

SÍNDROME DE DOWN
CUADERNOS DE ACTUALIDAD, 5

**El trastorno del espectro autista
en el síndrome de Down**

- 1. Experiencias de los cuidadores**
- 2. Patología comórbida en niños con
síndrome de Down y autismo**



FUNDACION
IBEROAMERICANA
DOWN21

Colección Cuadernos de Actualidad
Fundación Iberoamericana Down21
www.down21.org
Director: Jesús Flórez, M.D., Ph.D.

**El desarrollo de la actividad física en las personas con
síndrome de Down**

- 1. Experiencias de los cuidadores.**
- 2. Patología comórbida en niños con síndrome
de Down y autismo**

© Fundación Iberoamericana Down21

Edita: Fundación Iberoamericana Down21
Santander 2023
Realización: Consultores Initier S.L., Santander

PRESENTACIÓN

No quedan tan lejos los años en que, allá por la década de los ochenta del pasado siglo y atendiendo a la bibliografía entonces disponible, asegurábamos con rotundidad que los niños con síndrome de Down quedaban guarnecidos de presentar el trastorno de espectro autista (TEA). Y si alguien insistía en que podían presentarlo, concluíamos diciendo que podrían tener algún signo pero que, con una buena intervención educativa, lo superaban.

Pero había familias que sufrían mucho porque, allá donde se dirigieran, sólo veían el entusiasmo con el que padres, profesionales y publicaciones sólo comentaban y difundían los grandes avances que los pequeños iban mostrando en sus diversas capacidades. Y sufrían porque su hijo, pese a todos los esfuerzos de la familia y los educadores, no conseguían progreso alguno y mostraba problemas de conducta de muy difícil manejo. ¿Por qué esa diferencia? Cuando en alguna revista especializada empezaba a incorporarse algún estudio que claramente apuntaba a la presencia de TEA en niños pequeños con síndrome de Down y la necesidad de prestarles atención y de abordar su necesario tratamiento, surgía la voz de alguna madre lectora que afirmaba: “Por fin alguien empieza a acordarse de los casos difíciles”.

Transcurridos ya unos años, los artículos que presentamos en este Cuaderno de Actualidad certifican una realidad que está universalmente aceptada y ha sido esmeradamente descrita¹. Y lo hacen desde perspectivas de extraordinario interés. ¿Qué pasa, cómo se las arreglan padres y cuidadores cuando empiezan a ver en el niño pequeño con síndrome de Down unos signos que les alarman? ¿Qué es lo que ven y experimentan? ¿A cuántas puertas y durante cuánto tiempo tienen que llamar para que ese niño sea atendido y, por fin, diagnosticado y dirigido hacia un tratamiento solvente? En el supuesto de que haya un factor genético responsable del diagnóstico dual, ¿qué comorbilidades añadidas podrían poner en guardia sobre la presencia del TEA?

Es universal el deseo de que aumente el número de profesionales en el área de la Salud mental que conozcan las peculiaridades del síndrome de Down y sus posibles manifestaciones, especialmente cuando aparecen de por medio trastornos mentales responsables de un diagnóstico dual. Por desgracia, sigue habiendo profesionales incapaces de aceptar y discernir que no todo problema mental es

simplemente “síndrome de Down”, sin solución; porque aunque el síndrome de Down como tal “no se cure”, muchos de esos problemas que contribuyen al diagnóstico dual son, como mínimo, mejorables y en muchas ocasiones curables.

Fundación Iberoamericana Down21

¹En español: M. Froehle y R. Zaborek (Coord.). Síndrome de Down y Autismo: Cuando dos mundos se encuentran. Una guía para padres y profesionales. (2013). Fundación Iberoamericana Down21.
<https://www.down21.org/libros-online/Sindrome-de-Down-y-Autismo-online>.

1. Trastorno del espectro autista en el síndrome de Down: las experiencias de los cuidadores

Autism Spectrum Disorder in Down Syndrome: Experiences from Caregivers
Journal of Autism and Developmental Disorders
<https://doi.org/10.1007/s10803-022-05758-x>

AUTORES

Noemi Alice Spinazzi¹ · Alyssa Bianca Velasco^{2,5} · Drew James Wodecki³ · Lina Patel⁴

AFILIACIONES

¹ Division of Primary Care, Department of Pediatrics, UCSF Benioff Children's Hospital Oakland, 5220 Claremont Ave, Oakland, CA, USA

² Graduate Medical Education, Department of Pediatrics, UCSF Benioff Children's Hospital Oakland, Oakland, CA, USA

³ School of Medicine, University of California-Davis, Davis, CA, USA

⁴ Division of Child and Adolescent Mental Health, Department of Psychiatry, Children's Hospital Colorado and University of Colorado, Aurora, CO, USA

⁵ Present Address: Lucille Packard Children's Hospital Stanford, Palo Alto, USA

SUMARIO

Resumen	6
Introducción	7
Métodos	8
Desarrollo de la encuesta y recogida de datos	8
Análisis de los datos	9
Resultados	10
Demografía	10
Primeros años y diagnóstico	10
Edad del diagnóstico	10
Síntomas iniciales.....	11
Información de las preocupaciones	12
Apoyos, servicios e intervenciones	12
Impacto en la familia	13
Discusión	17
Conclusión	21
Bibliografía	22

RESUMEN

El objetivo de este estudio es aprender a partir de las experiencias de las familias de personas con el diagnóstico dual de síndrome de Down (SD) y trastorno del espectro autista (TEA), y documentar el curso que tuvieron que recorrer a partir de las primeras preocupaciones por el diagnóstico y el tratamiento. Los cuidadores respondieron a una encuesta online en la que describían su itinerario para criar a su hijo con SD-TEA. Las respuestas a la encuesta fueron analizadas cualitativamente y codificadas para resaltar los temas que eran comunes.

Las estereotipias, las graves dificultades de comunicación y las dificultades en la conducta impulsaron a los cuidadores a buscar más información. Hubo un lapso de 4,65 años como media entre el momento en que se apreciaron los primeros síntomas y el momento en que se recibió el diagnóstico de TEA. Se identificaron varias intervenciones terapéuticas como beneficiosas, incluidos los apoyos en la conducta y la comunicación. Los cuidadores expresaron su frustración y describieron su profundos sentimientos de estrés y de aislamiento social.

A menudo, el diagnóstico de TEA en los niños con SD es demorado, y frecuentemente se desatienden las primeras y preocupantes sospechas de los cuidadores. Criar a un hijo con SD-TEA puede conllevar aislamiento social y profundo estrés.

Se necesita profundizar en la investigación para diseñar algoritmos diagnósticos e intervenciones terapéuticas que se ajusten a las necesidades específicas de esta población de pacientes. Los cuidadores claman por una mejoría en la comprensión del SD-TEA, en la identificación de terapias y programas educativos más individualizadas, y en la provisión de apoyos más completos.

INTRODUCCIÓN

El trastorno de espectro autista (TEA) es un cuadro ordinario que coexiste en algunas personas con el síndrome de Down (SD). Las estimaciones sobre su prevalencia en el SD varían ampliamente entre el 5 y el 39% (Capone et al, 2005; DiGuiseppi et al, 2010; Hepburn et al, 2008; Lowenthal et al, 2007; Moss et al, 2013; Richards et al, 2015; Starr et al., 2005), dependiendo de cuáles hayan sido los procedimientos de evaluación y los criterios diagnósticos. Esto sugiere que el TEA es mucho más frecuente en los niños con SD que en los de la población general en los que su prevalencia se estima en el 1,85% (Maenner et al., 2020).

Pese a esta coexistencia bien documentada, es frecuente que el TEA se diagnostique a una edad tardía en los pacientes con SD, y eso cuando se diagnostica (Howlin et al., 2008; Rasmussen et al., 2001). Es decir, los niños con un diagnóstico dual de síndrome de Down-trastorno del espectro autista (SD-TEA) pueden perderse ese espacio temporal que es el adecuado para aplicar una intensa intervención temprana, con la que se ha demostrado que se consiguen mejores resultados en el desarrollo de los niños con TEA idiopático (Greenspan, 1994; Lovaas, 1987; Webb et al., 2014). Aunque algunos estudios han demostrado que la regresión en el desarrollo asociada al TEA aparece más tarde en los niños con SD, comparada con los que no tienen SD (Castillo et al., 2008; Warner et al., 2014), hay otros factores como son la poca conciencia de la coexistencia de TEA y SD, las diferencias en la sintomatología TEA, y el llamado ‘ensombrecimiento o apagón diagnóstico’ (todo lo que pasa es SD), los que pueden ocasionar este retraso en el diagnóstico. La literatura antigua describió a las personas con SD como amistosas y cariñosas (Gibbs y Thorpe, 1983), y sugirió que el TEA coexistía raras veces con el SD (Gillberg et al., 1986; Rutter y Hersov, 1985; Rutter y Schopler, 1988). En un estudio reciente en el que se comparó a los niños con SD-TEA con los que tenían sólo TEA, se demostró que, aunque los dos grupos tenían parecidos perfiles de comunicación y conductas repetitivas, los niños con SD-TEA tenían menores dificultades sociales, más juego imitativo y menos problemas en la mirada y la sonrisa social (Warner et al., 2017). Además, reconocer el TEA en niños con SD es todo un desafío debido al solapamiento de la sintomatología entre la discapacidad intelectual y el TEA, ya que ambos pueden verse asociados a limitaciones en la comunicación, el juego y los problemas de conducta. Los síntomas tipo-TEA son también más frecuentes en las personas con SD sin TEA comórbido que en

la población neurotípica (Channell et al., 2015), y ello puede inducir a los clínicos a creer que el perfil neurocognitivo de sus pacientes es únicamente atribuible a la discapacidad intelectual propia del SD y no a sospechar que pueda haber un diagnóstico añadido de TEA (Howlin et al., 2008; Reiss et al., 1982).

Las perspectivas de los padres contribuyen en gran medida a desarrollar modelos de atención que se ajusten a las diversas poblaciones de pacientes (Findlen et al., 2019). Sus observaciones, que abarcan sus preocupaciones por el desarrollo y la conducta, son capaces de predecir el posterior diagnóstico de TEA (Sacrey et al., 2015). Si bien hay estudios que han indagado las experiencias de los cuidadores de niños con SD o con TEA (Ashworth et al., 2019; Dabrowska & Pisula, 2010; King et al., 2012; Siklos & Kerns, 2006), poco se conoce sobre las perspectivas de los cuidadores de niños con SD y TEA. El objetivo de este estudio es aprender a partir de las perspectivas, observaciones y experiencias vividas por los cuidadores con su hijo con SD-TEA, y documentar el recorrido desde sus primeras preocupaciones hasta el diagnóstico y la intervención. Fue la experiencia clínica la que dio forma a la hipótesis de que los cuidadores se toparon con barreras para obtener un diagnóstico de TEA, y que su experiencia como padres fue diferente de la que ofrecían los cuidadores de personas que sólo tenían SD.

MÉTODOS

Desarrollo de la encuesta y recogida de datos

El grupo TEA del *Down Syndrome Medical Interest Group-USA (DSMIG-USA)* desarrolló una encuesta cuyo objetivo fue comprender mejor las experiencias de las familias que tenían un hijo con diagnóstico confirmado o sospechoso de SD-TEA. El equipo de este estudio elaboró 17 preguntas, incluidas 6 preguntas de pasos múltiples, para evaluar las experiencias de los participantes con sus hijos en los primeros años anteriores al diagnóstico de TEA; sus interacciones con los sistemas médicos y educativos para obtener el diagnóstico de TEA; las perspectivas sobre qué intervenciones y apoyo les han sido útiles; y reflexiones sobre de qué manera el diagnóstico dual de SD-TEA ha afectado a la unidad familiar. La encuesta interrogó específicamente sobre la edad a la que el niño había sido diagnosticado de TEA, qué tipo de profesional hizo el diagnóstico, y cómo éste fue obtenido (p. ej., diagnóstico clínico, cuestionario, entrevista al cuidador, tests de

desarrollo, tests psicoeducativos). Los únicos datos demográficos solicitados fueron la edad del individuo al tiempo de rellenar la encuesta y la ciudad y estado (USA) donde el participante residía. El estudio fue aprobado por un Comité de Revisión Institucional.

Todos los participantes en la encuesta eran miembros de la *DS-ASD Connection*, una comunidad online cerrada de familias que tienen un hijo con diagnóstico confirmado o sospechoso de diagnóstico dual SD y TEA. El enlace de la encuesta fue subido a la página cerrada de la organización en Facebook y distribuido en la newsletter a los miembros de la *DS-ASD Connection*. La encuesta estuvo disponible en inglés y se mantuvo abierta desde el 5 de mayo de 2019 hasta el 15 de junio de 2019. Se envió una nota de recuerdo a las cuatro semanas después de la distribución inicial, y el período de inscripción se cerró dos semanas después de la última entrega de la encuesta. Para mantener el anonimato, la encuesta tenía que estar completada en una sesión. Podían entregarse encuestas contestadas sólo parcialmente.

ANÁLISIS DE DATOS

Se excluyeron del análisis las encuestas en las que las respuestas a las preguntas relacionadas con el proceso de diagnóstico indicaban que la persona con SD no había recibido realmente un diagnóstico formal de TEA, o si el cuidador sólo contestó a las preguntas demográficas. En los restantes, cada pregunta fue analizada de manera individual, con independencia de si el participante evitaba responder a otras preguntas de la encuesta. Esto se hizo para maximizar el tamaño de la muestra en cada cuestión por separado, y eso influyó en que el tamaño de la muestra fue diferente en cada cuestión.

La inicial anotación, descarga y clasificación de los datos se hizo en Microsoft Excel. El análisis cualitativo de los datos fue informado mediante metodología de análisis temático (Creswell, 2014), con un esquema de codificación desarrollado por el equipo del estudio después de varias reuniones de consenso que incluyeron a clínicos con experiencia en la atención a niños con SD, TEA y SD-TEA. Se identificaron los temas generales para cada ítem de la encuesta que pedía una interpretación cualitativa por parte de las respuestas de los padres. Varios clínicos codificaron los datos de manera independiente y la concordancia estadística kappa entre los evaluadores (Fleiss et al., 2003) fue 0,92; todas las divergencias a la hora de codificar fueron revisadas por un grupo, alcanzándose el consenso tras revisar caso. Las cuestiones relacionadas con la edad se analizaron de modo cualitativo. Se realizó

una regresión lineal simple en las variables de edad, originando una gráfica de línea con un coeficiente ajustado de correlación R^2 . Toda la computación analítica que comprendía gráficas, tablas y parámetros estadísticos se ejecutó sobre RStudio y RMarkdown.

RESULTADOS

Demografía

Se distribuyó la encuesta dentro del grupo DS-ASD Connection Facebook Group que tiene un total de 486 miembros. La encuesta llegó a 172 cuidadores (35% de los miembros) que aplicaron el enlace de la encuesta. De estos 172, la tasa de respuesta fue del 39% ($n = 67$). Se excluyeron 9 ya que sólo tenían información demográfica, y otros 11 porque sus respuestas indicaron que el niño nunca había sido diagnosticado de TEA. Se incluyeron en el análisis 47, la mayoría residente en Estados Unidos. La mediana de edad del hijo de los participantes en el momento de responder la encuesta fue 17,00 años ($SD = 8,37$), y el 70% ($n = 33$) de ellos eran varones.

PRIMEROS AÑOS Y DIAGNÓSTICO

Edad del diagnóstico

En esta encuesta los cuidadores indicaron haber observado las primeras diferencias en su hijo al compararlo con otros niños con SD a la edad (media) de 3,87 años ($SD = 2,56$). Pero la mayoría no recibió el diagnóstico de TEA hasta la edad escolar, una media de 8,52 años ($SD = 3,67$). Hubo un retraso medio de 4,65 años ($SD = 3,67$) entre la primera observación de síntomas y la notificación del diagnóstico (tabla 1). Este retraso, definido como la distancia entre la edad en la que los padres se dieron cuenta de signos propios del TEA y la edad en que se emitió un diagnóstico, mostró una correlación positiva con la edad que el hijo tenía en el momento de la participación en la encuesta (R^2 ajustado = 0,211, $P = 0,0009$): cuanto mayor era la edad del hijo en el momento de la encuesta, mayor había sido la brecha entre primeros

Tabla 1. Edad del niño a la que se inició la preocupación por un desarrollo anómalo y diagnóstico de trastorno del espectro autista (TEA) (n = 45)

Categoría	Media	Mediana	Intervalo	DE
Edad a la que se inició la preocupación por un desarrollo anómalo (años)	3,87	3,00	0,25-12	2,56
Edad en el diagnóstico de TEA (años)	8,52	7,00	1,50-21,00	4,77
Número de años entre la primera preocupación y el diagnóstico ("brecha de edad")	4,65	3,50	0,00-17,50	3,67

signos de TEA y momento de emisión del diagnóstico (Tabla 1).

SÍNTOMAS INICIALES

La encuesta indagó sobre los síntomas que indujeron a los cuidadores a sospechar que su hijo era diferente de los otros con SD. Las primeras preocupaciones más frecuentemente indicadas fueron las conductas estereotipadas (n =24, 53%), y eso incluía conductas repetitivas (p. ej., palmeo de manos, conductas autoestimulantes [balanceos, etc.], golpes de cabeza), conducta perseverante (p. ej., quedarse mirando a ventiladores de techo, a luces), intereses limitados (p. ej., jugar con el mismo juguete una y otra vez). También se observaron con frecuencia en los primeros año la falta de interés en las relaciones sociales (n = 22; 49%) y los déficit en la comunicación (n = 18, 40%). Indicaron también que apreciaban sensibilidad sensorial, a la defensiva (n =13; 29%); pobre contacto ocular (n= 12; 27%); trastorno del ánimo o de la conducta en forma de rabietas, hiperactividad, ansiedad; y patrones anómalos de juego (n = 10; 22%), incluida la preferencia por jugar solo, la falta de juego imaginativo y el uso inapropiado de los juguetes. Muchos indicaron un progreso más lento en los hitos del desarrollo (n = 12; 27%), u un subgrupo indicó como principal problema una regresión en el desarrollo (n =8; 18%).

INFORMACIÓN DE LAS PREOCUPACIONES

La mayoría de los participantes expresaron su primer temor al primer profesional responsable de la atención al niño (n =22; 47%) o a profesionales en los campos de la educación/terapias (n =27; 57%) como son los maestros, terapeutas del lenguaje/fisios/ocupacionales, especialistas de la atención temprana. Un subgrupo más pequeño (n = 12; 26%) lo hizo a especialistas médicos, tales como pediatra del desarrollo y de la conducta, neurólogo, genetista, especialista en el SD (profesionales que trabajan en clínicas o centros SD, o que ven a muchos pacientes con SD). De quienes expresaron su primera preocupación al primer profesional responsable de la atención al niño, el 82% (n = 18) pensó que l profesional carecía de conocimiento o experiencia sobre el SD-TEA para seguir orientándoles (tabla 2).

APOYOS, SERVICIOS E INTERVENCIONES

A los padres se les preguntó sobre las relativas cualidades y dificultades de su hijo. Se les pidió también que reflexionaran sobre los apoyos e intervenciones que le habían ayudado. Todos fueron capaces de identificar al menos un punto fuerte de su hijo, pero las respuestas fueron demasiado distintas como para clasificarlas. Algunos ejemplos de sus puntos fuertes fueron el afecto, la compasión y la perseverancia. Las dificultades descritas con mayor frecuencia fueron los déficits de comunicación (n = 25; 57%), la rigidez cognitiva (n = 18; 41%), el déficit en habilidades sociales (n = 13; 30%), y/o temas relacionados con el ánimo y la conducta (n = 11; 25%).

Tabla 2. A qué cuidadores los padres expresaron su preocupación, y si ellos percibieron que tenían conocimiento para dirigir una ulterior evaluación (n =47)

Receptor de la preocupación	Familia (n = 6)	Educador/ terapeuta (n = 27)	Pediatra/ atención primaria (n = 22)	Pediatra/ atención primaria (n = 22)
Fiable	0 (0%)	6 (22%)	4 (18%)	4 (18%)
No fiable	6 (100%)	21 (78%)	18 (82%)	18 (82%)

En cuanto a las intervenciones que habían ayudado a su hijo, el 37% (n = 16) mencionó la terapia *Applied Behavioral Analysis (ABA)*; el 35% (n = 15) señaló servicios terapéuticos (logopedia, fisioterapia, terapia ocupacional); y el 14% (n = 6) centros especializados en SD o en autismo. Los participantes se dividieron al preguntarles si la escuela había sido un recurso valioso: el 51% (n = 20) contestó que la escuela había cubierto las necesidades de su hijo, el 36% (n = 14) contestó que no le había ayudado, y el 13% (n = 5) que le había ayudado en algunos aspectos pero no en otros.

IMPACTO EN LA FAMILIA

La principal fuente de frustración señalada por los participantes fue la carencia de conocimientos sobre el SD-TEA por parte de los profesionales (n=11; 25%). Muchos suscribieron las dificultades para comunicarse con su hijo y hacer frente a las conductas, y varios sintieron que los servicios terapéuticos eran inadecuados, porque no estaban ajustados apropiadamente a las necesidades.

Al preguntar sobre el mayor impacto que el tener un hijo con SD-TEA había ocasionado en la unidad familiar, 38% (n = 16) mencionaron el sentirse aislados, solos. Muchos señalaron que atender a su hijo les llevaba cantidad de tiempo y exigió un cambio de ocupación. A pesar de las dificultades, el 38% (n = 16) coincidieron en que la experiencia les había hecho más empáticos, más fuertes y más agradecidos. Muchos de los participantes mencionaron que se sentían como si no pertenecieran ni a las comunidades del SD ni a las del TEA. Los temas obtenidos a partir de las respuestas a la encuesta, incluidos algunos comentarios ilustrativos de esta sección, se muestran en la tabla 3.

Tabla 3. Temas y comentarios obtenidos a partir de la sección “Impacto familiar” de la encuesta

Categoría/Asunto	Tema	Citas ilustrativas
Problemas y frustración	Dificultades de comunicación	<i>“Falta de comunicación por parte de nuestro hijo. No puede expresar sus necesidades/ deseos/ sentimientos”.</i>
	Cambios en la conducta	<i>“No cederá en nada que haya decidido necesitado para seguir su</i>

		<i>camino. Tendrá rabietas si intentamos cambiar algo. Ha aprendido a chillar si intentamos cambiar alguna de sus rutinas”.</i>
	Lento progreso en su desarrollo	<i>“La mayor frustración es la falta de progreso. Tenemos terapia ABA pero parece dar un paso adelante y dos atrás”.</i> <i>“También, el progreso lento descorazona, especialmente cuando el niño se esfuerza tanto. Otras personas abandonan demasiado pronto –escuela, terapeutas, familia...”.</i>
	Falta de independencia en actividades de autocuidado	<i>“La carencia de independencia, incluida la de vestirse y asearse, necesita ayuda para comer, etc. La mayoría de los niños con SD pueden conseguir cierta independencia en estas áreas básicas. Pueden hablar e interactuar con otros”</i>
	Necesidad de constante supervisión	<i>“La gente no se da cuenta que un corredor (...) No le puedo dejar con nadie (los descansos libres están bien, pero no hay nadie cualificado para vigilarlo”.</i>
	Falta de conocimientos en educadores y terapeutas	<i>“Luchar por servicios/defensores de mi hijo. Eso me debilita”.</i> <i>“Luchas con las personas que se supone que deberían ayudarnos. Las escuelas, los médicos, los terapeutas, etc. han estado las más de las veces trabajando contra nosotros, o sencillamente sin ayudarnos”.</i>
Impacto sobre la unidad familiar	Aislamiento social	<i>“Intentando hacer CUALQUIER COSA como familia porque su rechazo a lo social sigue siendo tan significativo y disruptivo (...). Nunca hemos ido a un restaurante, cine, teatro, o piscina pública como familia. Nunca hemos cogido una</i>

		<i>vacación familiar, y o fuertemente estropeados o bien teníamos que abandonar cualquier celebración familiar (bodas, funerales, graduaciones, etc.) a las que quisiéramos asistir”.</i>
	Impacto sobre la profesión, el matrimonio	<i>“No hemos tenido más hijos; no creímos ser capaces de tener más... La trayectoria laboral se apagó. El matrimonio se enfrió: no siempre teníamos energía para entregarnos el uno al otro”.</i>
	Aumento de la empatía	<i>“No puedo subestimar el grado en que esto ha impactado en mis hijos, no hacen juicios a la hora de tener experiencias de socialización o de pasar el tiempo junto a compañeros de su edad que muestran claras diferencias. Han aprendido lecciones de él que ni mi marido ni yo jamás hubiésemos sido capaces de enseñarles directamente, y son personas mucho mejores a su edad de lo que yo jamás fui en los mismos periodos de mi propia vida”.</i>
	Preocupados por el futuro	<i>“El futuro se nos presenta menos claro que el de las familias con un hijo con SD. Parece que ellas tienen muchas más oportunidades para planificarlo. Dependiendo de en dónde una persona se encuentre en el espectro, lo mismo parece ser cierto para las personas con autismo. Ahora, pensamos que siempre vivirá con nosotros y dispondrá de un cuidador a tiempo completo”.</i>
De qué modo la experiencia del cuidador se diferencia de los cuidadores de	Discapacidad acumulada	<i>“El SD/TEA le confunde y nos confunde. La falta de comunicación de mi hijo y el miedo a cambiar hace que su disfunción del desarrollo aumente exponencialmente”.</i>

personas con sólo
SD o sólo TEA

"Las 'dificultades' que experimentamos como parte de su diagnóstico SD son tan insignificantes comparadas con las que constantemente tenemos que luchar [en mi hijo con SD-TEA] que verdaderamente no cuentan en el modo en que hemos de manejar nuestras vidas".

Carencia de
intervenciones
especializadas

"Creo que hay grandes diferencias respecto a los padres cuyo hijo sólo tiene SD. Las intervenciones que aplicamos se centran más en los síntomas del autismo de nuestro hijo. Sin embargo, parece que hay mucho desacuerdo en el comunidad del autismo y no hemos querido vernos implicados".

No se pertenece
a ninguna de las
comunidades, SD
o TEA

"Y así, cuando estás en eventos TEA los demás padres piensan que el TEA se presenta de modo diferente en nuestros hijos por lo que consideran que no deberías estar ahí".
"En resumen, creo que nuestra experiencia se ve dificultada por facetas múltiples que no contemplan las familias con un solo diagnóstico. CREO que es más duro Y en mayor soledad. Y requiere más oportunidades que valoren nuestra eficiencia y confianza como padres, debido al aumento de comunidades en las que, al comparar a nuestro hijo con otros con similar diagnóstico, deja al nuestro siempre como que se queda corto".

Sentirse juzgado
por otros

"Como madre he oído repetidas veces que su TEA es simplemente la conducta que yo he favorecido por mimarlo o permitirle hacer lo que quería. Es mi culpa si actúa de la manera en que lo hace. Debía llevarle a un asilo y volver a mi vida anterior. Si

no lo meto en un asilo, mis juiciosos amigos y familia se separan de nosotros”.

“Mi hijo tiene el aspecto de un chico con SD. Si eso es todo lo que cualquiera conoce sobre él y adopta la decisión de contemplar a mi hijo como el producto de calidad de las intervenciones disponibles para un niño con ese diagnóstico (sólo SD), mi marido y yo somos considerados como padres negligentes e incompetentes”.

DISCUSIÓN

Este es el primer estudio que contempla las perspectivas de los cuidadores con un hijo con SD-TEA. La utilización de la codificación cualitativa y el análisis de temas permitió obtener una visión detallada y matizada de las perspectivas familiares. Los niños con SD-TEA conforman una población de pacientes relativamente poco estudiados, y este estudio profundiza en nuestro conocimiento sobre las vidas de las familias.

La mayoría de quienes respondieron advirtieron que su hijo era diferente de los demás niños con SD en la primera infancia, a una media de edad de 3,87 años. En comparación, múltiples estudios sobre niños con TEA idiopático han descrito que la primera preocupación de los padres comienza antes de los 2 años (Baghdadli et al, 2003; Chamak et al, 2011; Chawarska et al, 2007; De Giacomo & Fombonne, 1998; Goin-Kochel et al., 2006; Howlin & Asgharian, 1999; Zuckerman et al., 2015). Nuestro estudio muestra una media de 4,65 años de retraso entre la apreciación de los primeros síntomas y la obtención de un diagnóstico. Esta brecha o distancia es mayor que la descrita en una encuesta en Estados Unidos a cuidadores de niños con TEA idiopático, en donde la media del retraso en el diagnóstico fue de 2,70 años (Zuckerman et al., 2015). Los niños con SD-TEA en nuestro estudio fueron diagnosticado a una media de edad de 8,52 años, superior en varios años a los 5-6 años descritos para en el TEA idiopático (Howlin y Moore, 1997; Mandell et al., 2010; Siklos y Kerns, 2007). Es de notar que

esta brecha fue mayor para los individuos de más edad en el momento en que la encuesta se realizó, lo que sugiere que ha habido una cierta mejoría en el reconocimiento del diagnóstico de TEA en los niños con SD, en relación con las tres décadas anteriores. Pero este hallazgo puede verse comprometido por el gran intervalo de edades de las personas con SD-TEA en el momento en que se llevó a cabo la encuesta.

La identificación y el diagnóstico de TEA en las personas con SD puede ser complicado por diversos motivos. Los síntomas nucleares del TEA (dificultades socio-comunicativas, conductas e intereses repetitivos) pueden ser menos acusados en el SD-TEA que en el TEA solo (Godfrey et al., 2019). El solapamiento de síntomas entre la discapacidad intelectual y el TEA pueden originar un dilema diagnóstico en los profesionales (Howlin et al., 2008; Reiss et al., 1982); por ejemplo, muchos niños con SD y con discapacidad intelectual más intensa muestran conductas estereotipadas (Channell et al., 2015; Kraijer y de Bildt, 2005). Los síntomas tipo-TEA, tal como están puntuados en la *Social Responsiveness Scale*, prevalecen más en los niños con SD sin un diagnóstico comórbido con TEA que en la población neurotípica (Channell et al., 2015). La pérdida en la audición, la hipotonía y los problemas visuales que se dan con mayor frecuencia en los niños con SD, pueden afectar también al desarrollo del lenguaje y al desarrollo social (DiGuiseppi et al., 2010; Rasmussen, 2001). Siendo tan problemático, incluso para un profesional avezado, el saber cuándo los síntomas tipo-TEA indican un diagnóstico de TEA, la presencia de múltiples signos y síntomas, así como el temor de que un niño parezca “diferente” de otros niños con SD, deberá suscitar una evaluación más profunda por parte de un especialista, en lugar de descartarlo y atribuirlo al SD o la discapacidad intelectual solos. Es de notar que las características identificadas como capaces de diferenciar a los niños con SD-TEA de los niños con sólo SD, tal como fueron verbalizadas por los padres participantes en la encuesta, coinciden con los índices de puntuación en el algoritmo del *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS), que es “el patrón oro” como instrumento diagnóstico de TEA en la comunidad general (Lord et al., 2000). Se ha demostrado que los niños con SD-TEA tienen perfiles ADOS similares a los de los niños con sólo TEA (Oxelgren et al., 2019).

Los informes de los padres en esta encuesta muestran una buena correlación con los hallazgos sobre el SD-TEA, apoyando así más a la idea de que las preocupaciones de los padres no deben ser ignoradas ni descartadas. El síntoma más frecuentemente descrito fue la conducta estereotipada (n = 24, 53%), coincidente con resultados publicados

anteriormente sobre mayores índices de estereotipias de la *Aberrant Behavior Checklist* en niños con SD-TEA en comparación con niños con solo TEA (Capone et al., 2005); la literatura ha mostrado que si bien muchos niños con SD presentan conducta estereotípica (Howlin y Moore, 1997), quienes tienen SD-TEA se concentran en una estereotipia más persistente, compleja y excéntrica (Carter et al., 2007). Los cuidadores frecuentemente señalaron sus temores sobre el ánimo y la conducta, lo que confirma previos resultados de mayores tasas de dificultades en la conducta, hiperactividad y lenguaje inapropiado en los niños con SD-TEA comparados con los niños con SD solo (Capone et al., 2005; Carter et al., 2007; Molloy et al., 2009). Es de advertir que un reciente estudio demostró que tipos específicos de conducta maladaptativa, como son la autolesión y el aislamiento, iban asociados a un mayor riesgo de presentar SD-TEA (Channell et al., 2019). En nuestra encuesta, los padres también señalaron frecuentemente que sus hijos con SD-TEA tenían más pobres habilidades de lenguaje receptivo y expresivo y más habla inapropiada que los niños con SD solo (Magyar et al., 2012; Molloy et al., 2009).

El diagnóstico temprano es el principal determinante de los resultados que se puedan conseguir en los pacientes con TEA, ya que las intervenciones intensas aplicadas precozmente en la vida pueden ocasionar mejores resultados (Greenspan, 1994; Kraijer y de Bildt, 2005; Webb et al., 2014). Tema común en los participantes en la encuesta fue que sus temores y preocupaciones fueron rechazados inicialmente, lo que contribuyó al retraso en el diagnóstico de TEA. Para muchos de ellos, el itinerario o recorrido hasta alcanzar el diagnóstico dual supuso el tener que interactuar con múltiples profesionales de la salud, de la educación y terapeutas, antes de encontrar a alguien que por fin fuera capaz de reconocer los signos de TEA y evaluarlos; esto subraya la carencia de conciencia sobre la existencia del SD-TEA, y sugiere la necesidad de educar, especialmente a los responsables de la atención primaria y a los educadores, que son con frecuencia los primeros en escuchar los temores de los padres.

Tener un hijo con el diagnóstico dual significa un enorme impacto sobre la familia, tanto positivo como negativo. El 38% de los participantes señalaron sentimiento de aislamiento, que los padres atribuyeron a dos categorías importantes: la imposibilidad de salir de casa o atender a reuniones familiares debido a la conducta del niño, o temas de sensibilidad por ser interpretados equivocadamente como “malos padres” en público debido a los síntomas y conductas del niño. Esto es coherente con el concepto de que la llamada “ventaja SD” –la noción

de que los padres de personas con SD experimentan menos estrés al compararlos con los cuidadores de niños con otras discapacidades del desarrollo (Hodapp et al., 2001)— no se mantiene si se tiene en cuenta la conducta adaptativa del niño (Corrice y Glidden, 2009). Los resultados de la encuesta subrayan el valor de adecuados servicios de respiro en familias con niños con SD-TEA. Los padres confiaron en la organización de una comunidad con familias de otros niños con el diagnóstico dual, subrayando la importancia de conectar a las familias, mediante grupos de apoyo on line o presenciales. La experiencia ha demostrado la importancia del apoyo social como factor que guarda relación con la capacidad de afrontamiento por parte de las familias con hijos con TEA, lo cual reduce sus niveles de estrés (Luther et al., 2005).

Este estudio también nos ilustra sobre cómo podemos mejorar en la atención a los niños con SD-TEA si comprendemos mejor las experiencias de las familias. Pero el estudio tiene también sus limitaciones. Nuestra muestra es pequeña: sólo 47 cumplieron los criterios de admisión. La encuesta solicitó datos demográficos muy limitados, y eso afecta a la generalización de sus resultados. Se incluyeron encuestas basadas sólo en la información parental de que su hijo había sido diagnosticado de SD-TEA, sin que hubiera un proceso independiente de verificación; dado que el diagnóstico de TEA en los síndrome genéticos es más problemático (Hepburn y Moody, 2011), los estudios futuros habrán de incorporar mediciones de caracterización de la sintomatología propia del TEA, para aumentar la confianza en que realmente los hallazgos son propios de la población SD-TEA. No dispusimos de comparación con un grupo de familias con un hijo que sólo tuviera SD o TEA; los futuros estudios habrán de incluir estos grupos para compararlos, porque pueden experimentar similares problemas en las programaciones escolares y el acceso a los servicios. Si bien el formato de respuesta abierta permitió a los participantes que se expresaran libremente, también introdujo una posibilidad de sesgo en el proceso de agrupar las respuestas en categorías. Dado que nuestra confianza se apoyaba en los datos de la encuesta, puede haber un sesgo de memoria al exponer los temores o preocupaciones iniciales en relación con los síntomas, ya que los padres están más familiarizados con los criterios diagnósticos del TEA una vez que el hijo ha sido diagnosticado. También puede haber un sesgo negativo en relación con los pacientes al recordar los problemas para acceder a los servicios de diagnóstico e intervención, que pudieron haber ocurrido años antes de la participación en la encuesta.

Los participantes de nuestro estudio pueden no ser representativos de los padres en la población general, ya que debían leer y escribir en inglés, ser miembros de la conexión SD-TEA (el grupo de apoyo online en el que los participantes fueron elegidos) y tener acceso a internet para responder a la encuesta. Los resultados están sujetos a un importante sesgo en la selección, ya que todos los participantes eran miembros de un grupo de apoyo y pudieron haber buscado una comunidad online para afrontar las experiencias más problemáticas en su paternidad. En estudios que se centran en el TEA idiopático, el no saber hablar en inglés mostró una relación con los retrasos en el diagnóstico del TEA (Fountain et al., 2011; Valicenti y-McDermott et al., 2012), lo que sugiere la posibilidad de que los niños con SD-TEA provenientes de familias que no hablan inglés, los grupos minoritarios, o con un estado socio-económico inferior puedan estar sufriendo retrasos aún mayores en el diagnóstico. Confiamos en que este estudio promoverá una búsqueda en las experiencias de cuidadores de personas con SD-TEA, incluyendo a aquellos cuyo primer idioma no sea el inglés, con una categorización más detallada del origen racial/étnico de los participantes, el nivel de educación y el estado socio-económico.²

CONCLUSIÓN

Este estudio corrobora resultados anteriores de que el diagnóstico de TEA en niños con SD es realizado con significativo retraso (Howlin et al., 2008; Rasmussen et al., 2001). Confirma también los anteriores estudios que muestran que los niños con SD-TEA experimentar mayores problemas en su conducta, funcionamiento adaptativo y comunicación que los niños con solo SD (Magyar et al., 2012; Molloy et al., 2009). Además resalta la importancia de dar validez a las preocupaciones o temores de los padres y de conectar rápidamente a los pacientes que muestren signos de TEA con servicios de evaluación apropiada, y destaca la necesidad de educar a los profesionales de atención primaria y a los educadores sobre la presentación y necesidades de las personas con SD-TEA. Por último, insiste en la necesidad de proseguir en la investigación sobre cómo los niños con SD-TEA muestran diferencias en relación con los sólo tienen SD, y la importancia de apoyar a los cuidadores conectándolos con servicios de un respiro realmente significativo y otros servicios de apoyo, tanto en el domicilio como en la comunidad.

²N.del T. En as referencias al idioma, recuérdese que el estudio está realizado en USA

BIBLIOGRAFÍA

- Ashworth, M., Palikara, O., & Van Herwegen, J. (2019). Comparing parental stress of children with neurodevelopmental disorders: The case of Williams syndrome, Down syndrome and autism spectrum disorders. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 32(5), 1047–1057. <https://doi.org/10.1111/jar.12594>
- Baghdadli, A., Picot, M. C., Pascal, C., et al. (2003). Relationship between age of recognition of first disturbances and severity in young children with autism. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 12(3), 122–127. <https://doi.org/10.1007/s00787-003-0314-6>
- Capone, G. T., Grados, M. A., Kaufmann, W. E., et al. (2005). Down syndrome and comorbid autism-spectrum disorder: Characterization using the aberrant behavior checklist. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 134(4), 373–380. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30622>
- Carter, J. C., Capone, G. T., Gray, R. M., et al. (2007). Autistic-spectrum disorders in Down syndrome: Further delineation and distinction from other behavioral abnormalities. *American Journal of Medical Genetics. Part B, Neuropsychiatric Genetics*, 144B(1), 87–94. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.30407>
- Castillo, H., Patterson, B., Hickey, F., et al. (2008). Difference in age at regression in children with autism with and without Down syndrome. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 29(2), 89–93. <https://doi.org/10.1097/DBP.0b013e318165c78d>
- Chamak, B., Bonniau, B., Oudaya, L., et al. (2011). The autism diagnostic experiences of French parents. *Autism*, 15(1), 83–97. <https://doi.org/10.1177/1362361309354756>
- Channell, M. M., Hahn, L. J., Rosser, T., et al. (2019). Characteristics associated with autism spectrum disorder risk in individuals with Down syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 49(9), 3543–3556. <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04074-1>
- Channell, M. M., Phillips, B. A., Loveall, S. J., et al. (2015). Patterns of autism spectrum symptomatology in individuals with Down syndrome without comorbid autism spectrum disorder. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 7(1), 5. <https://doi.org/10.1186/1866-1955-7-5>
- Chawarska, K., Paul, R., Klin, A., et al. (2007). Parental recognition of developmental problems in toddlers with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(1), 62–72. <https://doi.org/10.1007/s10803-006-0330-8>
- Corrice, A. M., & Glidden, L. M. (2009). The Down syndrome advantage: Fact or fiction? *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 114(4), 254–268. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-114.4.254-268>
- Creswell, J. W. (2014). *Research design: Qualitative, quantitative, and mixed methods approaches* (4th ed.). SAGE Publications.
- Dabrowska, A., & Pisula, E. (2010). Parenting stress and coping styles in mothers and fathers of pre-school children with autism and Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(3), 266–280. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01258.x>
- De Giacomo, A., & Fombonne, E. (1998). Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 7(3), 131–136. <https://doi.org/10.1007/s0078700050058>
- DiGuseppi, C., Hepburn, S., Davis, J. M., et al. (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), 181–191. <https://doi.org/10.1097/DBP.0b013e3181d5aa6d>
- Findlen, U. M., Malhotra, P. S., & Adunka, O. F. (2019). Parent perspectives on multidisciplinary pediatric hearing healthcare. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 116, 141–146. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2018.10.044>
- Fleiss, J. L., Levin, B., & Paik, M. C. (2003). *Statistical methods for rates and proportions* (3rd ed.). Hoboken: Wiley.
- Fountain, C., King, M. D., & Bearman, P. S. (2011). Age of diagnosis for autism: Individual and community factors across 10 birth cohorts. *Journal of Epidemiology and Community Health*, 65(6), 503–510. <https://doi.org/10.1136/jech.2009.104588>
- Gibbs, M. V., & Thorpe, J. G. (1983). Personality stereotype of noninstitutionalized down syndrome children. *American Journal of Mental Deficiency*, 87(6), 601–605.
- Gillberg, C., Persson, E., Grufman, M., et al. (1986). Psychiatric disorders in mildly and severely mentally retarded urban children and adolescents: Epidemiological aspects. *British Journal of Psychiatry*, 149(1), 68–74. <https://doi.org/10.1192/bjp.149.1.68>
- Godfrey, M., Hepburn, S., Fidler, D. J., et al. (2019). Autism spectrum disorder (ASD) symptom profiles of children with comorbid Down syndrome (DS) and ASD: A comparison with children with DS-only and ASD-only. *Research in Developmental Disabilities*, 89, 83–93. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2019.03.003>
- Goin-Kochel, R. P., Mackintosh, V. H., & Myers, B. J. (2006). How many doctors does it take to make an autism spectrum diagnosis? *Autism*, 10(5), 439–451. <https://doi.org/10.1177/1362361306066601>
- Greenspan, S. I. (1994). *Infancy and early childhood: The practice of clinical assessment and intervention with emotional and developmental challenges*. International Universities Press.
- Hepburn, S. L., & Moody, E. J. (2011). Diagnosing autism in individuals with known genetic syndromes: Clinical considerations and implications for intervention. *International Review of Research in Developmental Disabilities*, 40, 229–259. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-374478-4.00009-5>
- Hepburn, S., Philofsky, A., Fidler, D. J., et al. (2008). Autism symptoms in toddlers with Down syndrome: A descriptive study. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 21(1), 48–57. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.2007.00368.x>
- Hodapp, R. M., Ly, T. M., Fidler, D. J., et al. (2001). Less stress, more rewarding: Parenting children with Down syndrome. *Parenting: Science and Practice*, 1, 317–337. https://doi.org/10.1207/S15327922PAR0104_3
- Howlin, P., & Asgharian, A. (1999). The diagnosis of autism and Asperger syndrome: Findings from a survey of 770 families. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 41(12), 834–839. <https://doi.org/10.1017/S0012162299001656>
- Howlin, P., & Moore, A. (1997). Diagnosis in autism: A survey of over 1200 patients in the UK. *Autism*, 1(2), 135–162. <https://doi.org/10.1177/1362361397012003>
- Howlin, P., Wing, L., & Gould, J. (2008). The recognition of autism in children with Down syndrome—implications for intervention and some speculations about pathology. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 37(5), 406–414. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1995.tb12024.x>
- King, G., Zwaigenbaum, L., Bates, A., et al. (2012). Parent views of the positive contributions of elementary and high school-aged children with autism spectrum disorders and down syndrome. *Child: Care, Health and Development*, 38(6), 817–828. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2011.01312.x>
- Kraijer, D., & de Bildt, A. (2005). The PDD-MRS: An instrument for identification of autism spectrum disorders in persons with mental retardation. *Journal of Autism*

- and Developmental Disorders, 35(4), 499–513. <https://doi.org/10.1007/s10803-005-5040-0>
- Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., et al. (2000). The autism diagnostic observation schedule-generic: A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30(3), 205–223. <https://doi.org/10.1023/A:1005592401947>
- Lovaas, O. I. (1987). Behavioral treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 55(1), 3–9. <https://doi.org/10.1037/0022-006X.55.1.3>
- Lowenthal, R., Paula, C. S., Schwartzman, J. S., et al. (2007). Prevalence of pervasive developmental disorder in Down's syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(7), 1394–1395. <https://doi.org/10.1007/s10803-007-0374-4>
- Luther, E. H., Canham, D. L., & Cureton, V. Y. (2005). Coping and social support for parents of children with autism. *The Journal of School Nursing*, 21(1), 40–47. <https://doi.org/10.1177/1059840505210010901>
- Maenner, M. J., Shaw, K. A., Baio, J., et al. (2020). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years – autism and developmental disabilities monitoring network, sites, United States, 2016. *MMWR Surveillance Summaries*, 69, 1–12. <https://doi.org/10.15585/mmwr.ss6904a1>
- Magyar, C. I., Pandolfi, V., & Dill, C. A. (2012). An initial evaluation of the social communication questionnaire for the assessment of autism spectrum disorders in children with down syndrome. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 33(2), 134–145. <https://doi.org/10.1097/DBP.0b013e318240d3d9>
- Mandell, D. S., Morales, K. H., Xie, M., et al. (2010). Age of diagnosis among medic-aid-enrolled children with autism, 2001–2004. *Psychiatric Services*, 61(8), 822–829. <https://doi.org/10.1176/ps.2010.61.8.822>
- Molloy, C. A., Murray, D. S., Kinsman, A., et al. (2009). Differences in the clinical presentation of Trisomy 21 with and without autism. *Journal of Intellectual Disability Research*, 53(2), 143–151. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2008.01138.x>
- Moss, J., Richards, C., Nelson, L., et al. (2013). Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in individuals with Down syndrome. *Autism*, 17(4), 390–404. <https://doi.org/10.1177/1362361312442790>
- Oxelgren, U. W., Åberg, M., Myreliid, Å., et al. (2019). Autism needs to be considered in children with Down Syndrome. *Acta Paediatrica*, 108(11), 2019–2026. <https://doi.org/10.1111/apa.14850>
- Rasmussen, P., Börjesson, O., Wentz, E., et al. (2001). Autistic disorders in Down syndrome: Background factors and clinical correlates. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 43(11), 750. <https://doi.org/10.1017/S0012162201001372>
- Reiss, S., Levitan, G. W., & Szyszko, J. (1982). Emotional disturbance and mental retardation: Diagnostic overshadowing. *American Journal of Mental Deficiency*, 86(6), 567–574.
- Richards, C., Jones, C., Groves, L., et al. (2015). Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: A systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*, 2(10), 909–916. [https://doi.org/10.1016/S2215-0366\(15\)00376-4](https://doi.org/10.1016/S2215-0366(15)00376-4)
- Rutter, M., & Hersov, L. (Eds.). (1985). *Adolescent psychiatry; Modern approaches, 2nd Edition* (2nd ed.). Blackwell Scientific.
- Rutter, M., & Schopler, E. (1988). Autism and Pervasive Developmental Disorders. In E. Schopler & G. B. Mesibov (Eds.), *Diagnosis and assessment in autism* (pp. 15–36). Boston: Springer.
- Sacrey, L.-A.R., Zwaigenbaum, L., Bryson, S., et al. (2015). Can Parents' concerns predict autism spectrum disorder? A Prospective study of high-risk siblings from 6 to 36 months of age. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent*

- Psychiatry*, 54(6), 470–478. [https:// doi. org/ 10. 1016/j. jaac. 2015. 03. 014](https://doi.org/10.1016/j.jaac.2015.03.014)
- Siklos, S., & Kerns, K. A. (2006). Assessing need for social support in parents of children with autism and Down syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36(7), 921–933. [https:// doi. org/ 10. 1007/ s10803- 006- 0129-7](https://doi.org/10.1007/s10803-006-0129-7)
- Siklos, S., & Kerns, K. A. (2007). Assessing the diagnostic experiences of a small sample of parents of children with autism spectrum disorders. *Research in Developmental Disabilities*, 28(1), 9–22. [https:// doi. org/ 10. 1016/j. ridd. 2005. 09. 003](https://doi.org/10.1016/j.ridd.2005.09.003)
- Starr, E. M., Berument, S. K., Tomlins, M., et al. (2005). Brief report: autism in individuals with Down syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(5), 665–673. [https://doi. org/ 10. 1007/ s10803- 005- 0010-0](https://doi.org/10.1007/s10803-005-0010-0)
- Valicenti-McDermott, M., Hottinger, K., Seijo, R., et al. (2012). Age at diagnosis of autism spectrum disorders. *Journal of Pediatrics*, 161, 554–556. [https:// doi. org/ 10. 1016/j. jpeds. 2012. 05. 012](https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2012.05.012)
- Warner, G., Howlin, P., Salomone, E., et al. (2017). Profiles of children with Down syndrome who meet screening criteria for autism spectrum disorder (ASD): A comparison with children diagnosed with ASD attending specialist schools. *Journal of Intellectual Disability Research*, 61(1), 75–82. [https:// doi. org/ 10. 1111/ jir. 12344](https://doi.org/10.1111/jir.12344)
- Warner, G., Moss, J., Smith, P., et al. (2014). Autism characteristics and behavioural disturbances in ~500 children with Down's syndrome in England and Wales. *Autism Research*, 7, 433–441. [https:// doi. org/ 10. 1002/ aur. 1371](https://doi.org/10.1002/aur.1371)
- Webb, S. J., Jones, E. J. H., Kelly, J., et al. (2014). The motivation for very early intervention for infants at high risk for autism spectrum disorders. *International Journal of Speech-Language Pathology*, 16(1), 36–42. [https:// doi. org/ 10. 3109/ 17549 507.2013. 861018](https://doi.org/10.3109/17549507.2013.861018)
- Zuckerman, K. E., Lindly, O. J., & Sinche, B. K. (2015). Parental concerns, provider response, and timeliness of autism spectrum disorder diagnosis. *Journal of Pediatrics*, 166(6), 1431–1439.e1. [https:// doi. org/ 10. 1016/j. jpeds. 2015. 03. 007](https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2015.03.007)

2. Patología comórbida en niños con síndrome de Down y autismo: un estudio retrospectivo

Co-occurring conditions in children with Down syndrome and autism: a retrospective study

Journal of Neurodevelopmental Disorders, 2023. 15:9

<https://doi.org/10.1186/s11689-023-09478-w>

AUTORES

Noemi A Spinazzi¹ · Jonathan Santoro^{2,3} · Katherine Pawlowski⁴, Gabriel Anzuero^{5,6}, Yamini J. Howe^{7,8}, Lina R. Patel⁹, Nicole T. Baumer^{4,8,10}

AFILIACIONES

¹ UCSF Benioff Children's Hospital Oakland, Oakland, CA 94609, USA.

² Division of Neuroimmunology, Department of Pediatrics, Children's Hospital Los Angeles, Los Angeles, CA 90027, USA.

³ Department of Neurology, Keck School of Medicine, University of Southern California, Los Angeles, CA 90033, USA.

⁴ Division of Developmental Medicine, Boston Children's Hospital, Boston, MA 02115, USA.

⁵ Division of Developmental and Behavioral Pediatrics, Ann & Robert H. Lurie Children's Hospital of Chicago, Chicago, IL 60611, USA.

⁶ Feinberg School of Medicine, Northwestern University, Chicago, IL 60611, USA.

⁷ Massachusetts General Hospital Lurie Center for Autism, Lexington, MA 02421, USA.

⁸ Harvard Medical School, Boston, MA 02115, USA.

⁹ Department of Psychiatry, Children's Hospital Colorado, Aurora, CO 80045, USA.

¹⁰ Department of Neurology, Boston Children's Hospital, Boston, MA 02115, USA.

SUMARIO

Resumen	28
Introducción	30
Métodos	30
Descripción general	30
Participantes	31
Procedimiento	32
Información sociodemográfica.....	32
Historial del nacimiento y problemas médicos	32
Problemas de desarrollo y salud mental	33
Análisis estadístico	33
Resultados	33
Discusión	39
Conclusión	42
Bibliografía	43

RESUMEN

El síndrome de Down (SD) es una de las causas más frecuentes de discapacidad intelectual, y va asociada con un aumento de la incidencia de patología comórbida. El trastorno de espectro autista (TEA) es común en las personas con SD, con un índice que en algunos estudios ha alcanzado hasta el 30%. Pero se conoce poco sobre la patología comórbida en los niños que presentan SD y TEA.

Se realizó una revisión retrospectiva en un único centro que había recogido de manera longitudinal los datos clínicos. Se incluyó a cualquier paciente con un diagnóstico confirmado de SD, evaluado en un gran programa especializado en síndrome de Down de un centro médico pediátrico terciario entre marzo de 2018 y marzo de 2022. Durante cada evaluación clínica se entregó una encuesta estandarizada que incluía preguntas de carácter demográfico y clínico.

En total se incluyeron 562 niños con SD. La mediana de su edad fue de 10 años (IQR: 6,18-13,92). De este grupo, 72 (13%) tenían un diagnóstico concurrente de TEA (SD-TEA). Era más probable que las personas con TSD=TEA fueran varones (OR: 2,23, CI 1,29-3,84) y mayor probabilidad de haber tenido o tener estreñimiento (OR 2,19, CI 1,31-3,65), reflujo gastroesofágico (OR 1,91, CI 1,14-3,21), dificultades en la conducta alimenticia (OR 2,71, CI 1,12-7,19), espasmos infantiles (OR 6,03 CI 1,79-2034) y escoliosis (OR 2,73 CI 1,16-6,40). En el grupo SD-TEA fue menor la probabilidad de presentar una cardiopatía congénita (OR 0,56 CI 0,34-0,93). No se apreciaron diferencias en la prematuridad o en las complicaciones en las unidades de cuidados intensivos neonatales. La probabilidad de que el grupo SD-TEA tuviera una historia de cardiopatía congénita que requiriera cirugía fue similar a la del grupo de sólo SD. Además no hubo diferencias en los índices de tiroiditis autoinmune o enfermedad celíaca. Tampoco hubo diferencias en la tasa de diagnóstico de patología comórbida del neurodesarrollo o de salud mental en esta cohorte, incluidos los trastornos de ansiedad o el trastorno de déficit de atención/hiperactividad.

Este estudio identifica una diversidad de patología médica que es más frecuente en los niños con SD-TEA que con sólo SD, ofreciendo información importante para el tratamiento de estos pacientes. Los

futuros estudios habrán de investigar sobre el papel de algunos de estos trastornos médicos en el desarrollo de los fenotipos propios del TEA, y si éstos pueden ser específicos factores contribuyentes genéticos o metabólicos hacia esa comorbilidad SD-TEA.

INTRODUCCIÓN

Cada vez se reconoce más la presencia del trastorno de espectro autista (TEA) en las personas con síndrome de Down (SD). Los datos de meta-análisis sugieren que el 16-18% de individuos con SD tienen también TEA [1]; en estudios individuales con criterios diversos de comprobación, las estimaciones han oscilado entre el 5 y el 39% [2-6]. Es creciente la necesidad de comprender mejor los factores de riesgo y las necesidades de salud de los niños con diagnóstico dual de SD y TEA (en adelante, SD-TEA).

El SD se presenta con fenotipos cognitivos y físicos variables, y va asociado a un aumento en la prevalencia de un rango amplio de problemas médicos [7-10], incluidos el nacimiento prematuro, la cardiopatía congénita, la patología tiroidea congénita o adquirida, la enfermedad autoinmune, la patología gastrointestinal (GI), los trastornos de sueño que incluyen a las apneas del sueño, y trastornos convulsivos que incluyen a los espasmos infantiles. Las personas con TEA también tienen mayor riesgo de presentar diversas patologías médicas [11-13], incluidas el estreñimiento y problemas de alimentación, la epilepsia y los trastornos de sueño. Además, también se ha demostrado que patologías que se dan con frecuencia en el SD como son las cardiopatías congénitas y la prematuridad, presentan mayor riesgo de aparecer en el TEA que en la población general [14,15]. Si bien ha habido un gran avance durante la pasada década en la determinación de los rasgos clave y la presentación fenotípica de SD-TEA, ha resultado más lenta la evaluación de los factores de riesgo y de la aparición de problemas médicos en estas personas. Hasta la fecha, pocos son los estudios que han intentado identificar las comorbilidades de carácter médico, de salud mental (SM) y del neurodesarrollo (ND) en estas personas; algunos carecían de grupo control [16] y otros disponían de muestras de tamaño pequeño [17,18].

Este estudio investigó la prevalencia de los problemas médicos, SM y ND en personas con SD-TEA, comparándolos con los de un grupo con sólo SD.

MÉTODOS

Descripción general

El Boston Children's Hospital Down Syndrome Program (BCH DSP) organizó un proceso estandarizado de recogida de datos clínicos y una

base de datos en marzo de 2018. Como parte de una atención médica rutinaria, antes de cada visita, los cuidadores rellenan de entrada unos impresos completos estandarizados que incluyen la historia pasada y presente. Después de cada visita clínica, los clínicos rellenan otro impreso de datos indicando la información diagnóstica y terapéutica de la patología coexistente ND y SM. Empezando en julio de 2021, los clínicos DSP empezaron a rellener el impreso con la historia verificada por el clínico que abarcaba a todos los sistemas corporales. Los pacientes cuyas visitas ocurrieron entre marzo 2018 y julio 2021 tenían la información sobre la historia clínica pasada y presente ofrecida por el cuidador; los pacientes vistos entre julio 2021 y marzo 2022 contenían ya los datos de historia clínica ofrecidos por el cuidador y verificados por el clínico. Todos los pacientes tenían información disponible sobre ND y SM ofrecidos por el cuidador y confirmada por el clínico. Los clínicos y los cuidadores designaron a cada problema clínico como “no presente”, “actual/en proceso”, o “superado/resuelto”. Se encuentra ya descrita con detalle la infraestructura de la base de datos, su metodología y los impresos de datos [19]. Este estudio que analiza los datos recogidos clínicamente fue aprobado por el *Institutional Review Board*.

Participantes

Fueron incluidos en la base de datos los pacientes con SD confirmado, vistos en el DSP entre marzo de 2018 y marzo de 2022 (N = 858), y que tenían rellena alguna porción de los impresos clínicos de entrada. De los 858 pacientes, 692 habían completado la información sobre la historia clínica ofrecida por el cuidador y tenían una categorización confirmada por el clínico sobre si tenían o no un TEA. El TEA fue diagnosticado por clínicos expertos que utilizaron los criterios diagnósticos del *Diagnostic Statistical Manual (DSM)-5*, con atención especial al criterio E, que exige que los síntomas no se deban a la discapacidad intelectual o a un retraso global en el desarrollo. Se ha demostrado que el acierto diagnóstico del clínico es el que mejor predice el TEA [20], y según una revisión sistemática recientemente publicada [21], el DSM es el criterio diagnóstico más utilizado como referencia para diagnosticar el TEA en los pacientes con SD [20]. En nuestra cohorte, sólo 29 pacientes habían sido evaluados con el *Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)*, con resultados detallados disponible sólo en 4 individuos. Se restringió el análisis a pacientes de 3 años en adelante (N = 562) por varias razones: ningún niño de menos de 3 años en la muestra tuvo diagnóstico de TEA; no está claro todavía que

el TEA puede ser diagnosticado clínicamente de modo fiable en niños muy pequeños con SD y retrasos coexistentes del desarrollo [4] (a diferencia de los niños que no tienen SD, en los que el TEA puede ser diagnosticado ya a los 18-24 meses de edad) [22]; y el TEA a menudo es diagnosticado más tarde en los niños con SD [21].

Procedimiento

La información obtenida en las visitas clínicas fue almacenada y tratada utilizando *Research Electronic Data Capture (REDCap)* [23, 24]. La base de datos REDCap está protegida para privacidad de los sujetos en el estudio, y cumple plenamente la regulación de HIPAA. La información fue extraída y resumida a partir de la base de datos y el sistema *Electronic Medical Record (EMR)* en tres categorías clave: 1. Información sociodemográfica (EMR). 2. Historial del nacimiento y problemas médicos (base de datos). 3. Problemas de neurodesarrollo y salud mental (base de datos).

Información sociodemográfica

A partir de los datos dados por el cuidador y recogidos en EMR se obtuvo la información sobre sexo, raza, primer idioma hablado en casa y código postal. Los cuartiles de ingresos fueron estimados utilizando el ingreso familiar promedio por el código postal del paciente.

Historial del nacimiento y problemas médicos

El historial del nacimiento contenía el número de visitas para el diagnóstico primario, fecha del diagnóstico, edad gestacional, tiempo de estancia mayor de 4 días en la unidad de cuidados intensivos neonatales y complicaciones perinatales. La edad gestacional fue dividida en 2 subcategorías: prematuridad (menos de 37 semanas) y a término (37 semanas o más). Cualquier diagnóstico médico confirmado por los cuidadores como “pasado/resuelto” o “actual/en proceso” se catalogó en la categoría “diagnosticado alguna vez”. Algunos problemas médicos fueron también agrupados en variables combinadas para ulterior análisis, concretamente: cardiopatías congénitas con o sin historia quirúrgica; problemas GI; epilepsia. La edad fue definida por la fecha de la última visita clínica durante el periodo de recogida de datos (entre marzo de 2018 y marzo de 2022).

Problemas de neurodesarrollo y de salud mental

Cualquier diagnóstico confirmado de un problema SM (ansiedad, depresión, trastorno obsesivo-compulsivo o regresión/catatonía) o trastorno ND (TEA o trastorno de déficit de atención(hiperactividad [TDAH]) fue incluido en la categoría “diagnosticado alguna vez, si estaba descrito por el clínico como “pasado/resuelto” o “actual/en proceso”.

Análisis estadístico

La información demográfica y médica fue presentada en números y porcentajes relacionados con la población total de participantes como SD solo o como SD-TEA. Puesto que la información sobre cada problema individual no fue completa en el 100% de la muestra, los tamaños de la muestra fueron diferentes en los diversos problemas médicos y del neurodesarrollo. La *T* de Student se usó para determinar si había diferencia significativa en las distribuciones por edad entre los dos grupos, y el D_s de Cohen para determinar el tamaño del efecto. Las relaciones de probabilidad se calcularon para determinar el riesgo relativo de la contribución de los problemas médicos al diagnóstico de SD-TEA. Se calcularon para cada relación de probabilidad los correspondientes valores de *p* con intervalos de confianza 95%. El valor de 0,05 se usó para determinar la significación estadística.

RESULTADOS

En la tabla 1 se presentan los datos demográficos.

La mayoría de los pacientes en la muestra eran blancos y hablaban en inglés, sin diferencia entre los grupos SD y SD-TEA. La mediana de la edad de los individuos en la muestra fue de 10 años (intervalo intercuartil (IQR): 6,18-13,92) y la media de edad fue 10,48. Los pacientes en la cohorte SD-TEA eran mayores: tenían una media de edad de 11,74 años frente a 10,19 en el grupo SD, siendo la diferencia estadísticamente significativa ($p = 0,01$), si bien la diferencia real es de poco más de un año con un efecto tamaño que es entre pequeño y mediano ($D_s = 0,31$).

En la tabla 2 se presentan los problemas médicos.

La probabilidad de que los individuos con diagnóstico confirmado de TEA por un clínico fueran varones fue dos veces mayor. Compara-

Tabla 1. Datos demográficos de la población

	Todos (N = 562)	SD-TEA (N =72)	Sólo SD (N = 490)
Sexo (n, %)			
Varón	316 (56.2%)	52 (72.2%)	264 (53.9%)
Diagnóstico (n, %)			
Trisomía 21	541 (96.3%)	66 (91.7%)	475 (96.9%)
Mosaicismo	8 (1.4%)	4 (5.6%)	4 (0.8%)
Translocación	10 (1.8%)	1 (1.4%)	9 (1.8%)
Desconocido	3 (0.5%)	1 (1.4%)	2 (0.5%)
Edad (años)			
Mediana	10	11	10
IQR	7.74	8.14	7.47
Media	10.39	11.74	10.19
DE	5.04	5.06	5.02
Raza / Etnia (n, %)			
Blanca	382 (68.0%)	46 (63.9%)	336 (68.6%)
Negra	42 (7.5%)	5 (6.9%)	37 (7.6%)
Asiática	20 (3.6%)	2 (2.8%)	18 (3.8%)
Nativos Alaska / indios americanos	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Islas Pacífico / nativos Hawai	1 (0.2%)	1 (1.4%)	0 (0%)
Razas múltiples	1 (0.2%)	0 (0%)	1 (0.2%)
Otras	68 (12.1%)	13 (18.1%)	55 (11.2%)
Sin respuesta	48 (8.5%)	5 (6.9%)	43 (8.8%)
Primer idioma (n, %)			
Inglés	514 (91.5%)	69 (95.8%)	445 (90.8%)
Español	24 (4.3%)	2 (2.8%)	22 (4.5%)
Portugués	8 (1.4%)	1 (1.4%)	7 (1.4%)
Otros	14 (2.5%)	0 (0%)	13 (2.7%)
Sin respuesta	3 (0.5%)	0 (0%)	3 (0.6%)
Ingresos anuales (n, %)			
< \$34,282	28 (5.0%)	4 (5.6%)	24 (4.5%)
\$34,282–\$54,850	217 (38.6%)	29 (40.3%)	188 (38.4%)
\$54,850–\$82,276	245 (43.6%)	33 (45.8%)	212 (43.3%)
>\$82,276	70 (12.5%)	6 (8.3%)	64 (13.1%)
Sin respuesta	2 (3.6%)	0 (0%)	2 (0.4%)

Tabla 2. Tasas de comorbilidades de carácter médico, del neurodesarrollo y psiquiátrico en los participantes del estudio

Categoría	Todos (n/N, %)	SD-TEA (n/N, %)	Sólo SD (n/N, %)	Relación de proba- bilidad	Valor p (95% CI)
Sexo varón	316/562 (56.2%)	52/72 (72.2%)	264/490 (53.9%)	2.23 ^a	0.004 (1.29–3.84)
Inglés como primer idioma	514/559 (91.9%)	69/72 (95.8%)	445/487 (91.4%)	2.17	0.21 (0.65–7.20)
Prematuridad	136/536 (25.4%)	19/71 (26.8%)	117/465 (25.2%)	1.09	0.77 (0.62–1.91)
Estancia en Intensivos	293/514 (57.0%)	39/66 (59.1%)	254/448 (56.7%)	1.10	0.71 (0.65–1.87)
Complicaciones en Intensivos	195/516 (37.8%)	27/65 (41.5%)	168/451 (37.3%)	1.20	0.51 (0.71–2.03)
CC con y sin cirugía	320/531 (60.3.%)	33/69 (47.8%)	287/462 (62.1%)	0.56 ^a	0.02 (0.34–0.93)
CC con cirugía vs. sin cirugía	99/320 (30.9%)	9/33 (27.3.%)	90/287 (31.4%)	0.82	0.63 (0.37–1.84)
CC con cirugía vs. no CC	99/310 (31.9%)	9/45 (20.0%)	90/ 287 (31.4%)	0.49	0.07 (0.22–1.05)
CC sin cirugía vs no CC	221/432 (51.2%)	24/60 (40.0%)	197/372 (53.0%)	0.59	0.06 (0.34–1.03)
Defecto canal au- rículoventricular	96/554 (17.3%)	12/71 (16.9%)	84/483 (17.4%)	0.97	0.92 (0.50–1.88)
Foramen ovale abierto	74/554 (13.4%)	8/71 (11.3%)	66/483 (13.7%)	0.80	0.58 (0.37–1.75)
Ductus arterio- sus abierto	81/552 (14.7%)	7/71 (9.9%)	74/481 (15.4%)	0.60	0.22 (0.27–1.36)
Defecto septal auricular	113/554 (24.0%)	8/71 (11.3%)	125/483 (25.9%)	0.36 ^a	0.009 (0.17–0.78)

EL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN EL SÍNDROME DE DOWN
1. EXPERIENCIAS DE LOS CUIDADORES / 2. PATOLOGÍA COMÓRBIDA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN Y AUTISMO

Defecto septal ventricular	114/553 (20.6%)	13/71 (18.3%)	101/482 (21.0%)	0.85	0.61 (0.45–1.60)
Tetralogía de Fallot	21/554 (3.8%)	5/71 (7.0%)	16/483 (3.3%)	2.21	0.13 (0.78–6.24)
Problemas respiratorios	250/544 (46.0%)	33/72 (45.8%)	217/472 (46.0%)	0.99	0.98 (0.60–1.64)
Hipotiroidismo congénito	92/536 (17.2%)	10/70 (14.3%)	82/466 (17.6%)	0.78	0.49 (0.38–1.23)
Hipotiroidismo adquirido	82/535 (15.3%)	8/70 (11.4%)	74/465 (15.9%)	0.68	0.33 (0.31–1.48)
Hipertiroidismo	17/535 (3.2%)	3/69 (4.3%)	14/466 (3.0%)	0.55	1.47 (0.41–5.24)
Problemas GI	337/544 (61.9%)	55/72 (76.4%)	282/472 (59.7%)	2.18 ^a	0.008 (1.23–3.87)
Estreñimiento	249/544 (45.8%)	45/72 (62.5%)	204/472 (43.2%)	2.19 ^a	0.003 (1.31–3.65)
Reflujo gastroesofágico	145/541 (26.8%)	28/72 (38.9%)	117/469 (38.9%)	1.91 ^a	0.01 (1.14–3.21)
Enfermedad celíaca	31/544 (5.7%)	5/72 (6.9%)	26/472 (5.5%)	1.28	0.63 (0.48–3.45)
Cirugía GI	51/414 (12.3%)	10/50 (20.0%)	41/364 (11.3%)	1.97	0.08 (0.92–4.23)
Atresia/estenosis duodenal	27/543 (5.0%)	4/72 (5.6%)	23/471 (4.9%)	1.15	0.81 (0.38–3.41)
Enfermedad de Hirschsprung	12/542 (2.2%)	1/72 (1.4%)	11/470 (2.3%)	0.38	0.61 (0.07–4.62)
Intubación gastrostomía	64/541 (11.8%)	10/68 (14.7%)	54/473 (11.4%)	1.34	0.43 (0.65–2.77)
Disfagia sin aspiración	29/541 (5.4%)	4/69 (5.8%)	25/472 (5.3%)	1.10	0.86 (0.37–3.26)

EL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN EL SÍNDROME DE DOWN
1. EXPERIENCIAS DE LOS CUIDADORES / 2. PATOLOGÍA COMÓRBIDA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN Y AUTISMO

Disfagia con aspiración	54/542 (10.0%)	8/69 (11.6%)	46/473 (9.7%)	1.22	0.63 (0.55–2.70)
Necesidad de dietas especiales	84/542 (15.5%)	14/69 (20.3%)	70/473 (14.8%)	1.47	0.16 (0.77–2.78)
Problemas conductuales en alimentación	22/541 (4.1%)	6/69 (8.7%)	16/472 (3.4%)	2.71 ^a	0.04 (1.02–7.19)
Columna cervical, inestabilidad atlóaxial	22/540 (4.1%)	4/68 (5.9%)	18/472 (3.8%)	1.58	0.42 (0.52–4.81)
Escoliosis	30/540 (5.6%)	8/68 (11.8%)	22/472 (4.7%)	2.73 ^a	0.02 (1.16–6.40)
Pérdidas auditivas	216/547 (39.5%)	31/70 (44.3%)	185/477 (38.8%)	1.25	0.38 (0.76–2.08)
Complementos auditivos	87/547 (15.9%)	9/70 (12.9%)	78/477 (16.4%)	0.75	0.45 (0.36–1.58)
Disfunción trompa de Eustaquio	153/547 (28.0%)	18/70 (25.7%)	135/477 (28.3%)	0.88	0.65 (0.50–1.55)
Tubos de timpanostomía	248/547 (45.3%)	29/70 (41.4%)	219/477 (45.9%)	0.83	0.48 (0.50–1.39)
Tonsilectomía	210/544 (38.6%)	28/68 (41.2%)	182/476 (38.2%)	1.13	0.64 (0.67–1.90)
Adenoidectomía	224/546 (41.0%)	30/70 (42.9%)	194/476 (40.8%)	1.09	0.74 (0.66–1.81)
Otra cirugía ORL	77/370 (20.8%)	11/47 (23.4%)	66/323 (20.4%)	1.19	0.64 (0.57–2.46)
Problemas visuales	414/544 (76.1%)	49/68 (72.1%)	365/476 (76.7%)	0.78	0.40 (0.44–1.39)
Trastorno mieloproliferativo transitorio	8/529 (1.5%)	1/66 (1.5%)	7/463 (1.5%)	1.0	1.00 (0.12–8.28)

EL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN EL SÍNDROME DE DOWN
1. EXPERIENCIAS DE LOS CUIDADORES / 2. PATOLOGÍA COMÓRBIDA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN Y AUTISMO

Anemia	35/532 (6.6%)	6/66 (9.1%)	29/466 (6.2%)	1.51	0.38 (0.60–3.78)
Leucemia	12/532 (2.3%)	1/66 (1.5%)	11/466 (2.4%)	0.67	0.64 (0.08–5.01)
Epilepsia	22/531 (4.1%)	6/68 (8.8%)	16/463 (3.5%)	2.70 ^a	0.046 (1.02–7.17)
Espasmos infantiles	11/530 (2.1%)	5/68 (7.4%)	6/462 (1.3%)	6.03 ^a	0.004 (1.79–20.34)
Crisis generalizadas	13/530 (2.5%)	4/68 (5.9%)	9/462 (1.9%)	3.15	0.06 (0.94–10.51)
Crisis parciales	5/222 (2.3%)	0/25 (0.00%)	5/197 (2.5%)	0.69	0.80 (0.04–12.78)
Apnea obstructiva del sueño	186/539 (34.5%)	22/68 (32.4%)	164/471 (34.8%)	0.90	0.69 (0.52–1.54)
TDAH	54/561 (9.6%)	9/72 (12.5%)	45/489 (9.2%)	1.41	0.38 (0.67–3.02)
Depresión	9/562 (4.2%)	3/72 (4.2%)	6/490 (1.2%)	3.51	0.08 (0.86–14.35)
Ansiedad	38/561 (6.8%)	5/72 (6.9%)	33/489 (6.7%)	1.03	0.95 (0.43–2.73)
Regresión / Catatonía	17/562 (3.0%)	2/70 (2.8%)	15/490 (3.1%)	0.90	0.90 (0.20–4.04)

dos con el grupo de sólo SD, la prevalencia de problemas GI en el grupo SD-TEA fue mayor; para los problemas en conjunto: OR: 2,18, $p = 0,008$, 95% CI: 1,23-3,87; en concreto para el estreñimiento: OR: 2,19, $p = 0,003$, 95% CI: 1,31-3,65; y para el reflujo gastroesofágico: OR: 1,91, $p = 0,01$; 95% CI = 1,14-3,21. Además, resultó ser más probable que las personas con SD-TEA tuvieran dificultades en la alimentación (OR: 2,71, $p = 0,04$, 95% CI: 1,02-7,19). Hubo mayor prevalencia de escoliosis en el grupo SD-TEA (OR: 2,73, $p = 0,02$, 95% CI: 1,16-6,40). Fue mayor la probabilidad de que las personas con SD-TEA hubiesen

tenido antecedentes de epilepsia (OR: 2,70, $p = 0,046$, 95% CI: 1,02-7,17) y espasmos infantiles (OR: 6,03, $p = 0,004$, 95%: 1,79-20,34).

A la inversa, las personas con sólo SD tenían mayor probabilidad de tener una historia de cardiopatías congénitas (OR: 0,56; $p = 0,02$, 95% CI: 0,34-0,93), y especialmente para los defectos del septo auricular (OR = 0,36, $p = 0,009$, 95% CI: 0,17-0,78). La probabilidad de tener una cardiopatía que requiriera cirugía fue similar para ambos grupos.

No se observaron diferencias entre los dos grupos en prematuridad ni en el tiempo transcurrido en cuidados intensivos postnatales. Tampoco en los índices de tiroiditis autoinmune, enfermedad celíaca, y problemas concurrentes diagnosticados de carácter ND o MH, incluidos la ansiedad y el TDAH.

DISCUSIÓN

En los niños con el diagnóstico dual de SD-TEA, fue más probable que presentaran ciertas comorbilidades que en los niños con sólo SD; concretamente, espasmos infantiles, estreñimiento, escoliosis, dificultades conductuales para la alimentación; por primera vez se ha identificado que existen mayores tasas de problemas médicos en la niñez de individuos con SD-TEA. Este estudio se ha desarrollado sobre la base previa, bien conocida, de que una historia de epilepsia o de espasmos infantiles coloca al niño con SD en una probabilidad significativamente mayor de ser diagnosticado de TEA [17, 26, 27]. Los clínicos pueden utilizar estos hallazgos con el fin de incrementar el índice de sospecha para ciertos problemas GI, de alimentación y neurológicos (p. ej., crisis) en niños con SD-TEA, incluyendo la situación en que se presenten con síntomas no específicos como puede ser el empeoramiento de la conducta.

En este estudio los individuos con SD-TEA tenían doble probabilidad de ser varones, lo que coincide con estudios anteriores con menor población [4, 18] y con la bien documentada incidencia de TEA en la población general. Son muchas las teorías para explicar esta diferencia por sexo; algunas apuntan al sesgo inherente en nuestros criterios diagnósticos [28] mientras que otras implican a factores biológicos como la influencias de los haplotipos en el cromosoma Y [29], la elevación de la testosterona fetal [30] y la activación prenatal del sistema inmune materno que afecta al neurodesarrollo fetal conducente a los fenotipos propios del TEA [31]. El extendido uso de las pruebas prenatales no invasivas ayudarán a estudiar de manera prospectiva estos factores en la población con SD.

Disponemos de pocos datos sobre los problemas médicos coexistentes en el SD-TEA. Un estudio anterior (con una muestra mucho más pequeña) apreció el aumento de la prevalencia de crisis epilépticas pero no pudo identificar otras diferencias en las tasas de problemas coexistentes entre los niños con SD-TEA o con sólo SD [17]. En el presente estudio, hemos detectado que los niños con SD-TEA muestran una probabilidad significativamente mayor en el diagnóstico de reflujo gastrointestinal y estreñimiento, coincidente con lo observado en el TEA idiopático [32, 33]. En el TEA idiopático se han propuesto varias hipótesis para explicar el aumento de frecuencia de las molestias GI, incluido el trastorno en el funcionamiento del eje intestino-cerebro o la alteración de la microbiota del intestino [34]. Esta asociación fisiopatológica compartida entre los problemas GI y el TEA está siendo un área de activa investigación. Se necesita continuarla para determinar si los biomarcadores del intestino estudiados en los individuos con TEA idiopático [35] se encuentran también con mayor prevalencia en quienes presentan SD-TEA. También ha sido más prevalente en nuestro estudio la escoliosis, un hallazgo no previsto por no estar descrito en la literatura, y para el que no existe una clara explicación. Su asociación podría indicar un origen neurológico compartido entre rasgos autistas y debilidad neuromuscular.

Si bien varios de los hallazgos en este estudio concuerdan con lo ya descrito en el TEA idiopático, hay algunas diferencias clave que conviene señalar. El TEA idiopático aparece con mayor frecuencia en pacientes con una historia de cardiopatía congénita [15] incluidos los que tienen defectos en el septo auricular, mientras que en los individuos con SD-TEA de este estudio tenían una probabilidad menor. En nuestro estudio, las tasas de prematuridad no fueron significativamente diferentes entre los dos grupos, mientras que está bien documentado que la prematuridad incrementa el riesgo de TEA idiopático [36]. Para evaluar el impacto real de las cardiopatías congénitas sobre el desarrollo del TEA, es probable que la representación de un centro aislado sea insuficiente para hacer una buena valoración y sea preciso aglutinar resultados de varios centros. Por otra parte, se ha descrito que en las personas con TEA idiopática coexisten diversos problemas de carácter SM/ND en mayor grado que en la población general [37]. Y en estudios anteriores se ha comprobado una mayor incidencia de impulsividad, TDAH, y ansiedad en personas con SD-TEA [6, 18, 38]; pero en nuestro estudio no hemos observado diferencias estadísticamente significativas entre los dos grupos respecto a la existencia de ansiedad, TDAH o depresión. Quizá se deba al número pequeño de personas con

estos diagnósticos en nuestra muestra, por lo que se necesitará estudiarlo más.

Hubo una diferencia significativa entre ambos grupos en la edad de los grupos SD y SD-TEA, siendo más joven en el grupo SD. Sin embargo la diferencia fue pequeña (1,5 años) y pudo deberse al poder excesivo del grupo SD (N = 490) frente al grupo SD-TEA (N = 72). Pensamos que esta diferencia de edad no es clínicamente significativa, ya que su impacto sobre las tasas de problemas adquiridos es probablemente mínimo y no afecta a las tasas de la patología congénita.

Nuestro estudio tiene limitaciones y su análisis contribuirá a matizar nuestros hallazgos. La generalización se ve afectada por el hecho de que los datos fueron obtenidos en un único centro de carácter terciario. El estudio se basó en los informes de los padres recogidos en la historia clínica, algo que puede haber sido influido por el sesgo de memoria en el momento de la evaluación. Quizá por ello algunos de los participantes dejaron respuestas en blanco, limitando la capacidad para valorar de manera definitiva si un paciente tenía o no un problema clínico concreto. Esto se remedió potencialmente obteniendo datos a partir de las múltiples citas y utilizando el término “si alguna vez” para los diversos problemas. El diseño del estudio no fue dirigido a determinar si existía una relación causal entre cualquiera de los problemas que resultaron ser más prevalentes en el grupo SD-TEA y en el diagnóstico SD, por lo que se necesitará realizar más estudios prospectivos en este campo. Aunque el BCH DSP es uno de los que abarcan un mayor número de centros pediátricos SD del país, el TEA aparece en un número restringido de personas con SD, por lo que puede que nuestro estudio no tenga suficiente poder para detectar contribuciones más matizadas de carácter médico al TEA de los niños con SD, especialmente en los problemas más raros. Esto se complica más por el hecho de que algunos problemas médicos, como son los de carácter autoinmune, se desarrollan más tarde en la niñez y pueden así no ser diagnosticados en la niñez más temprana, como es el caso de algunos de nuestros pacientes. En el futuro habrán de emplearse datos obtenidos de un clínico que utilice un método sistemático para obtener un cuadro clínico más completo de los problemas médicos que afectan a las personas con SD. Los actuales intentos apoyados por los *National Institutes of Health*, como son el *Human Trisome Project*, un estudio de cohorte pan-omics, y el *DS-Connect*®, un registro seguro con base en la web, son bases prometedoras para dilucidar mejor de qué modo los niños con SD-TEA son diferentes de los que sólo tienen SD.

CONCLUSIÓN

Este estudio identifica la diversidad de problemas médicos que son más frecuentes en los niños con SD-TEA que en los niños con sólo SD. Los resultados confirman la literatura existente sobre SD-TEA y epilepsia y profundizan en la comprensión de las comorbilidades que afectan a la población SD-TEA. Los hallazgos del estudio pueden moldear y dirigir el tratamiento clínico de estas personas al promover la vigilancia temprana y sistemática de los problemas médicos que se han identificado como más frecuentes. Se necesitan más estudios para ampliar estos hallazgos e investigar si existen concretas contribuciones de carácter biológico que estén relacionadas con tales problemas en el SD-TEA.

BIBLIOGRAFÍA

1. Richards C, Jones C, Groves L, Moss J, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*. 2015;2(10):909–16.
2. Capone GT, Grados MA, Kaufmann WE, Bernad-Ripoll S, Jewell A. Down syndrome and comorbid autism-spectrum disorder: characterization using the aberrant behavior checklist. *Am J Med Genet*. 2005;134(4):373–80.
3. DiGuseppi C, Hepburn S, Davis JM, Filder DJ, Hartway S, Lee NR, et al. Screening for autism spectrum disorders in children with Down syndrome: population prevalence and screening test characteristics. *J Dev Behav Pediatr*. 2010;31(3):181–91.
4. Hepburn SL, Philofsky A, Fidler DJ, Rogers S. Autism symptoms in toddlers with Down syndrome: a descriptive study. *J Appl Res Intellect Disabil*. 2008;21(1):48–57.
5. Lowenthal R, Paula CS, Schwartzman JS, Brunoni D, Mercadante MT. Prevalence of pervasive developmental disorder in Down's syndrome. *J Autism Dev Disord*. 2007;37(7):1394.
6. Moss J, Richards C, Nelson L, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in individuals with Down syndrome. *Autism*. 2013;17(4):390–404.
7. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics*. 2022;149(5):e2022057010.
8. Valentini D, Di Camillo C, Mirante N, Vallogini G, Olivini N, Baban A, et al. Medical conditions of children and young people with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 2021;65(2):199–209.
9. Startin CM, D'Souza H, Ball G, Hamburg S, Hithersay R, Hughes KMO, et al. Health comorbidities and cognitive abilities across the lifespan in Down syndrome. *J Neurodev Disord*. 2020;12(1):4.
10. Capone GT, Chicoine B, Bulova P, Stephens M, Hart S, Crissman B, et al. Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: a systematic review toward the development of health care guidelines. *Am J Med Genet A*. 2018;176(1):116–33.
11. Aldinger KA, Lane CJ, Veenstra-VanderWeele J, Levitt P. Patterns of risk for multiple co-occurring medical conditions replicate across distinct cohorts of children with autism spectrum disorder. *Autism Res*. 2015;8(6):771–81.
12. Muskens JB, Velders FP, Staal WG. Medical comorbidities in children and adolescents with autism spectrum disorders and attention deficit hyperactivity disorders: a systematic review. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2017;26(9):1093–103.
13. Hyman SL, Levy SE, Myers SM. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*. 2020;145(1):e20193447.
14. Coury D. Medical treatment of autism spectrum disorders. *Curr Opin Neurol*. 2010;23(2):131–6.
15. Sigmon ER, Kelleman M, Susi A, Nylund CM, Oster ME. Congenital Heart disease and autism: a case-control study. *Pediatrics*. 2019;144(5):e20184114.
16. Rasmussen P, Borjesson O, Wentz E, Gillberg C. Autistic disorders in Down syndrome: background factors and clinical correlates. *Dev Med Child Neurol*. 2001;43(11):750–4.
17. Molloy CA, Murray DS, Kinsman A, Castillo H, Mitchell T, Hickey FJ, et al. Differences in the clinical presentation of Trisomy 21 with and without autism. *J Intellect Disabil Res*. 2009;53(2):143–51.
18. Oxelgren UW, Myrelid A, Anneren G, Ekstam B, Goransson C, Holmbom A, et al. Prevalence of autism and attention-deficit-hyperactivity disorder in Down syn-

- drome: a population-based study. *Dev Med Child Neurol.* 2017;59(3):276–83.
19. Baumer NT, Hojlo MA, Lombardo AM, Milliken AL, Pawlowski KG, Sargado S, et al. Development and implementation of a longitudinal clinical database for Down syndrome in a large pediatric specialty clinic: Methodology and feasibility. *J Intellect Disabil.* 2022;0(0):17446295221133874.
 20. Barbaresi W, Cacia J, Friedman S, Fussell J, Hansen R, Hofer J, et al. Clinician diagnostic certainty and the role of the autism diagnostic observation schedule in autism spectrum disorder diagnosis in young children. *JAMA Pediatr.* 2022;176(12):1233–41.
 21. Diniz NLF, Parlato-Oliveira E, Pimenta PGA, Araújo LA, Valadares ER. Autism and Down syndrome: early identification and diagnosis. *Arq Neuropsiquiatr.* 2022;80(6):620–30.
 22. Ozonoff S, Young GS, Landa RJ, Brian J, Bryson S, Charman T, et al. Diagnostic stability in young children at risk for autism spectrum disorder: a baby siblings research consortium study. *J Child Psychol Psychiatry.* 2015;56(9):988–98.
 23. Harris PA, Taylor R, Thielke R, Payne J, Gonzalez N, Conde JG. Research electronic data capture (REDCap)—a metadata-driven methodology and workflow process for providing translational research informatics support. *J Biomed Inform.* 2009;42(2):377–81.
 24. Harris PA, Taylor R, Minor BL, Elliott V, Fernandez M, O’Neal L, et al. The REDCap consortium: building an international community of software platform partners. *J Biomed Inform.* 2019;95:103208.
 25. Juhn YJ, Beebe TJ, Finnie DM, Sloan J, Wheeler PH, Yawn B, et al. Development and initial testing of a new socioeconomic status measure based on housing data. *J Urban Health.* 2011;88(5):933–44.
 26. Goldberg-Stern H, Strawsburg RH, Patterson B, Hickey F, Bare M, Gadoth N, et al. Seizure frequency and characteristics in children with Down syndrome. *Brain Dev.* 2001;23(6):375–8.
 27. Kats DJ, Patsiogiannis V, Skotko BG. Epileptic Spasms in patients with Down syndrome: experiences from caregivers. *J Child Neurol.* 2020;5(3):344–53.
 28. Werling DM, Geschwind DH. Sex differences in autism spectrum disorders. *Curr Opin Neurol.* 2013;26(2):146–53.
 29. Serajee FJ, Mahbubul Huq AH. Association of Y chromosome haplotypes with autism. *J Child Neurol.* 2009;24(10):1258–61.
 30. Baron-Cohen S, Lombardo MV, Auyeung B, Ashwin E, Chakrabarti B, Knickmeyer R. Why are autism spectrum conditions more prevalent in males? *PLoS Biol.* 2011;9(6):e1001081.
 31. Carlezon WA Jr, Kim W, Missig G, Finger BC, Landino SM, Alexander AJ, et al. Maternal and early postnatal immune activation produce sex-specific effects on autism-like behaviors and neuroimmune function in mice. *Sci Rep.* 2019;9(1):16928.
 32. Afzal N, Murch S, Thirrupathy K, Berger L, Fagbemi A, Heuschkel R. Constipation with acquired megarectum in children with autism. *Pediatrics.* 2003;112(4):939–42.
 33. Buie T, Campbell DB, Fuchs GJ 3rd, Furuta GT, Levy J, Vandewater J, et al. Evaluation, diagnosis, and treatment of gastrointestinal disorders in individuals with ASDs: a consensus report. *Pediatrics.* 2010;125(Suppl 1):S1–18.
 34. Srikantha P, Mohajeri MH. The Possible role of the microbiota-gut-brain axis in autism spectrum disorder. *Int J Mol Sci.* 2019;20(9):2115.
 35. Al-Ayadhi L, Zayed N, Bhat RS, Moubayed NMS, Al-Muammar MN, El- Ansary A. The use of biomarkers associated with leaky gut as a diagnostic tool for early intervention in autism spectrum disorder: a systematic review. *Gut Pathogens.* 2021;13(1):54.
 36. Crump C, Sundquist J, Sundquist K. Preterm or early term birth and risk of autism. *Pediatrics.* 2021;148(3):e2020032300.

37. Lai MC, Kassee C, Besney R, Bonato S, Hull L, Mandy W, et al. Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*. 2019;6(10):819–29.
38. Carter JC, Capone GT, Gray RM, Cox CS, Kaufmann WE. Autistic-spectrum disorders in Down syndrome: Further delineation and distinction from other behavioral abnormalities. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*. 2007;144B(1):87–94.

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. 3ª ed. *J. Flórez*
- Progresando juntos. Nuevos editoriales de www.down21.org (2010-2017). 2ª ed.
- ¿Cómo favorecer la autonomía personal de mi hijo con síndrome de Down? *B. Garvía*
- Regresión de origen desconocido en el síndrome de Down. Una nueva entidad. *J. Flórez, M.C. Ortega*
- Terapia farmacológica: Neurodesarrollo y neurodegeneración en el síndrome de Down. *Fundación Iberoamericana Down21*
- Historia de mi vida. *F. Bulit Goñi*

Colección RECURSOS

- Síndrome de Down: lectura y escritura (sólo en versión digital). *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.)*
- Síndrome de Down y Autismo: Cuando dos mundos se encuentran. Una guía para padres y profesionales. *M. Froehle, R. Zaborek (Coord.)*

- Psicoterapia y Farmacoterapia en la Discapacidad Intelectual. *B. Garvía, J. Flórez*
- Enfermedad de Alzheimer & Síndrome de Down: Guía práctica para cuidadores. *J. Moran y National Down Syndrome Society*
- Síndrome de Down. Mi visión y presencia. *M.V. Troncoso.*
- La esperanza pedagógica vivida por padres de hijos con síndrome de Down. *K. Armijos Yambay*
- La vida adulta en el síndrome de Down. *J. Flórez (Coord.)*

Cuadernos de Actualidad

- 1. La investigación en el síndrome de Down: propuestas actuales y recomendaciones. *J.A. Hendrix et al.*
- 2. La medición de los resultados en los estudios de investigación sobre las personas con síndrome de Down. *Anna J Esbensen et al.*
- 3. Enfermedad de Alzheimer en el síndrome de Down: 1. Perspectivas familiares. *J. Flórez.* 2. Causas, algo más que amiloide *A.C. Martini et al.*
- 4. El desarrollo de la actividad física en las personas con síndrome de Down. 1. Consecuencias sobre la salud. *Brantley K. Ballenger et al.* 2. Obstáculos y factores facilitadores. *Emma E. Schultz et al.*

REVISTAS

- Revista Virtual Canal Down21 , mensual
- Síndrome de Down: Vida Adulta, cuatrimestral
- DownMediaAlert, mensual

PÁGINAS WEB

- www.down21.org
- www.downciclopedia.org
- www.sindromedownvidaadulta.org

Los artículos que presentamos en este Cuaderno de Actualidad certifican una realidad que está universalmente aceptada y ha sido esmeradamente descrita¹. Y lo hacen desde perspectivas de extraordinario interés. ¿Qué pasa, cómo se las arreglan padres y cuidadores cuando empiezan a ver en el niño pequeño con síndrome de Down unos signos que les alarman? ¿Qué es lo que ven y experimentan? ¿A cuántas puertas y durante cuánto tiempo tienen que llamar para que ese niño sea atendido y, por fin, diagnosticado y dirigido hacia un tratamiento solvente? En el supuesto de que haya un factor genético responsable del diagnóstico dual, ¿qué comorbilidades añadidas podrían poner en guardia sobre la presencia del TEA?

Es universal el deseo de que aumente el número de profesionales en el área de la Salud mental que conozcan las peculiaridades del síndrome de Down y sus posibles manifestaciones, especialmente cuando aparecen de por medio trastornos mentales responsables de un diagnóstico dual. Por desgracia, sigue habiendo profesionales incapaces de aceptar y discernir que no todo problema mental es simplemente “síndrome de Down”, sin solución; porque aunque el síndrome de Down como tal “no se cure”, muchos de esos problemas que contribuyen al diagnóstico dual son, como mínimo, mejorables y en muchas ocasiones curables.

¹En español: M. Froehle y R. Zaborek (Coord.). Síndrome de Down y Autismo: Cuando dos mundos se encuentran. Una guía para padres y profesionales. (2013). Fundación Iberoamericana Down21. Disponible libremente en:

<https://www.down21.org/libros-online/Sindrome-de-Down-y-Autismo-online.pdf>.