse expertas, como lo somos nosotros ahora. Y deseamos que aprendan a amar el saltar a la comba, porque aunque a veces resulta realmente duro, el juego ciertamente nos trae una alegría que jamás hubiésemos conocido si estas combas nunca se nos hubiesen dado.

DÓNDE HALLAR APOYOS

Hay muchas maneras de encontrar apoyo y confianza. La primera cosa es comprender que no estáis solos. Podréis sentirlos a veces tremendamente solos; pero hay otras personas en este mundo que también están saltando a dos combas, y no

se sienten extrañas a las alegrías y los desafíos de vivir con el SD-TEA. No tenéis por qué “caminar solos”. Dejaos animar, y recordad que los padres son el mejor apoyo del uno para el otro.

Usar tecnología para conseguir apoyos

Independientemente de dónde viváis, podéis encontrar a otros que comprendan y se preocupen de vuestro viaje. En esta era, los medios sociales de comunicación son capaces de conectaros con otras personas que viven con el SD-TEA, aun viviendo en las áreas más remotas. Encontraréis grupos de apoyo online, podéis hacer preguntas en Facebook, encontrar páginas de SD-TEA (<http://ds-asdconnection.org>), leer blogs de padres que tienen el mismo problema. Podéis sorprenderos gratamente si tomáis la iniciativa y buscáis ayuda. Encontraréis a otros en ciudades muy distantes que saben cómo saltar a las dos comas, conseguiréis establecer con ellos una emocionante conexión.

Estar abiertos a utilizar tiempos de respiro

Como padres que atienden y educan a niños y adultos con SD-TEA, es obligado que de vez en cuando gocemos de un descanso. Tenemos que encontrar oportunidades para conseguir momentos que nos distancien de tanto salto y utilicemos músculos distintos durante algún tiempo. A esta breve suspensión de nuestros deberes diarios prestando atención llamamos respiro. Respiro puede ser cualquier cosa, desde ir de compras solos (no más riñas ni enfados) a disfrutar de una comida con el cónyuge o un amigo, o incluso marcharse en un fin de semana. Respiro es básicamente hacer cualquier cosa que nos aporte alegría y nos permita descansar durante un pequeño rato de estar siempre pensando en el síndrome de Down y el autismo.

No hay que avergonzarse de tomar un descanso para recargar nuestras baterías. De hecho, conseguir un respiro es un modo responsable de fortalecer nuestra familia, nuestras otras relaciones, y nuestra capacidad para ser unos padres mejores con vistas a un largo recorrido. Y esto os puede sorprender: también puede que vuestro hijo disfrute de un descanso de vosotros, de vez en cuando. Si no disponéis de nadie en vuestra vida que pueda estar con vuestro hijo, quizá podáis encontrar programa de respiro en vuestra comunidad. Algunas organizaciones sobre discapacidad (como por ejemplo sucursales de *Arc* o *Easter Seals*) ofrecen oportunidades de respiro con cuidadores profesionales, e incluso pueden ofrecer financiación como incentivo añadido. Otra idea puede ser encontrar otros padres en vuestra área que también necesiten respiro, y crear cuna “co-op” de respiro, alternándose mutuamente en los descansos de los hijos. De este modo la alternancia os permite tomar una pocas horas de descanso.

Pedir ayuda de vuestros grupos locales de apoyo

Si en vuestra área existe un grupo local de apoyo al síndrome de Down y/o un grupo de la Sociedad de autismo, preguntad si disponen de un programa de extensión

especializado para familias que tienen un hijo con diagnóstico dual, o si se animarían a iniciar uno, quizá en colaboración entre ambas instituciones. O encontrad un grupo en otros sitios, como es *Down Syndrome - Autism Connection* (<http://ds-asdconnection.org>), y preguntadles si os pueden prestar alguna ayuda pese a la distancia.

Buscar oportunidades de apoyo a través de vuestra comunidad religiosa

Si bien muchas personas se sienten confortadas en su fe, algunas familias con niños o adultos con SD-TEA ven difícil acudir a sus centros de servicio religioso a causa de las conductas de su hijo y el ruido que mete, por lo que prescinden de esa experiencia por completo. Esto puede ocasionar que las familias se sientan aún más aisladas, y las dejen sin el apoyo espiritual que ellas mismas sienten que lo necesitan. Algunas personas han comprobado, sin embargo, que simplemente con pedirlo, algunos están dispuestos a ayudarles a encontrar maneras de acudir a los servicios. Quizá eso suponga a algún miembro un servicio voluntario de respiro en vuestra casa, o quizá simplemente que vigile al niño en otra habitación dentro del propio edificio del servicio religioso que esté cercana por si el niño lo necesita. Otros son capaces de encontrar servicios religiosos diseñados para personas con discapacidad del desarrollo y sus familias. Si no existen tales oportunidades en vuestras vidas, quizá haya alguien dispuesto a desarrollar alguna: con tal de que sepa que esa necesidad existe.

Encontrar una persona defensora/gestora que conozca a vuestro hijo

Encontrad un profesional, o profesionales, que os sirvan de mentores/defensores. Conforta siempre saber que hay alguien en tu entorno con el que podéis contar, sea un pediatra, profesor, ayudante escolar, terapeuta, etc. Pero es mejor mantener un nivel de respeto profesional, por lo que no monopolicéis el tiempo y los recursos de estas personas. Con otras palabras, podéis llegar a sentirlos muy próximos y amigos con el tiempo, pero esperad a que ellos os envíen señales. Si no os han pedido que les llaméis por su nombre de pila, o que les tuteéis, entonces no. Mantened los límites apropiados.

Mostraos positivos y cómodos para trabajar con ellos. Los padres que se convierten en “militantes” o demasiado exigentes corren el riesgo de alienar a las personas de cuya dependencia más van a necesitar en el futuro. Sí, vosotros vais a ser los más fuertes defensores de vuestro hijo siempre, pero tened presente que os beneficiaréis largamente si os hacéis con aliados influyentes que se preocupan por vuestro viaje en el SD-TEA.

Encontrar un confidente

Un confidente puede ser el esposo/a, un amigo íntimo, un miembro de la familia, un asesor espiritual; cualquiera con capacidad para escucharte cuando necesites desahogarte sin hacer juicios sobre ti o tu hijo. Tu confidente no te criticará si mues-

tras tu ropa sucia, ni te llamará “santo” cuando te vea mantener un ritmo perfecto. Tu confidente ha de ser tu rincón seguro para expresar tu tristeza en los momentos duros, y la persona que se regocija contigo cuando tu hijo ha tenido éxito en algo.

Rodearse de personas positivas

Rodeaos de personas que están dispuestas a ayudaros y son animosas en relación con vuestro hijo con SD-TEA. Y en cambio, restringid el contacto con quienes son negativas sobre vuestro hijo o sienten lástima por vosotros. Las personas que habéis de elegir para pasar el tiempo con ellas os han de resultar animosas y aplaudir vuestras habilidades para saltar a la comba. No necesitáis a nadie con su aliento en vuestro cuello, que sea pesimista sobre vuestras habilidades para saltar a la cuerda, o sobre vuestro hijo con SD-TEA que os está obligando a jugar este juego.

Vuestro hijo es precioso y hermoso, y sus limitaciones son sólo parte de lo que realmente es. Por favor, fijaos en lo que él puede hacer, no en lo que no puede hacer. Y recordad: lo que todavía no puede hacer, puede que más adelante llegue a dominarlo. Nadie posee una bola de cristal, así que no entréis en los “jamás”. Mi hija, Janet Kay, fácilmente podía haber sido considerada extremadamente “poco funcionante”; pues bien, todavía tenía la capacidad de sorprendernos completamente de formas nuevas e inesperadas. ¡Equivocó a muchos pesimistas con su determinación! Y si yo me hubiese dejado llevar por los “jamás”, no habría vigilado esa inteligencia que permanecía oculta detrás de su autismo. Nuestra familia tenía grandes expectativas hacia ella, y Janet Kay alcanzó mucho más de lo que nadie pudo haber previsto en su vida.

SED PACIENTES CON VOSOTROS MISMOS

Puede parecer “más fácil de decir que de hacer” el encontrar esa rutina rítmica que nos aporta predicción y sosiego en nuestras vidas como padres que criamos a niños con SD-TEA, y no me sorprenderéis si sois un poquito escépticos. Lo admito, supone cantidad de trabajo y abnegación, y la cosa más insignificante nos puede arrojar fuera de nuestro ritmo. Sed conscientes de vuestra propia pena y de cómo puede aparecer inesperadamente, no se sabe de dónde. Sed conscientes de que habrá días duros, así como días que os reportarán inmensa alegría si estáis teniendo un día difícil, buscad oportunidades de apoyo y de respiro. Recordaos que ningún padre es perfecto, y daos una palmadita en la espalda por el fantástico trabajo que estáis haciendo en la crianza de vuestro hijo.

Ciertamente, los desafíos que el SD-TEA trae a nuestras vidas pueden parecer insuperables a veces. Sin embargo, lo que he aprendido de mis muchos años de trabajo con padres de niños con discapacidad intelectual es que poseemos una resiliencia, fortaleza, creatividad y determinación de primera clase. Y además, amamos a nuestros hijos con una intensidad que simultáneamente rompe nuestros corazones y nos llena de un orgullo que posiblemente somos incapaces de describir. Mantened vuestro ánimo, amigos míos... Juntos seguimos en este viaje.

ÍNDICE POR MATERIAS

A

- Abogado, elección, 228
 - Abuelos, 30
 - Academia Americana de Pediatría, 52, 83
 - ADI-R (Autism Diagnostic Review-Revised), 53, 71-72
 - ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule), 53, 71-72
 - Adult Down Syndrome Center, 62
 - Aislamiento, 28
 - Ajuste de la familia, 25-31
 - emociones frecuentes, 26-29
 - relaciones, 30
 - Alimentación, 67
 - Alivio, 29
 - Amistades, 197-199
 - Anestesia general, 89-90
 - Ánimo: consejos de una madre experimentada, 233-236
 - Ansiedad ante experiencias nuevas, 168
 - Apnea obstructiva del sueño, 147
 - Apoyos visuales, 193
 - Apoyos naturales en la escuela, 194
 - Apoyos, búsqueda, 30-31, 234-236
 - Apoyos, comunidad religiosa, 236
 - Applied Behavior Analysis (ABC), 14, 72
 - Atención temprana, 15. V. Intervención temprana
 - Autismo. V. Trastorno del Espectro Autista (TEA)
 - características dentales, 121
 - causas genéticas, 35
 - genética, 33-38
 - mecanismos epigenéticos, 36
 - sexos, 34
 - Autoestimulación, conductas de, 172-177
 - sucesos condicionantes, 175-177
 - Ayudas visuales, 78-79
- ### B
- Bruxismo, 146
- ### C
- Caer dormido, 138
 - Calmarse, 172
 - Cambios en el entorno, 68
 - Cambios, 171-172
 - Carta de intenciones, 230
 - Cataplexia, 146
 - Ciclo sueño/vigilia, 133
 - Claridad, 182
 - CNV (Copy Number Variations), 38, 40, 43-48
 - Comida, selectividad en, 54
 - Compañeros en la escuela, 193, 197-199
 - Comparative Genetic Hybridization Microarrays, 35
 - Comunicación en TEA, 63
 - Comunicación, 73
 - desarrollo en SD, 97-98
 - intervención, 115
 - Comunicar plan de vida, 230
 - Comunidades escolares, 185-192
 - Conducta adaptativa, 72
 - Conducta agresiva, 16
 - Conducta de sustitución, 179-181
 - Conducta en TEA, problemas, 64
 - Conducta positiva, planificación, 199-201
 - Conducta, tendencias en niños con SD y TEA, 113
 - Conductas frecuentes, 21
 - Conductas peligrosas, 182-183
 - Conductas positivas de apoyo, 115, 199-201
 - Conductas problemáticas en SD-TEA, 163-184
 - escalada o estallido de extinción, 166
 - Conductas repetitivas en TEA, 64
 - Conductas
 - autoestimulación, 172-177
 - emergencia, 168
 - escaparse, 170
 - Constancia, 166-168, 182
 - Contacto ocular, 16
 - Control, 69
 - Coordinación de los cuidados en SD-TEA, 151-161
 - Coordinación de los cuidados en SD-TEA, Comunidad de Colorado, 157-160
 - Coordinador de la atención, 153-156
 - Criterios diagnósticos SD-TEA, 92-93
 - Cromosoma 21, genes en SD-TEA, 44-45
 - Cuentos/historias sociales, 169, 194
 - Culpabilidad, 29

D

Deambulaci3n, 16
Decepci3n, 28
Dentista, 122, 129
Dependencia aprendida, 194
Deportes, 20
Depresi3n, 75-76
Deprivaci3n social, 74
Despertares nocturnos, 143
Despertarse temprano, 144
Diagn3stico de autismo en SD, 13, 62
 criterios, 92-93
 diferenciar SD y SD-TEA, 62
 recibir el diagn3stico, 17-18
Diagn3stico de salud mental, equivocaciones, 65
Diagn3stico dual, 13
Diagn3stico, ajuste familiar, 25-31
Diagn3stico, equipo diagn3stico, 53
Diagn3stico, oscurecimiento, 51
Diagn3stico, preparaci3n para, 71
Dientes. V. Salud oro-dental
Dormirse solo, 142
DSM-5, 93-95

E

Edades del desarrollo, fenotipo conductual, 101-114
Educaci3n, programas educativos en SD-TEA, 185-206
Emociones, 29
Enfermedad cel3aca, 55
Enfoques multidisciplinarios, 78
Enlentecimiento obsesivo, 77
Epigen3tica, 36
Equipo diagn3stico, 53
Escaparse, 16, 21
Esclerosis tuberosa, 37, 44
Escuela
 al entrar en, 186-187
 apoyos en la clase, 192-195
 celebraci3n, 206
 construir relaciones, 189-190
 el equipo, 191-192
 establecer amistades, 197-199
 experiencia de los padres, 188-189
 la direcci3n, 187-188
 paraprofesionales, 201-203

planificaci3n de la transici3n, 204-206
programas individuales educativos. V. IEP

Espasmos infantiles, 15
Estallido de extinci3n, 166
Estereotipias, 21
Estilo de aprendizaje, 115
Estrategia de evitaci3n, 18
Estrategias de intervenci3n, 114-115
Estrategias para tener 3xito, 18-22
Estreñimiento, 54
Exasperaci3n/frustraci3n, 27
Experiencias nuevas, 168-170

F

Familia, 25-31
Familias
 afroamericanas, 215
 asi3ticas, 214, 217-218
 de minor3as socio-culturales, 209-210, 218-219
 latinas, 214, 216-217
 polacas, 214
 puntos fuertes, 69
 recursos, 79, 80
Fenotipo conductual SD-TEA, 100-117
Funcionamiento cognitivo, 72
Funcionamiento social, intervenci3n, 114
Funcionamiento, bajo nivel, 74
Furia, episodios de, 182-183

G

Gemelos, 34
Genes del cromosoma 21 en SD-TEA, 44-45
Grupo Salto en Colorado, 210-211
Gu3as m3dicas en SD, 54

H

Habilidades sociales en TEA, 63
Habilidades sociales, 14
Habilidades, elaboraci3n de, 178
Higiene oral diaria, 123-125
Hitos del desarrollo, 15
Hogar m3dico, 83-84, 155, 156
 sugerencias pr3cticas, 84, 85
Horarios visuales, 141, 171
Hormona ACTH, 15
Humor, fluctuaciones, 67

I

IDEA (Ley de Educación para Personas con Discapacidad Intelectual), 152
IEP (Individual Educational Program), 17, 188, 191, 203-204
IFSP (Plan de Servicio Individualizado para la Familia), 153
Imprinting, 36
Incidencia de autismo en SD, 13
Inclusión con compañeros regulares, 19-20
Inclusión educativa, las mejores prácticas, 195-196
Interacción social, 13
Intervención en niños con SD-TEA, 114-115
Intervención temprana, 152
Ir tarde a acostarse, 138

L

Limpieza de la boca, 124
Listado médico, 86
Logística en la visita médica, 86

M

Mantener ocupados, 177
Medicare, 226
Medicaid, 226
Médico, visitas al, 83-90
 antes de la visita, 83-86
 después de la visita, 88
 durante la visita, 86-88
 plan de seguimiento, 88
Mejorar la conducta, 164
Microarrays, 38
Miedo ante experiencias nuevas, 168
Miedo, 27
Minorías socio-culturales en SD-TEA, 207-220
 intervención, 211-213, 218-219
 problemas, 208-210
MRFACD, 48

N

Narcolepsia, 146
Neurofibromatosis, 38

O

Oscurecimiento del diagnóstico, 51

P

Paciencia, 181
Padres, recogida de la historia, 63
 experiencia, 188
 formación a, 212
Parasomnias, 145
Patrimonio, 229-230
Pena, 26
Persistencia, 186
Persona gestora/defensora, 236
Pesadillas, 144
Plan de recursos estatal, 225
 privado, 227-228
Plan de vida, 222-225
 transiciones, 224
Planificación financiera, 221-232
 comunicación del plan, 230
 pasos esenciales, 231-232
Planificación patrimonial (Trust), 229
Primera Comunión, 19
Problemas de conducta, 14
Problemas en espacios públicos, 67
Problemas médicos en SD-TEA, 51-59
 aparato gastrointestinal, 54-55
 aparato respiratorio, 56
 infecciones recurrentes, 56, 57
 inmunidad, 57
 proceso médico, 54
 sangre, 56
 sueño, 56. V. Sueño
 visitas al médico, 83-90
Procesamiento sensorial, 21
Programa D-terminado, 125-130
PTEN, mutaciones, 38

R

Rabietas/enfados, 21
Reflejo de Moro, 15
Reflujo gastroesofágico, 55
Regresión, 53
Relación social, 67-68
Relación/vinculación, 164
Relaciones en la escuela, 189-191
Resentimiento/envidia, 28
Resumen médico, 85-86
Ritmos circadianos, 133

S

SALTO (grupo), 210-215
Salud oro-dental, 119-129
Salud, 74
 SD-TEA en adolescentes y adultos,
 ambiente escolar/laboral, 80
 categorías, 63
 diagnóstico diferencial, 73-78
 diagnóstico, 69-73
 intervenciones, 78-81
 residencia fuera de casa, 81
 vulnerabilidades y factores estresante,
 66-67
Segunda opinión, 85
Sensibilidad en TEA, 64
Sensibilidad, 74
Síndrome de Angelman, 36
Síndrome de Cowden, 38
Síndrome de Down y TEA (SD-TEA). V. SD-TEA
 adolescentes, 61-82
 adultos, 61-82
 características dentales, 122
 conductas problemáticas, 163-184
 consejos de madre experimentada, 233-
 236
 coordinación en los cuidados, 151-161
 edades del desarrollo, 101-114
 estrategias terapéuticas, 63, 114-115
 familia, 22, 25-31
 fenotipo conductual, 91-117
 genética, 33-50
 minorías socio-culturales, 207-220
 niños, 101-117
 planificación financiera, 221-232
 problemas de sueño, 131-149
 problemas médicos, 51-59
 programas educativos, 185-206
 salud oro-dental, 119-129
 características dentales, 120
Síndrome de Down
 desarrollo de la comunicación, 97-98
 hechos básicos, 96-100
Síndrome de piernas inquietas, 148
Síndrome de Rett, 36
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, 37
Síndrome X-frágil, 36, 44
SNP (Single Nucleotide Polymorphisms), 44
Sueño REM y no-REM, 132

Sueño

 estrategias de intervención, 137
 etapas, 132-133
 evaluación de problemas, 134-136
 problemas en SD-TEA, 134-149
 problemas respiratorios, 147-148
 trastornos, 21

T

TDAH, 77
TEA en adolescentes y adultos, signos, 64
TEA en el SD, presentación clínica, 100
TEA, 18
TEA, hechos básicos, 93-96
Temas médicos y físicos, 14
Terrores nocturnos, 145
Testamentaria, 228-230
Testamento, 229
Tiempos de respiro, 235
Transiciones, 17, 171-172
 planificación en la escuela, 204-206
 planificación financiera, 224
Trastorno de déficit de atención con
hiperactividad, 77
Trastorno de movimientos periódicos de las
extremidades, 149
Trastorno de movimientos rítmicos en el sueño,
148
Trastorno del Espectro Autista (TEA), 18, 93-
96. V. TEA
Trastorno del Espectro Autista
 diferencias individuales, 95-96
 genética, 33-50
 síntomas y conductas, 63-64, 93-96
Trastorno obsesivo-compulsivo. 76-77
Trastornos neurocutáneos, 37
Trauma, 76
Tutoría/Tutela, 222-223

V

Visita médica, arrebatos, 87

W

WES (Whole Exome Sequencing), 47, 48

PUBLICACIONES DE LA FUNDACIÓN IBEROAMERICANA DOWN21

Colección DOCUMENTOS

- 100 Editoriales en Canal Down21
- Programación educativa para escolares con síndrome de Down. *E. Ruiz*
- Los bebés con síndrome de Down tienen derecho a vivir. *J.-A. Rondal*
- Respirar por la boca: Consecuencias, prevención y tratamiento. *S. Galetti*
- Síndrome de Down. Comunicar la noticia: Primer acto terapéutico. 2ª ed. *J. Flórez*

Colección RECURSOS

- Síndrome de Down: lectura y escritura (sólo en versión electrónica). *M.V. Troncoso, M. del Cerro*
- Bienestar mental en los adultos con síndrome de Down: Una guía para comprender y evaluar sus cualidades y problemas emocionales y conductuales. *D. McGuire, B. Chicoine*
- Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación. Una guía para padres y profesionales. *L. Kumin*
- Síndrome de Down: Neurobiología, neuropsicología, salud mental. Bases para la intervención en el aprendizaje, la conducta y el bienestar mental. *J. Flórez, B. Garvía, R. Fernández-Olaria*
- Educación postsecundaria en entorno universitario para alumnos con discapacidad intelectual. Experiencias y resultados. *D. Cabezas, J. Flórez (Coord.)*

REVISTAS

- Revista Virtual Canal Down21 , mensual
- Síndrome de Down: Vida Adulta, cuatrimestral

PÁGINAS WEB

- www.down21.org
- www.downciclopedia.org
- www.sindromedownvidaadulta.org

Algunas personas con síndrome de Down presentan también trastornos del espectro autista, en una proporción que está entre el 6 y el 12%, superior a la que se aprecia en la población general. Junto a la discapacidad intelectual propia del síndrome de Down, se suma otra afectación que atañe a la salud mental del individuo.

PVP 24,50 €
ISBN 978-84-697-5601-0
9 788469 756010

La lentitud en el desarrollo que, poco a poco, se instala en el niño, o incluso el retroceso que apreciamos, ¿son propios de un caso de síndrome de Down de evolución tórpida, o hay un problema adicional que exige una forma diferente de aproximación y estrategia educativas? El presente libro es traducción del primero aparecido en la literatura mundial (2013) que afronta este doble diagnóstico en su total complejidad: *When Down Syndrome and Autism Intersect*. Dirigido a familias y profesionales, aborda la problemática de manera global, práctica y de inmediata aplicación.

El problema, relativamente escaso en incidencia, es grave porque compromete seriamente el desarrollo, la evolución y la calidad de vida de la persona con síndrome de Down y del entorno que le rodea, particularmente la familia. Los diversos capítulos están escritos por un equipo de especialistas, bajo la dirección de dos madres que tienen un hijo con síndrome de Down y trastorno del espectro autista: Margaret Froehle y Robin Zaborek. Ambas son pioneras en la organización de instituciones especializadas. La edición española incorpora la actualización de algunos temas cuyo conocimiento evoluciona de forma rápida.

El libro da instrumentos a las familias para actuar en directo beneficio de sus hijos, e ilumina a cuidadores y educadores para aplicar la metodología precisa, hasta conseguir que la persona con síndrome de Down y trastorno del espectro autista disfrute de toda su capacidad para funcionar en la sociedad.

Patrocinan:

