

Síndrome de Down: Neurobiología, Neuropsicología, Salud mental

Bases para la intervención en el aprendizaje, la conducta y el bienestar mental

Compre su ejemplar
pinchando aquí



ÍNDICE

Agradecimientos.....	5
Sobre los autores	17
Prólogo	21
Capítulo 1. El cerebro humano: visión panorámica de su desarrollo y estructura	25
I. CONCEPTOS BÁSICOS DE LA ACTIVIDAD CEREBRAL	27
1. Introducción.....	27
2. La estructura básica del cerebro.....	28
3. La vida de la neurona.....	31
4. La transmisión nerviosa.....	32
5. La epigenética.....	34
II. EL DESARROLLO DEL CEREBRO	34
1. Crecimiento y desarrollo del cerebro.....	35
2. El desarrollo sináptico.....	37
3. Maduración cerebral, estimulación y experiencia.....	38
3.1. <i>La mielinización</i>	40
4. La neurogénesis a lo largo de la vida.....	40
5. Evolución de la corteza cerebral: la neocorteza.....	41
6. Áreas asociativas de la corteza cerebral.....	42
6.1. <i>Área de asociación parieto-temporo-occipital</i>	43
6.2. <i>La corteza prefrontal</i>	44
Bibliografía.....	45
Capítulo 2. Genes y fenotipo en las personas con síndrome de Down	47
I. LA ACTIVIDAD DE LOS GENES	49
1. Más allá de la hipótesis de la dosis génica.....	49
2. La transcripción del ADN y sus productos. Los factores de transcripción.....	52
3. A nivel de cromosoma.....	54
4. Volvamos ahora al síndrome de Down.....	56
5. Factores epigenéticos.....	57
II. GENES DEL CROMOSOMA 21 Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL	59

1. Genes dosis-sensibles	59
2. Mecanismos epigenéticos y cromosoma 21	64
3. Control motor e hipotonía	66
4. Resumen	67
Bibliografía	67
Capítulo 3. Causas cerebrales de la disfunción cognitiva en el síndrome de Down	71
INTRODUCCIÓN	73
I. PROBLEMAS DURANTE EL DESARROLLO	75
1. Principales anomalías de carácter cognitivo en el síndrome de Down	75
2. Correlaciones neuroanatómicas en el trastorno cognitivo en el síndrome de Down	76
2.1. Cerebro y regiones cerebrales	76
2.3. Estructuras subneuronales	82
3. Problemas sinápticos y trastorno cognitivo en el síndrome de Down	83
4. Alteraciones neuroquímicas	85
Conclusión	86
II. COROLARIO: ¿EXISTE UN FENOTIPO CONDUCTUAL EN EL SÍNDROME DE DOWN?	87
1. La especificidad del fenotipo	87
2. Funciones del lóbulo temporal medial	88
3. Funciones prefrontales	89
4. Funciones cerebelosas	90
5. Funciones lingüísticas	91
Bibliografía	92
Capítulo 4. Organización de redes neuronales en el cerebro del síndrome de Down	101
1. Morfología cerebral en el síndrome de Down	103
2. Conectividad funcional en el síndrome de Down	104
3. Las redes en situación de actividad	108
3.1. Lenguaje y habla	108
3.2. Procesamiento cognitivo	110
3.3. Procesamiento durante el reconocimiento de la música	112
4. Conclusiones	113
Bibliografía	114
Capítulo 5. Bases biológicas de la atención temprana en el síndrome de Down	115

1. Introducción	117
2. La plasticidad del sistema nervioso central	118
2.1. <i>Concepto, formas y expresión</i>	118
2.2. <i>La transmisión de naturaleza glutamatérgica</i>	119
2.3. <i>Maduración cerebral, estimulación y experiencia</i>	120
3. Datos experimentales: el enriquecimiento ambiental	121
4. La atención temprana en el síndrome de Down	123
4.1. <i>¿De qué realidad partimos?</i>	123
4.2. <i>El cerebro en el feto y recién nacido con síndrome de Down</i>	125
4.3. <i>¿Qué nos dicen los modelos animales de síndrome de Down?</i>	126
4.4. <i>Recomendaciones</i>	127
Resumen y conclusiones	128
Bibliografía	129
Capítulo 6. Modelos animales del síndrome de Down y sus aplicaciones.	131
1. Introducción	133
2. Modelos de ratón para el síndrome de Down	133
3. Déficits cognitivos y conductuales en los modelos de ratón del síndrome de Down	135
4. Alteraciones neuromorfológicas en el síndrome de Down y en modelos murinos	138
4.1. <i>Reducción del volumen cerebral e hipocelularidad</i>	138
4.2. <i>Neurogénesis</i>	139
4.2.1. <i>Neurogénesis en situaciones trisómicas</i>	139
4.2.2. <i>Genes trisómicos y trastornos de la neurogénesis</i>	141
4.2.3. <i>Terapias que tienen a la neurogénesis como objetivo</i>	142
4.3. <i>Apoptosis</i>	143
4.4. <i>Hipotrofia dendrítica</i>	144
4.4.1 <i>Terapias que tienen como objetivo las dendritas y las espinas dendríticas</i>	144
4.5. <i>Patología sináptica</i>	145
5. Alteraciones electrofisiológicas en el síndrome de Down y en sus modelos animales	145
5.1. <i>Terapias que tienen como objetivo la hiperinhibición</i>	146
6. Alteraciones de neurotransmisión y receptores	147
6.1. <i>GABA</i>	147
6.2. <i>Transmisores excitadores</i>	148
6.3. <i>Serotonina</i>	149
6.4. <i>Acetilcolina</i>	149
6.5. <i>Noradrenalina</i>	150
6.6. <i>Neurotrofinas</i>	150
7. Terapias que tienen como diana a la neurodegeneración	152
7.1. <i>Neuroinflamación</i>	152
7.2. <i>Neuropéptidos</i>	152
7.3. <i>Antioxidantes</i>	152

7.4. Estrógenos	153
7.5. Neuropatología de la enfermedad de Alzheimer	154
8. Terapias aplicadas a la especie humana	154
9. Resumen final	157
Bibliografía	161

Capítulo 7. Discapacidad intelectual: ¿Qué es? ¿Qué define? ¿Qué se pretende?	175
1. El planteamiento de partida	177
2. Definición y premisas	178
3. Dimensiones sobre las que se identifica la discapacidad intelectual	179
3.1. La capacidad intelectual	179
3.2. La conducta adaptativa	180
3.3. Salud física, salud mental, etiología	181
3.4. Participación, interacción, roles sociales	181
3.5. El contexto: los ambientes y la cultura	181
4. Los apoyos	182
5. Conclusión	183
Bibliografía	183

Capítulo 8. La atención	185
I. LAS BASES DE LA ATENCIÓN	187
1. Concepto	187
2. Características de la atención	188
3. Tipos de atención	189
4. Modelos teóricos de la atención	190
5. Bases neurales de la atención	192
6. Desarrollo de la atención	194
II. LA ATENCIÓN EN LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN	195
1. Características de la atención	195
2. Trastorno de déficit de atención e hiperactividad en el síndrome de Down	198
3. Estrategias de intervención de los procesos atencionales	200
RECUADRO 1	201
La educación de la Atención	201
RECUADRO 2	205
Bibliografía	209

Capítulo 9. La motivación	213
I. LAS BASES DE LA MOTIVACIÓN	215

1. Definición.....	215
2. Características de la motivación.....	216
3. Dimensiones de la motivación.....	217
3.1. Los objetivos.....	217
3.2. Energía, activación, vigilancia atenta, “arousal”.....	217
3.3. Un lugar para las emociones.....	219
3.4. Premios, incentivos y motivación intrínseca.....	219
3.5. Las ventajas de la motivación intrínseca.....	220
4. Sistemas cerebrales.....	220
5. Una etapa especial en el desarrollo de la motivación.....	221
II. LA MOTIVACIÓN EN EL SÍNDROME DE DOWN.....	222
1. La motivación del niño con síndrome de Down en las primeras etapas.....	223
2. Conclusión y sugerencias.....	226
3. Evolución posterior de la motivación en el síndrome de Down.....	227
3.1. ¿Qué nivel de motivación alcanzará?.....	227
3.2. ¿En qué grado las expectativas que nos hacemos ante una persona con síndrome de Down influyen sobre su grado de motivación?.....	228
3.3. ¿En qué grado sus limitaciones –para aprender, para adaptarse, para mantener relaciones– influyen sobre el desarrollo y dirección de su motivación?.....	229
3.4. Las nuevas generaciones ¿tienen mayores oportunidades para mejorar su grado de motivación?.....	229
Bibliografía.....	230
Capítulo 10. El mundo de las emociones.....	231
1. El entramado cerebral del mundo emocional.....	233
2. Las interacciones entre lo emocional y lo cognitivo.....	235
3. La emotividad en el síndrome de Down.....	236
4. Consecuencias.....	238
5. La cognición social en el síndrome de Down.....	239
Bibliografía.....	242
Capítulo 11. La memoria.....	245
I. LAS BASES DE LA MEMORIA.....	247
1. Aspectos conceptuales.....	247
2. Formas de memoria.....	247
2.1. Memoria a corto plazo. Memoria operativa (working memory).....	248
2.2. Memoria a largo plazo.....	250
3. Neuroanatomía de la memoria.....	251
RECUADRO I.....	252
Establecimiento y desarrollo de cognitos.....	252
3.1. La organización de la memoria y el conocimiento.....	252

3.2. <i>La función del lóbulo temporal medial</i>	255
II. LA MEMORIA EN EL SÍNDROME DE DOWN	256
I. Sistemas de memoria en el síndrome de Down	256
1.1. <i>Principales formas de memoria</i>	257
1.2. <i>Memoria visuo-espacial en el síndrome de Down</i>	259
1.3. <i>La memoria en el adulto con síndrome de Down</i>	260
2. Estrategias de intervención de la memoria en el síndrome de Down	261
2.1. <i>Intervención de la memoria operativa</i>	262
RECUADRO II	265
Programa para ejercitar el desarrollo de la memoria	265
2.2. <i>Un ejemplo de intervención</i>	269
Bibliografía	269
Capítulo 12. Lenguaje y comunicación	273
I. LAS BASES DEL LENGUAJE	275
I. Introducción	275
2. Aproximación neuropsicológica al desarrollo de la comunicación y el lenguaje. Bases neurales	276
2.1. <i>Neurobiología del lenguaje</i>	277
2.1.1. <i>El procesamiento del lenguaje</i>	277
2.2. <i>Conclusiones</i>	284
II. COMUNICACIÓN Y LENGUAJE EN EL SÍNDROME DE DOWN	285
I. Características generales	285
1.1. <i>Desarrollo del lenguaje</i>	285
1.2. <i>Asimetría cerebral para el lenguaje en el síndrome de Down</i>	287
2. Estructuras neurales del lenguaje en el síndrome de Down	288
3. Programas de intervención dirigidos al desarrollo de la comunicación y el lenguaje	290
3.1. <i>Contexto logopédico</i>	291
3.2. <i>Contexto familiar</i>	293
3.3. <i>Contexto escolar</i>	296
Bibliografía	297
Capítulo 13. Funciones ejecutivas	305
I. BASES DE LA FUNCIÓN EJECUTIVA	307
I. Concepto	307
2. Neuroanatomía de la función ejecutiva	309
3. Desarrollo de las funciones ejecutivas	310
4. Causas y expresión de las dificultades en la función ejecutiva	311
II. LA FUNCIÓN EJECUTIVA EN EL SÍNDROME DE DOWN	314

1. Perfil de la función ejecutiva	314
2. Cómo ayudar al desarrollo de la función ejecutiva	317
2.1. <i>Objetivos a corto plazo</i>	320
2.2. <i>Objetivos a largo plazo</i>	321
Bibliografía	323

Capítulo 14. Edad adulta en las personas con síndrome de Down. Sistemas funcionales.....

327

I. INTRODUCCIÓN	329
1. La nueva realidad	329
RECUADRO I	330
Algunas publicaciones sobre transición y vida adulta en las personas con síndrome de Down	330
2. La situación de cada individuo	332
3. Conclusión	334
II. SISTEMAS FUNCIONALES EN EL ADULTO	335
1. Etapas evolutivas en la adultez	335
1.1. <i>Adultez temprana</i>	335
1.2. <i>Adultez intermedia</i>	337
1.3. <i>Adultez tardía</i>	339
1.4. <i>Crisis evolutivas</i>	339
2. Características funcionales	342
2.1. <i>Autoestima e identidad</i>	342
2.2. <i>El lenguaje</i>	344
2.3. <i>La afectividad</i>	345
2.3.1. <i>Relaciones con los compañeros</i>	345
2.3.2. <i>La sexualidad</i>	346
2.4. <i>La memoria</i>	348
2.4.1. <i>Evolución de la memoria a lo largo de la vida adulta</i>	348
RECUADRO II	349
Ventajas e inconvenientes de la buena memoria visual	349
2.4.2. <i>Ventajas y desventajas de la memoria visual</i>	354
2.4.3. <i>Otros problemas</i>	354
Bibliografía	356

Capítulo 15. El envejecimiento en las personas con síndrome de Down..

359

I. EL PROCESO DE ENVEJECIMIENTO EN LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN	361
1. Introducción	361
2. Cambios neuropsicológicos propios del proceso de envejecimiento en la población general	363
2.1. <i>Funcionamiento cognitivo</i>	364

2.2. Cambios conductuales y emocionales	365
3. Cambios neuropsicológicos del proceso de envejecimiento en las personas con síndrome de Down	365
II. DETERIORO COGNITIVO Y ENFERMEDAD DE ALZHEIMER EN LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN	368
1. Características generales	368
2. Mecanismos patogenéticos	373
2.1. Envejecimiento precoz	373
2.2. La patología Alzheimer en el síndrome de Down	374
3. Prevención, detección y diagnóstico del deterioro cognitivo y enfermedad de Alzheimer en el síndrome de Down	378
3.1. Análisis y prevención del deterioro cognitivo en el síndrome de Down	379
3.2. Herramientas de evaluación y diagnóstico del deterioro cognitivo en el síndrome de Down	381
4. Intervenciones específicas para favorecer un envejecimiento activo y saludable en las personas con síndrome de Down	384
4.1. Programas de atención	384
4.2. Utilización de fármacos anti-Alzheimer en el síndrome de Down	387
4.2.1. Anticolinesterásicos	387
4.2.2. Memantina	390
5. Conclusiones	391
Bibliografía	391
Capítulo 16. Salud mental	399
I. INTRODUCCIÓN	401
II. EL NACIMIENTO DEL NIÑO CON SÍNDROME DE DOWN	402
1. La comunicación del diagnóstico	402
2. El desarrollo del vínculo afectivo	405
3. Acompañamiento a los padres	405
III. BIENESTAR MENTAL Y CONSTRUCCIÓN DE LA IDENTIDAD	406
1. En el niño	407
1.1. ¿Cómo trabajar la identidad?	408
2. En el adolescente	409
3. En el adulto	411
IV. SALUD MENTAL	412
1. Conceptos	412
2. Factores protectores de la salud mental	412
3. Cuidados y atención preventiva	414
3.1. En la infancia	414
3.2. En la adolescencia	414
3.3. En la edad adulta	415

V. DISCAPACIDAD INTELECTUAL	415
Bibliografía.....	417
Capítulo 17. Principales trastornos mentales en el síndrome de Down.	
Parte I	419
I. INTRODUCCIÓN	421
1. El concepto de patología dual	421
2. Lo “normal” y lo “patológico”. Enfermedad mental	422
3. Diagnóstico dual en el síndrome de Down.....	422
4. Manuales diagnósticos e instrumentos de exploración.....	426
<i>DM-ID Manual de Diagnóstico - Discapacidad Intelectual</i>	426
<i>Evaluación de la demencia tipo Alzheimer en el síndrome de Down</i>	427
II. PRINCIPALES TRASTORNOS MENTALES ASOCIADOS AL SÍNDROME DE DOWN	429
III. TRASTORNOS AFECTIVOS	429
1. Depresión	430
1.1. <i>Presentación y causas</i>	430
El duelo.....	431
1.2. <i>Pronóstico</i>	435
1.3. <i>Tratamiento</i>	436
2. Manía y trastorno bipolar	438
2.1. <i>Tratamiento</i>	438
3. Regresiones: Pérdida precoz de adquisiciones conseguidas.....	438
3.1. <i>Presentación y causas</i>	438
3.2. <i>Pronóstico y tratamiento</i>	439
IV. TRASTORNOS PSICÓTICOS	440
1. Autismo	440
1.1. <i>Diagnóstico</i>	440
1.2. <i>Problemática médica</i>	442
1.3. <i>Tratamiento</i>	442
2. Psicosis y esquizofrenia.....	443
2.1. <i>Presentación</i>	443
2.2. <i>Tratamiento</i>	444
Bibliografía.....	445
Capítulo 18. Principales trastornos mentales en el síndrome de Down.	
Parte II	449
I. TRASTORNOS DE ANSIEDAD	451
1. Trastorno de ansiedad generalizada.....	451

1.1. Síntomas	452
2. Fobias	453
2.1. Agorafobia	453
2.2. Fobias específicas	453
2.3. Fobia social	453
3. Crisis de angustia o pánico	454
4. Estrés postraumático	454
5. Trastorno obsesivo compulsivo	455
5.1. Diagnóstico	455
5.2. Tratamiento	456
6. La lentitud obsesiva	457
II. TRASTORNOS DEL COMPORTAMIENTO	459
1. Trastornos del sueño	459
2. Trastornos de conducta: conductas disruptivas o maladaptativas	460
2.1. Niñez y adolescencia	460
2.2. Edad adulta	463
2.3. Tratamiento general de los trastornos de conducta	463
2.4. Tratamiento conductual	464
3. Trastorno por déficit de atención	467
3.1. Diagnóstico y causas	467
3.2. Tratamiento del TADH	469
4. Mutismo selectivo	469
5. Estereotipias motrices	471
III. TRATAMIENTO PSICOTERAPÉUTICO Y FARMACOLÓGICO	471
1. El valor de la psicoterapia	471
2. Tratamientos combinados	473
Bibliografía	474
Capítulo 19. Epílogo	477
Bibliografía	481
Índice de materias	485
Índice de materias	485
Ilustraciones	497

Sobre los autores



Jesús Flórez (Madrid, 1936) es Doctor en Medicina y Cirugía por la Universidad de Navarra y Doctor en Farmacología por la Universidad de Dartmouth (USA). Catedrático de Farmacología (retirado) en la Universidad de Cantabria. Su investigación científica ha estado siempre centrada en la neurofarmacología. En 1995 creó el Laboratorio de Neurobiología del Desarrollo, en el que se estudian modelos animales de discapacidad intelectual y se analizan diversos métodos terapéuticos, incluidos los farmacológicos. Desde 1982 es Asesor científico de la Fundación Síndrome de Down de Cantabria, y desde 2005 es Presidente de la Fundación Iberoamericana Down21. Dirige el portal de Internet *Canal Down21*, y las revistas *Revista Síndrome de Down*, *Revista Virtual Canal Down21* y *Síndrome de Down: Vida adulta*.

Autor de varios libros sobre *Farmacología Humana* y *Neurofarmacología*, ha dedicado también especial atención a la Discapacidad Intelectual, siendo autor o director de: *Evocaciones sobre la discapacidad* (3 vol.), *Síndrome de Down: Avances en acción familiar*, *Síndrome de Down y Educación*, *Síndrome de Down: Biología, Conducta, Educación*. Es autor de centenares de artículos de investigación y de divulgación en revistas nacionales e internacionales y ha participado como docente en numerosos cursos, jornadas, y congresos nacionales e internacionales.

En 2008 recibió la Medalla de Oro de la Cruz Roja Española, en 2014 recibió el Premio de Reconocimiento a la Trayectoria Profesional (Consejo General de Colegios Médicos de España), y en 2015 fue nombrado Miembro honorario de la Trisomy 21 Research Society (Paris), y recibió el 2015 Exceptional Meritorious Service Award (National Down Syndrome Congress, USA) y el Premio a la Mejor Trayectoria Científica en Farmacología (Sociedad Española de Farmacología).



Beatriz Garvía Peñuelas (Madrid, 1955) es licenciada en Psicología por la Universidad Complutense de Madrid y especialista en Psicología Clínica por el Ministerio de Educación y Ciencia. Tiene el Título de Especialista en Psicoterapia otorgado por la Federación Europea de Asociaciones de Psicólogos.

Su formación de postgrado y sus intereses profesionales han estado y están dirigidos a la detección, diagnóstico y tratamiento de los problemas de salud mental de la población en general y de las personas con Discapacidad Intelectual, con las que comenzó a trabajar en 1978. Durante la década de los 80 trabajó con diferentes colectivos: anorexia mental, niños ingresados en centros de acogida (patología de la carencia) y adolescentes conflictivos de centros de Reforma.

El año 1989 se incorporó a la *Fundación Catalana Síndrome de Down* como psicóloga clínica del Centro Médico Down, en donde atiende a personas con el síndrome de Down y a sus familias. En 1990 añadió a estas funciones la de Supervisora institucional. Actualmente, coordina el Servicio de Atención Terapéutica de la citada institución.

Participa como docente en cursos, jornadas, masters y congresos nacionales e internacionales. Es autora del libro “*Síndrome de Down, relaciones afectivas y sexualidad*” y co-autora de otros libros sobre el citado síndrome. Ha publicado diversos artículos en revistas *médicas* nacionales e internacionales. Asimismo, ha realizado y colaborado en investigaciones sobre la salud mental en el síndrome de Down, los fenotipos conductuales en la discapacidad intelectual, y la calidad asistencial y la calidad de vida de adultos con discapacidad intelectual y física.

Es componente del grupo de trabajo “Psicología y Discapacidad” del área Psicología de la Intervención Social del Colegio de Psicólogos de Cataluña.



Roser Fernández-Olaria (Barcelona, 1967) es Doctora en *Psicología* por la Universidad de Barcelona y Especialista en *Neuropsicología Clínica* y en *Alteraciones del Lenguaje y la Audición*.

Empezó su trayectoria profesional colaborando con la Fundación Aura de Barcelona en el año 1994, antes Proyecto Aura, en las áreas de la cognición y el lenguaje. Fue profesora asociada de la Unidad de Psicología en la Facultad de Ciencias de la Educación de la Universidad Autónoma de Barcelona, desde el año 1997 hasta el 2007. Actualmente, y desde el año 1998, es miembro del equipo de coordinación y profesora del Máster en Apoyos para la Inclusión Educativa y Social, organizado por la Facultad de Ciencias de la Educación de la Universidad Autónoma de Barcelona,

anteriormente denominado Postgrado de Especialización en Educación Especial: Pedagogía Terapéutica.

Desde el año 2004, trabaja como miembro del equipo Aura, acompañando a jóvenes con síndrome de Down y otras discapacidades intelectuales a prepararse para la inserción laboral en la empresa ordinaria. En la actualidad es responsable del Departamento de Neuropsicología y del Programa de Comunicación Eficaz y también participa en el programa de Preparación Laboral y de Formación. Completa su tarea profesional en el gabinete psicológico Punt Psicología como neuropsicóloga y logopeda, donde se ocupa de la atención neuropsicológica de niños, jóvenes y adultos en el diagnóstico, seguimiento e intervención específica.

Desde la Fundación Aura, coordina junto con el departamento de Neuropsicología y Salud de la Facultad de Psicología y el Deporte de la Universidad Ramon Llull Blanquerna, el proyecto de investigación sobre “Neuropsicología y envejecimiento en las personas con síndrome de Down”, en el que participan varias instituciones de España y Latinoamérica. Es codirectora de las tesis doctorales “El proceso de envejecimiento en las personas con síndrome de Down” y “Estimulación cognitiva en las personas con síndrome de Down”, que se están realizando en la Universidad Ramon Llull Blanquerna de Barcelona. Es autora de varios artículos de investigación neuropsicológica sobre el lenguaje y sobre el envejecimiento de las personas con síndrome de Down.

Prólogo

Los seres humanos estamos dotados de complejos recursos para que cada uno pueda mostrar y expresar su propia individualidad. Sobre las bases sólidas de una constitución común que fundamenta el edificio de nuestra estructura biológica, cerebro incluido, cada individuo va tejiendo y destejiendo, desde que es engendrado, el entramado de su propia organización, en permanente diálogo entre su material genético y las fuerzas del ambiente que lo modulan y regulan. Es así como se hace, nace, se desarrolla y vive cada ser humano, único e irrepetible, miembro de una comunidad a la que adorna su mejor atributo: su irrenunciable dignidad.

Pero la biología humana es intrínsecamente frágil. Y en su fragilidad aparecen circunstancias que modifican algunos de sus atributos. La presencia de un cromosoma 21 extra, con sus más de 500 genes y demás material genético contenido en ese cromosoma, introduce ciertamente una modificación con consecuencias reales — aunque variables entre los distintos individuos— sobre la constitución del organismo humano expresada en sus múltiples órganos y sistemas. De este modo aparece el síndrome de Down, inmerso plenamente en la diversidad de la condición humana. ¿Qué es lo que se modifica? ¿Cómo lo hace? ¿Qué consecuencias acarrea?

El presente libro trata de dar respuesta a estas preguntas, centrándose exclusivamente en las funciones que atañen a los atributos superiores de la vida humana: el conocimiento, la afectividad, el aprendizaje, la comunicación, la conducta, la mente. Aceptada la innata diversidad de los seres humanos, ¿hay rasgos o perfiles que puedan ser comunes a las personas con síndrome de Down? Las páginas que siguen intentan responder a estas cuestiones, basándose en el conocimiento cada vez más profundo de la neurociencia y de la psicología. Asumimos un riesgo evidente: la generalización. Nada más lejos de nuestra intención. Porque nada hay tan impredecible en nuestra biología como el resultado de la actividad del material genético en su interacción con las fuerzas del ambiente. Si marcamos y señalamos perfiles y tendencias lo hacemos basados en evidencias propias y ajenas, bien contrastadas por la literatura científica.

La primera parte de esta obra se centra en la realidad estructural que constituye el cerebro, del que dimanar las funciones que canalizan la actividad de las personas. Elemento crítico, por tanto, es el análisis de las consecuencias que la trisomía del cromosoma 21 implanta en dicho órgano, análisis complicado por la multiplicidad de sistemas y redes que lo constituyen, y por el número extraordinario de trabajos de investigación que se están realizando en todo el mundo, tanto en el cerebro humano como en el de los modelos animales de síndrome de Down. En la segunda parte se abordan los temas fundamentales de las funciones cerebrales estudiados por la moderna neuropsicología. El avance en la

investigación en este campo ha sido extraordinario, y a nadie se le oculta la fundamental importancia que adquiere el saber contrastar de forma crítica la realidad conductual que apreciamos en las personas con síndrome de Down a lo largo de su vida con los datos que la neurociencia nos aporta. Por último, nos interesa conocer la versión más íntima e importante de la persona con síndrome de Down: su identidad, su bienestar, su salud mental, su esencia, su conciencia y, en definitiva, su existencia en el mundo. Si la biología que sustenta una vida humana es frágil, una biología sometida al avatar de un desequilibrio génico puede dar lugar a una vida particularmente vulnerable. Y más todavía si esa vida ha de afrontar un ambiente social poco acogedor, demasiadas veces ignorante, como desafortunadamente es el de nuestra actual civilización. A ello se dedican nuestros últimos capítulos: a ofrecer una visión lo más objetiva posible del bienestar y la salud mental, con sus actuales logros y sus futuros retos.

Pero nada de lo expuesto es una foto fija. El mundo que rodea a la persona con síndrome de Down está llena de estímulos, situaciones y condiciones —positivas y negativas, todo hay que decirlo— que penetran en lo más profundo de su realidad y de su esencia, y son capaces de movilizar sus recursos para conseguir profundas transformaciones que se van apreciando a lo largo de su vida. Al afirmarlo, no tratamos de fomentar necios triunfalismos que tanto perjuicio están ocasionando con sus ignorantes simplicidades. Quienes firmamos esta obra mantenemos diariamente un estrecho contacto con la realidad del síndrome de Down desde nuestras respectivas responsabilidades y vivencias, lo que nos permite contemplar con realismo sus debilidades y sus fortalezas. Por eso creemos firmemente en la capacidad de las personas con síndrome de Down para superar barreras que hasta hace bien pocos años parecían insalvables.

Esta superación de barreras, sin embargo, no es gratuita. Exige conocimiento, esfuerzo, constancia; por parte del protagonista y de quienes le asisten a lo largo de su vida. Y resiliencia frente a situaciones difíciles o poco acogedoras. Por eso, a la exposición explícita de los problemas que observamos acompañan en esta obra las soluciones que la experiencia cotidiana ha mostrado tener eficacia. Somos conscientes de que el conocer puede resultar arriesgado, incómodo, porque desvela a veces realidades poco agradables. Pero el conocimiento, junto con el amor, son los cimientos firmes sobre los que se fundamenta el buen servicio que debemos prestar a cualquier persona con síndrome de Down, en la seguridad de que de ella misma recibiremos el ciento por uno.

Los autores

Santander, Barcelona, Junio 2015

EDUCACIÓN ESPECIAL Y DIFICULTADES DE APRENDIZAJE

En el síndrome de Down, la presencia de un cromosoma 21 extra con sus más de 500 genes y otro material genético propio de ese cromosoma, introduce una modificación con consecuencias reales —aunque variables entre los distintos individuos— sobre la constitución del organismo humano expresada en sus múltiples órganos y sistemas. ¿Qué es lo que se modifica en el cerebro? ¿Cómo lo hace? ¿Qué consecuencias acarrea? Aceptada la innata diversidad de los seres humanos, ¿hay rasgos o perfiles que puedan ser comunes a las personas con síndrome de Down? ¿Cuál es su evolución a lo largo de la vida, cada vez más prolongada? ¿Cómo se relacionan la genética y el ambiente?

El presente tratado da respuesta a estas preguntas, centrándose exclusivamente en la organización cerebral y en las funciones que atañen a los atributos superiores de la vida humana:

- el conocimiento
- la afectividad
- la memoria y el aprendizaje
- la comunicación
- la conducta
- la mente

Sus páginas explican y responden a estas cuestiones, basándose en el conocimiento cada vez más profundo de la neurociencia y de la psicología. Asumen un riesgo evidente: la generalización. Porque nada hay tan impredecible en nuestra biología como el resultado de la actividad del material genético en su interacción con las fuerzas del ambiente. Los perfiles y tendencias que esta obra señala se encuentran basados en evidencias propias y ajenas, bien contrastadas por la literatura científica.

Los autores mantienen diariamente estrecho contacto con la realidad del síndrome de Down desde sus respectivas responsabilidades y vivencias, lo que les permite contemplar con realismo las debilidades y las fortalezas. Por este motivo, a la exposición explícita de los problemas acompañan en esta obra las soluciones que la experiencia cotidiana ha mostrado tener eficacia.

***Jesús Flórez** es Doctor en Medicina y Cirugía, y en Farmacología. Catedrático de Farmacología (retirado) en la Universidad de Cantabria. Presidente de la Fundación Iberoamericana Down21 y asesor científico de la Fundación Síndrome de Down de Cantabria. Dirige la "Revista Síndrome de Down", la revista "Síndrome de Down: Vida adulta" y el portal de internet www.Down21.org.*

***Beatriz Garvía** es Licenciada en Psicología, especialista en Psicología Clínica y especialista en Psicoterapia. Trabaja como psicóloga clínica en la Fundación Catalana Síndrome de Down y coordina el Servicio de Atención Terapéutica. Es componente del grupo de trabajo "Psicología y Discapacidad" del Colegio de Psicólogos de Cataluña.*

***Roser Fernández-Olaría** es Doctora en Psicología y Especialista en Neuropsicología Clínica y en Alteraciones del Lenguaje y la Audición. Trabaja en la Fundación Aura de Barcelona, como responsable del Departamento de Neuropsicología y del Programa de Comunicación Eficaz, y participa en el programa de Preparación Laboral y de Formación.*



CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN PREESCOLAR Y ESPECIAL

General Pardiñas, 95 • 28006 Madrid (España)

Tel.: 91 562 65 24 - 91 564 03 54

clientes@editorialcepe.es • editorialcepe.es

