



25è ANIVERSARI

14^a EDICIÓ

**POSTGRADO EXPERTO EN
TDAH, TRASTORNOS DEL
APRENDIZAJE Y DE LA
CONDUCTA - 2023/2024**

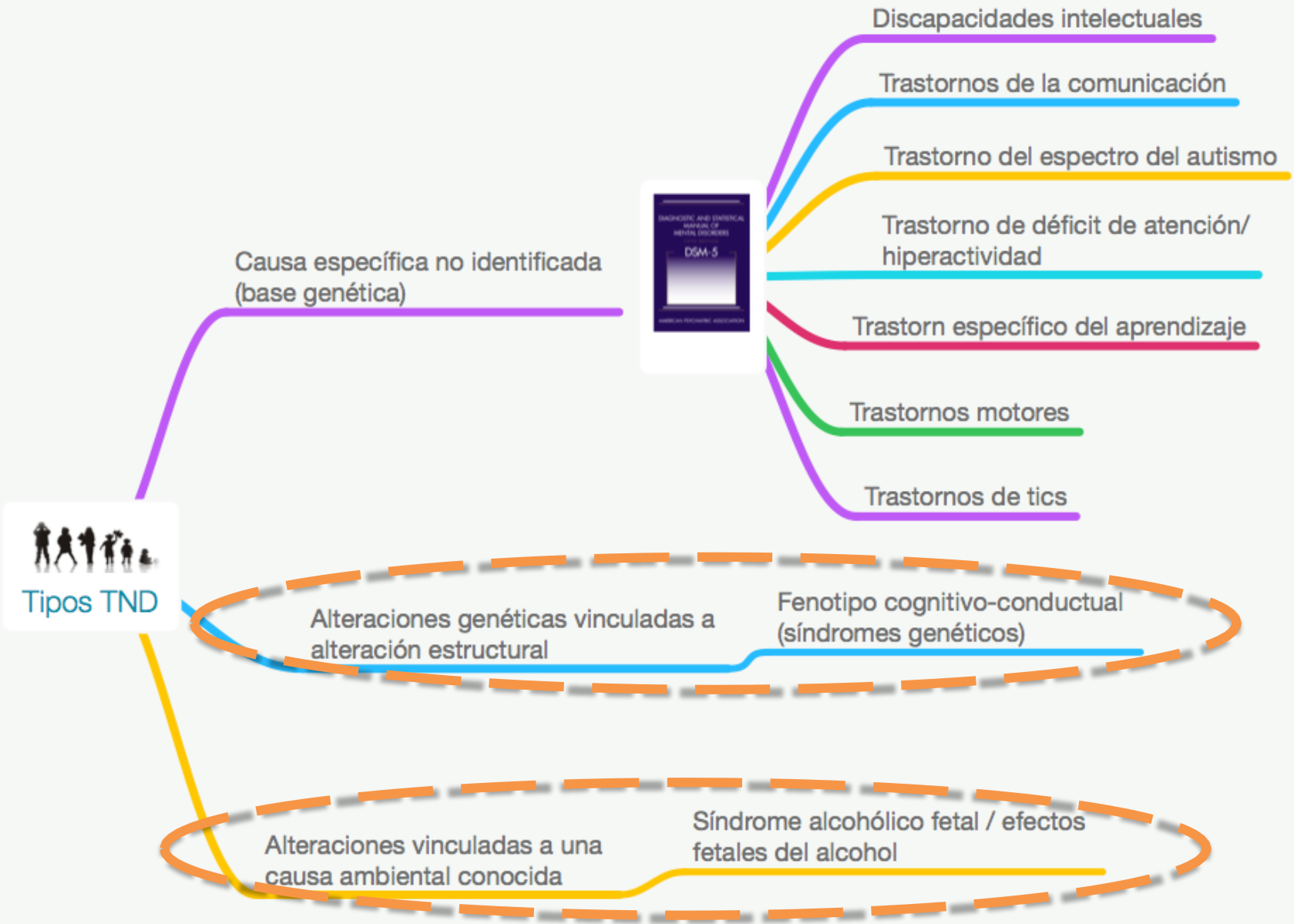
**M3. LOS TRASTORNOS DE LA CONDUCTA: EL
TRASTORNO NEGATIVISTA DESAFIANTE Y EL
TRASTORNO DISOCIAL**

**UNIDAD 20: Diagnóstico diferencial con
fenotipos específicos. X frágil y TEAF.
Katy Garcia-Nonell i Eugenia Rigau**



Estructura de la unidad

1. Esta unidad se centrará en dos tipos de trastornos del neurodesarrollo de causa conocida:
 - A. Vinculada a una causa ambiental conocida, y como ejemplo presentaremos el síndrome alcohólico fetal, o en menor presentación los efectos fetales del alcohol.
 - a. Fenotipo cognitivo-conductual.
 - B. Vinculada a una alteración genética, y como ejemplo presentaremos el síndrome X frágil.
 - a. Fenotipo cognitivo/conductual.



Aclaración para el alumno

Empezaremos la unidad trabajando sobre el primer síndrome de los dos que queremos presentar, el Síndrome Alcohólico Fetal, una alteración vinculada a una causa ambiental conocida.





Historia

- Los posibles efectos perjudiciales de la exposición prenatal al alcohol se conocen desde hace tiempo, existen citas de Aristóteles y de la biblia sobre este tema.
- Durante muchos años se reconocía que los hijos de personas alcohólicas tenían más problemas, pero se creía que estos eran consecuencia de una herencia genética pobre y no de ningún efecto directo del alcohol.
- **Sullivan 1899**, primer estudio científico sobre el riesgo de beber alcohol durante el embarazo. Encontraron una mayor incidencia de muerte súbita en el recién nacido.
- Diversos estudios concluyen que los problemas en el desarrollo de los niños de madres alcohólicas eran secundarios al entorno que vivían (**Haggard & Jellinek 1942**).
- Posteriormente **Lamache, 1967; Lemoine y col. 1968** describen:
 - malformaciones
 - Crecimiento deficitario
 - Problemas psicomotores
- **1973 Jones & Smith** denominan síndrome alcohólico fetal (SAF) a un patrón característico en los niños de madres que consumían alcohol durante el embarazo.

- Para poder tener las características de Síndrome Alcohólico Fetal (FAS), el niño tiene que cumplir tres criterios:
 - Patrón específico de anomalías faciales que se mostrarán más adelante.
 - Retraso en el crecimiento pre y postnatal.
 - Evidencia de disfunción del sistema nervioso central, puede ser física cómo la microcefalia o cognitivo-conductual.
- A veces no está presente el patrón completo de anomalías, y se han propuesto diversos términos cómo vemos en la siguiente diapositiva .

Síndrome alcohólico fetal

Se refiere a la afectación, tanto física como cognitiva, embrionaria producida por el consumo materno de alcohol durante la gestación.

Los efectos del alcohol sobre el desarrollo del embrión y el feto cubren un amplio espectro de alteraciones

EFA

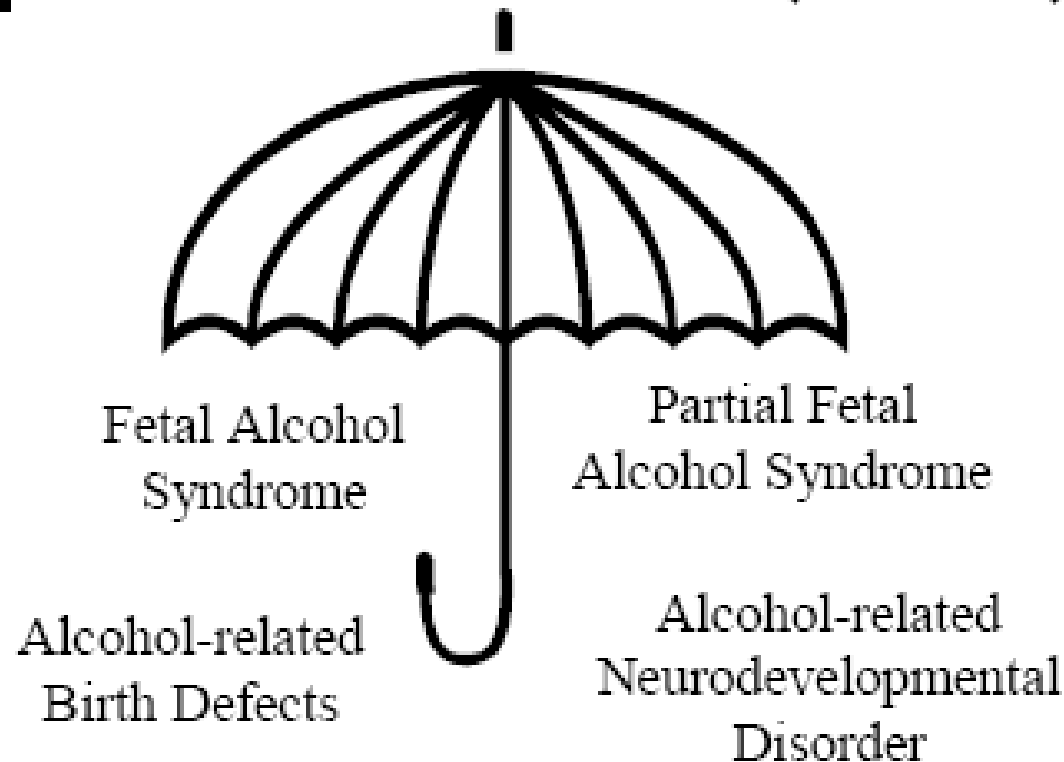
SAF



Espectro alcohólico fetal

- Espectro alcohólico fetal es un término general que se usa para denominar el espectro de síntomas causados por la exposición al alcohol durante el embarazo que incluye:
 - Síndrome alcohólico fetal.
 - Síndrome alcohólico fetal parcial.
 - Efectos fetales del alcohol.
 - Trastorno del neurodesarrollo relacionado con el alcohol.
 - Defectos de nacimiento relacionados por el alcohol.
 - Trastorno del neurodesarrollo asociado a exposición intrauterina al alcohol (DSM 5).

Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD)



**TABLA I Criterios para el Diagnóstico de SAF y Efectos Relacionados
Con el Alcohol, recomendados por el IOM**

Categoría 1. SAF Con Exposición Maternal al Alcohol Confirmada

1. SAF con exposición maternal al alcohol confirmada*
2. Modelo característico de anomalías faciales, incluyendo Cisuras palpebrales estrechas y anomalías en la zona premaxilar (labio superior largo y delgado, filtrum aplanado, hipoplasia medifacial).
3. Retardo en el crecimiento, bajo peso al nacer, falta de ganancia de peso a lo largo del tiempo, desproporción entre el peso y la altura.
4. Anormalidades de neurodesarrollo del SNC, microcefalia, anomalías estructurales del cerebro con características neurológicas inapropiadas

Para la edad (habilidades motoras delicadas reducidas; pérdida de audición neurosensorial; mala coordinación motora, pobre coordinación entre manos y ojos)

Categoría 2. SAF Sin Exposición Maternal al Alcohol Confirmada

1. Características 2-4 como en categoría 1

Categoría 3. SAF Parcial Con Exposición Maternal al Alcohol Confirmada

1. SAF con exposición maternal al alcohol confirmada*
2. Algunos componentes del modelo facial SAF ya sea 3, 4, o 5 abajo indicados:
3. Retardo en el crecimiento como en la categoría 1
4. Anormalidades en el neuro-desarrollo del SNC como en categoría 1
5. Modelo complejo de anomalías cognitivas y de conducta incompatibles con el nivel de desarrollo y no explicadas por condiciones ambientales o por antecedentes genéticos (por ejemplo, dificultades de aprendizaje; déficit en el rendimiento escolar; poco control de los impulsos; dificultad para la socialización y para mantener lazos amistosos; déficit de lenguaje; poca capacidad de abstracción; déficit específicos en habilidades matemáticas; y problemas de memoria, atención o entendimiento)

Categoría 4. Defectos de Nacimientos Relacionados Con el Alcohol (ARBD)

1. Exposición maternal al alcohol confirmada*
2. Uno o más defectos congénitos, incluyendo malformaciones y displasias de corazón, hueso, riñón, visión, o de sistemas auditivos

Categoría 5. Desórdenes del Neurodesarrollo Relacionados con el Alcohol (ARND)

1. Exposición maternal al alcohol confirmada*
2. Anormalidades en el desarrollo del SNC como en Categoría 1.
3. Modelo complejo de déficit cognitivos o de conducta como en la Categoría 3

Características físicas



Discriminating
Features

Associated
Features

short palpebral
fissures

flat midface

short nose

indistinct philtrum

thin upper lip

epicanthal folds

low nasal bridge

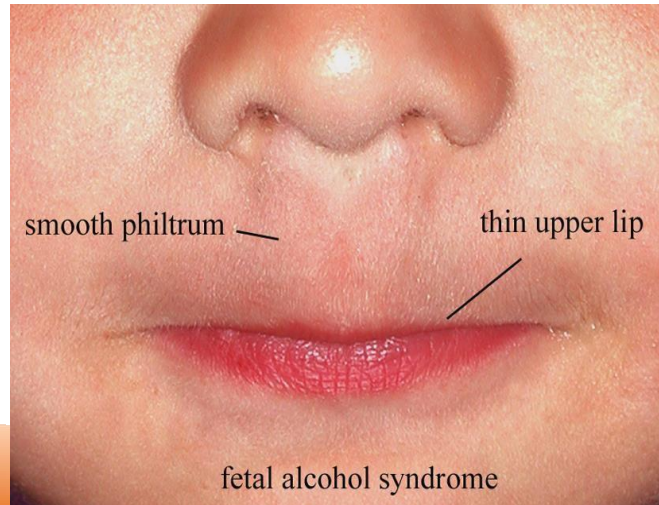
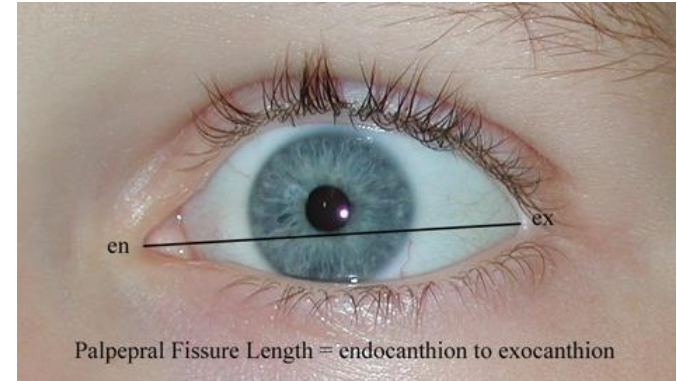
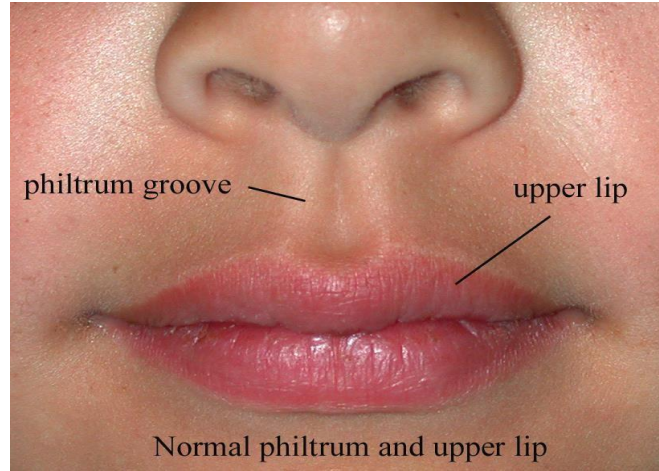
minor ear
anomalies



micrognathia

In the Young Child

Características físicas



Características físicas



Epicanthal Folds



An epicanthal fold is a lateral extension of skin of the nasal bridge down over the endocanthion landmark. Epicanthal folds may be unilateral or bilateral.



While epicanthal folds may be more common in individuals with prenatal alcohol exposure than in individuals without prenatal alcohol exposure, epicanthal folds are not a diagnostic feature of FAS.



Some individuals with FAS have epicanthal folds.

Some individuals with FAS do not have epicanthal folds.

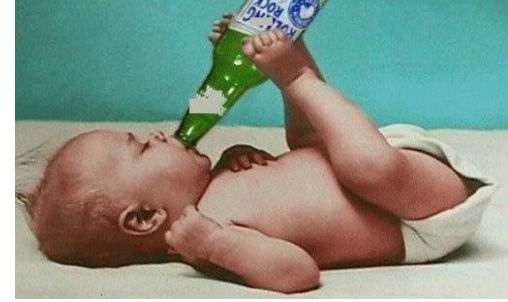


It is important to note that epicanthal folds are indigenous to some races and are seen more frequently in very young children of all races due to the normal depression of their nasal bridge.



At left is a 5-point Likert pictorial scale of epicanthal folds ranging from no epicanthal folds (# 1) to an extreme expression of epicanthal folds (# 5).

Factores de riesgo de la madre



- Dosis de alcohol consumida (nivel de alcohol en sangre)
- Patrón de consumo: borrachera vs. ingesta crónica (Samsha, 2011).
- Momento de consumo (peligro en los 3 trimestres).
- Edad avanzada de la madre (Chiado, 2010).
- Sensibilidad genética y factores epigenéticos (Kober & Weinberg, 2011; Ramsay, 2010).
- Reacciones sinérgicas con otras drogas o otros.
- Interacción con variables de nutrición.



No se puede predecir el grado de afectación del niño

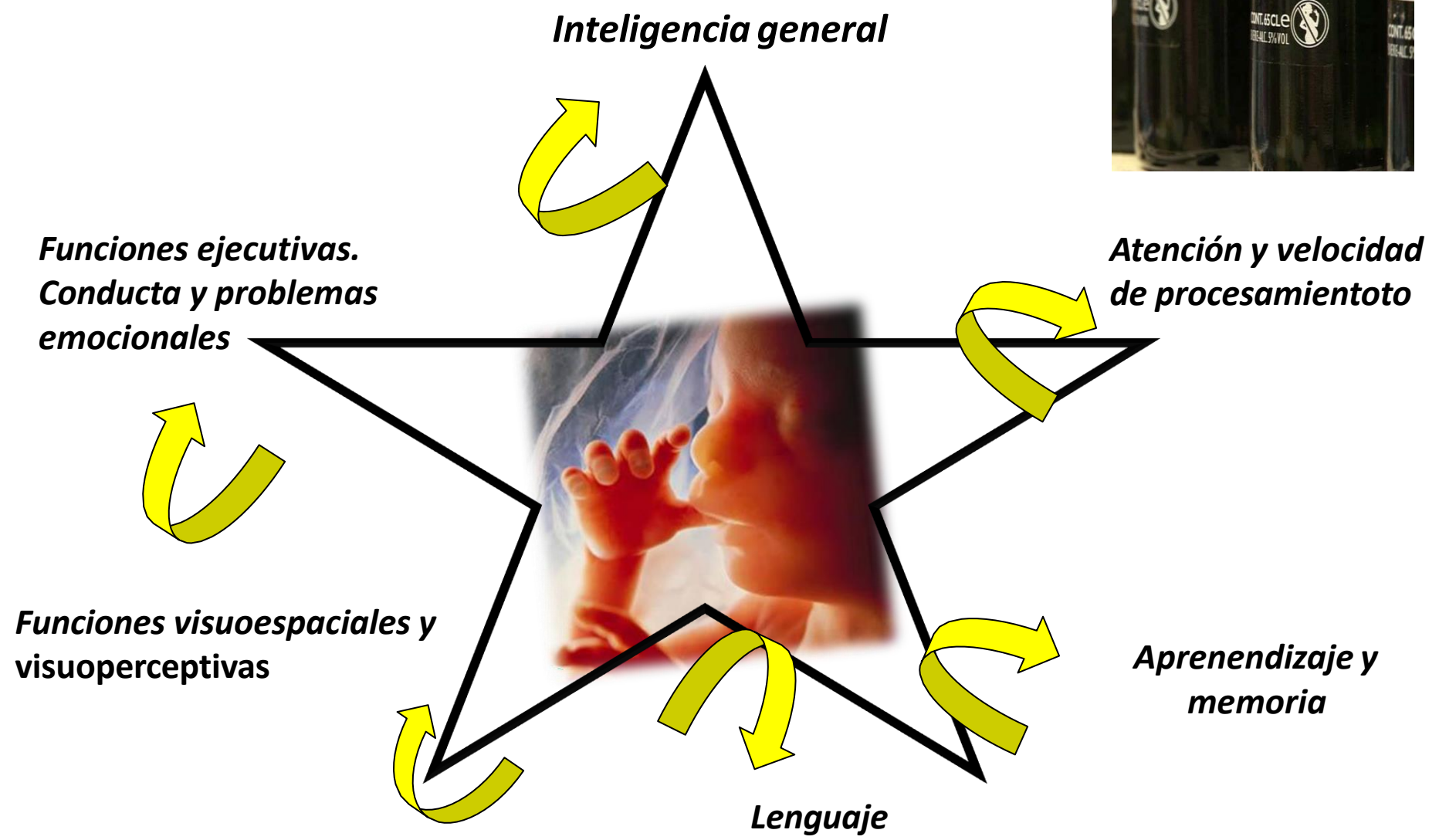
Tarea para el alumno

- Antes de continuar con la unidad realiza la siguiente Tarea.
 - Tarea: Hijos de madres alcohólicas
- Encontrarás esta tarea junto al resto de contenidos de la Unidad

Hijos de madres alcohólicas

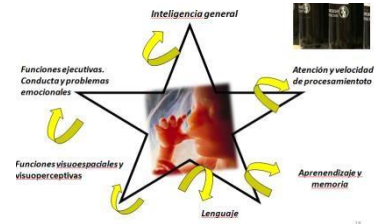
- **Bajo peso al nacer** 15 %
- **Malformaciones** 10 %
- **Déficit cognitivos** 50 %
- **Neuropsicológicamente atípicos** 49 %
 - Atención
 - Concentración

Características cognitivas



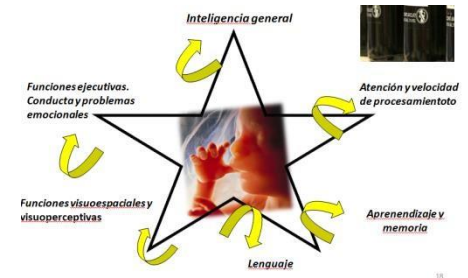
Inteligencia general

- Disminución del CI.
- No necesariamente tienen discapacidad intelectual.
- CI normal - Límite – Discapacidad intelectual leve-grave. (Mattson, Rilley, 1998)
- Existen más estudios con el síndrome completo que con efectos fetales del alcohol.
- Kaemingk y col. 2003 mostraron CI entre 1 y 2 desviaciones típicas por debajo de la media).
- Kerns y col. 1997 describe dos grupos:
 - CI dentro de la media (90-118)
 - CI per debajo de la media (70-86)
- Estudios prospectivos: correlación positiva entre cantidad de alcohol ingerido y CI (Streissguth y col., 1989).
- Correlación entre rasgos dismorficos, crecimiento deficitario y CI (Ervalahti y col. 2007).
- FAS CI más bajos que FAS parcial o trastorno del neurodesarrollo relacionado con alcohol (Chasnoff y col. 2010)
- No existe un patrón estable.



Atención y velocidad de procesamiento de la información.

- Más del 60% tienen dificultades de concentración y cumplen criterios de TDA/H (**Fryers y col. 2007**).
- Dificultades en atención sostenida.
- Cuestionarios de maestros y padres cumplen criterios de TDAH (**Aragon y col. 2008**).
- Puntuaciones inferiores en atención visual.
- Atención auditiva mejores puntuaciones (**Coles y col. 2002**).
- Impulsividad.
- Falta de inhibición.
- Velocidad de procesamiento de la información lento (**Burden y col. 2005**).
- Tiempos de reacción lentos.



THE IMPACT OF AN ADHD CO-MORBIDITY ON THE DIAGNOSIS OF FASD

*Carmen Rasmussen¹, Jennifer Benz¹, Jacqueline Pei², Gail Andrew^{1,3}, Gail Schuller³,
Lynne Abele-Webster³, Connie Alton³, Lindsay Lord³*

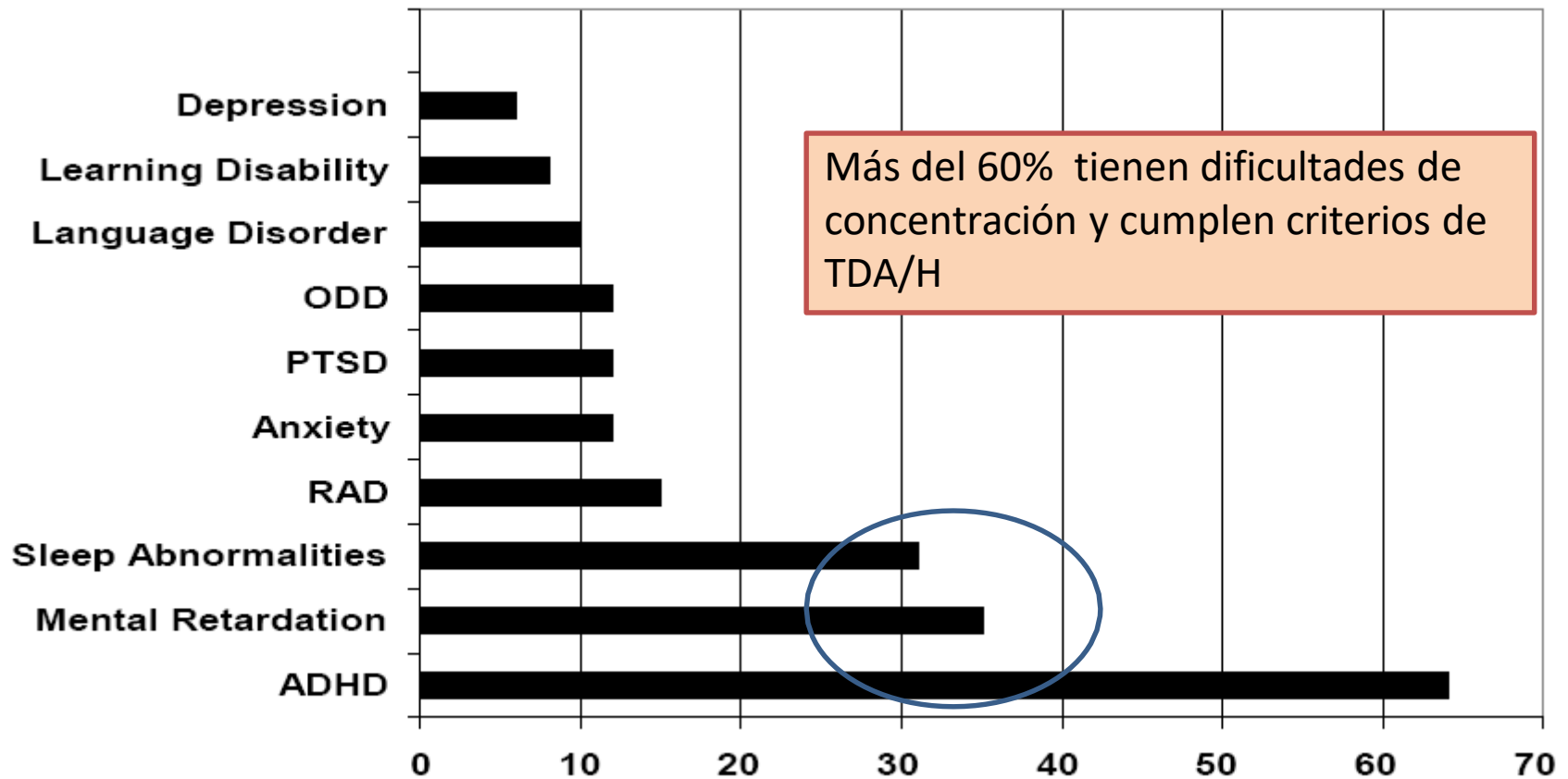
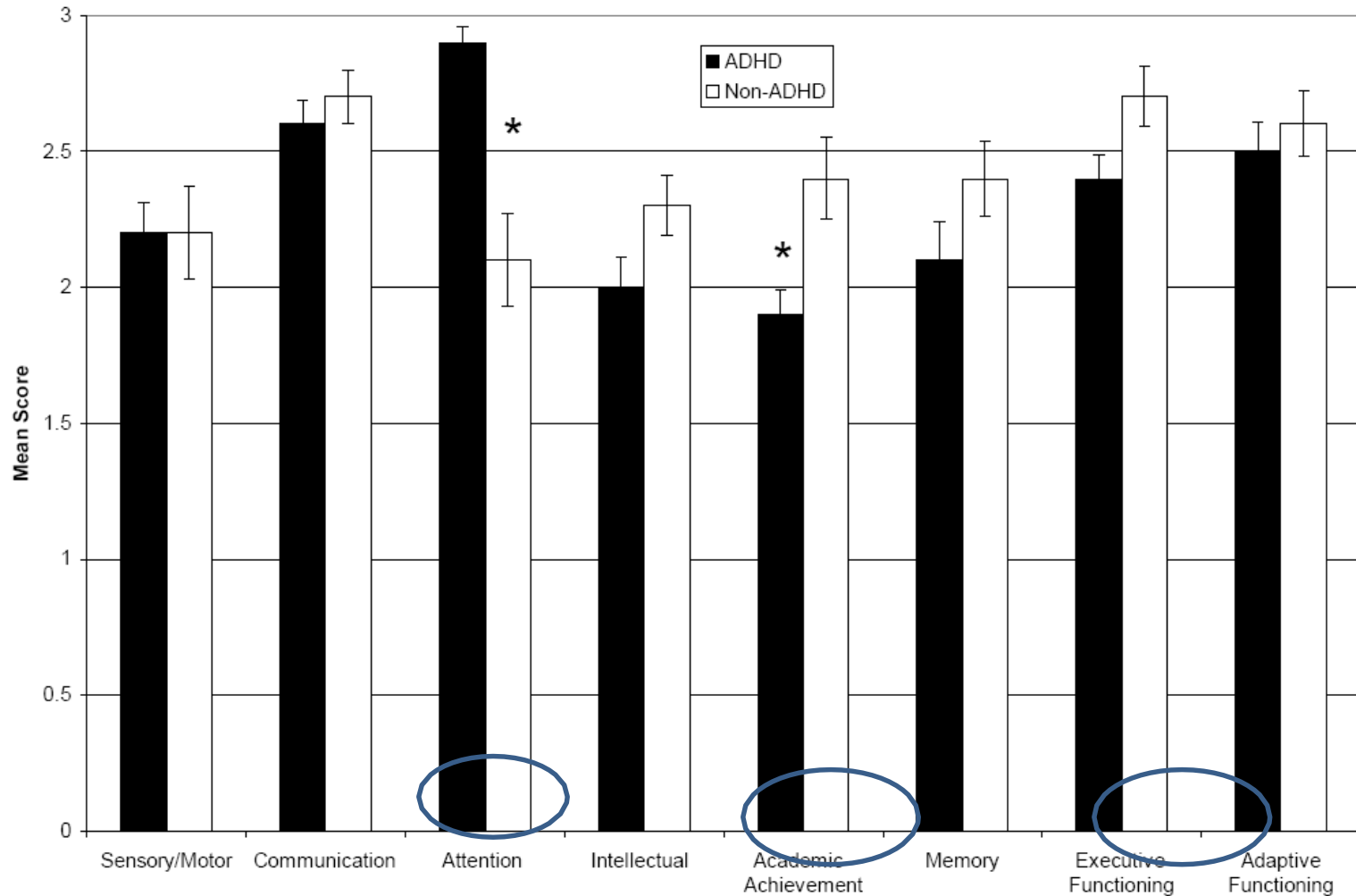
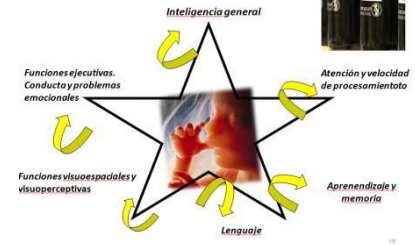


FIG. 3 Mean score on each neurobehavioral domain for children with FASD with and without an ADHD co-morbidity.



Note: Bars represent standard errors. Higher scores indicate more impairment. * $p < .05$.

Aprendizaje y memoria



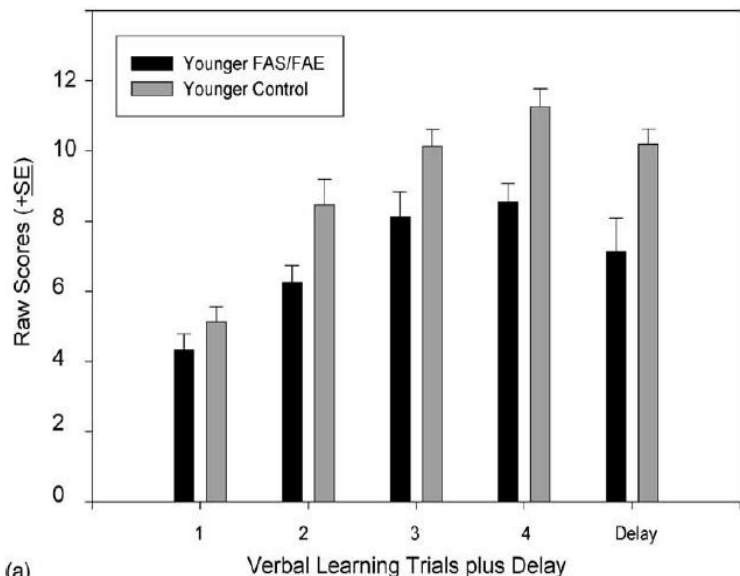
- **Dificultades en memoria visual**

Bajas puntuaciones en un test de localización espacial; pero rendimiento igual que el grupo control para recordar los objetos. **(Uecker & Nadel, 1996).**

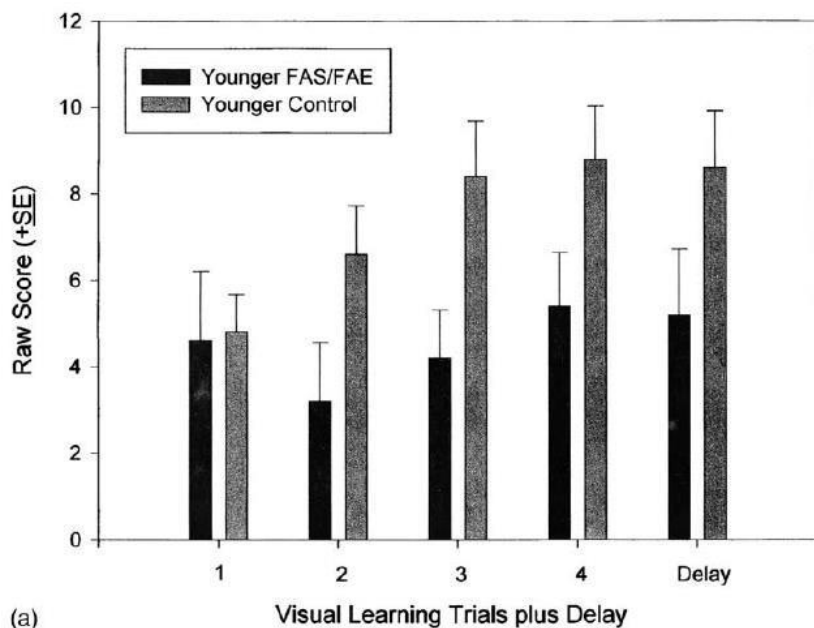
- **Dificultades en memoria verbal**

Rendimiento inferior en recordar palabras. Perseveraciones y errores de intrusión, CVLT-C (california verbal learning test-children version **(Mattson y col. 1996)**).

- Estudio comparando rendimiento en CVLT-C y un homologo visual (verbal/visual) (Biber figure learning test) se manifiestan dificultades similares en las dos tareas **(Mattson y Roebuck 2002).**



(a)



(a)

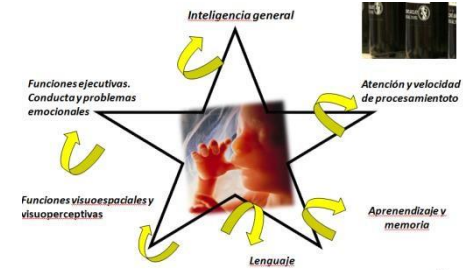
- 20 niños (12 niños, 8 niñas)con EFA con una media de edad de 11 años escolarizados en escuela ordinaria.
- Grupo control 20 niños.
- Administró Test -Wide Range Assessment of Memmory and Learning (WRAML)
(Recordar palabras de una lista / estímulos colocados en un lugar concreto).

RESULTADOS:

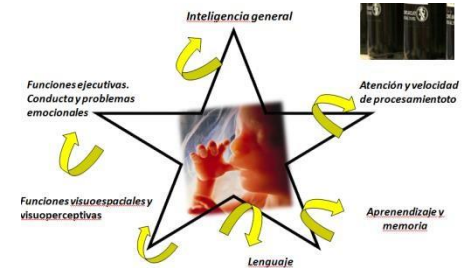
- Rendimiento inferior al grupo expuesto al alcohol
- **No diferencias significativas para concluir que la memoria visual de los niños con EFA es más baja que la verbal.**

Lenguaje

- Poco estudiado.
- La Comprensión mejor que la Expresión.
- Dificultades en:
 - Denominación (Mattson y col. 1998)
 - Comprensión (Conry, 1990)
 - Gramática (Becker y col. 1990)
 - Pragmática (Abkarian, 1992) (Shaywitz, 1981)
- Hablan mucho, buen vocabulario pero sus evocaciones pueden ser vacías de contenido y literales.
- Desorganización en la narración (**Timler y col. 2005**).
- Puntuaciones bajas en tests de fluencia verbal (Schoenfeld y col, 2001)
- Dificultades en la lectura y escritura.
- Dificultades en matemáticas. Puntuaciones bajas en aritmética.



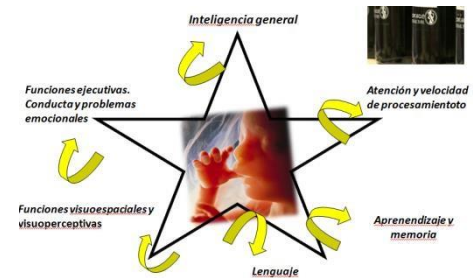
Funciones visuoconstructivas y visuoespaciales.



- Pobre evocación de imágenes
- Dificultades en la comprensión de las relaciones espaciales
- Dificultad en ver la globalidad; se fijan en el detalle.
- Dificultad en el trazo (dibujar, escribir,...) (**Chiodo, 2009**).
- Dificultad para mover su cuerpo en el espacio
- Buen rendimiento si la tarea es únicamente visuo perceptiva (reconocimiento de caras, identificar imágenes...).

Funciones ejecutivas

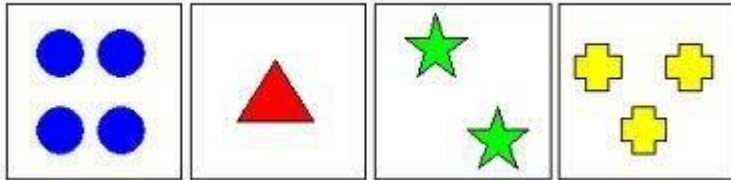
- Diversos estudios han utilizado el cuestionario BRIEF mostrando dificultades en el control inhibitorio, la memoria de trabajo y resolución de problemas; aunque no tenían grupo comparativo(**Rasmussen y col. 2007**).
- En resolución de problemas se han detectado perseveraciones en utilizar estrategias incorrectas, y poca planificación (**Green y col. 2009**).
- Peores resultados en el test WCST (Prueba de Clasificación de Naipes de Wisconsin) comparado con el grupo control (**McGee y col. 2008**).
- Dificultades en:
 - Organización
 - Resolución de problemas
 - Aprendizaje de vivencias anteriores
 - Memoria de trabajo
 - Inhibición
 - Flexibilidad
 - Utilizar estrategias apropiadas para resolver un problema



(Whaley y col. 2001; Schonfeld y col. 2006)

Flexibilidad cognitiva.

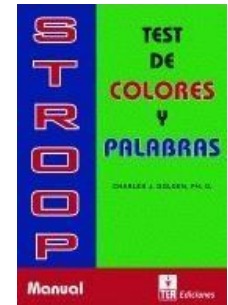
WCST (Prueba de Clasificación de Naipes de Wisconsin)



- Realizan menos categorías
- Les cuesta más intentos de respuesta establecer la 1ª categoría
- Perseveran más en las respuestas erróneas
- Poca sensibilidad al feedback
- Mayor número de pérdida de mantenimiento de la estrategia

Inhibición.

STROOP Test de colores y palabras



- Niños con SAF y EAF realizan más errores en la condición de interferencia (Mattson, 1999)
- En una tarea de Go/No Go, los niños con SAF y SAF parcial obtuvieron similar rendimiento que el grupo control .



ROJO	AZUL	VERDE	ROJO	AZUL
VERDE	VERDE	ROJO	AZUL	VERDE
AZUL	ROJO	AZUL	VERDE	ROJO
VERDE	AZUL	ROJO	ROJO	AZUL
ROJO	ROJO	VERDE	AZUL	VERDE

:XXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX
:XXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX
:XXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX
:XXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX

ROJO	AZUL	VERDE	ROJO	AZUL
VERDE	VERDE	ROJO	AZUL	VERDE
AZUL	ROJO	AZUL	VERDE	ROJO
VERDE	AZUL	ROJO	ROJO	AZUL

- Hiperactivación en regiones prefrontales (giro medial frontal izquierdo y derecho)
- Hipoactivación en núcleo caudado
- Mayor esfuerzo cognitivo

Enlentecimiento en la Velocidad de Procesamiento de la Información

Memoria de Trabajo.

WISC-IV

Los niños expuestos al alcohol muestran déficits en la capacidad para sostener y manipular la información en la memoria de trabajo (Green, Mihic, Nikkel, et al, 2009; Kodituwakku, et al, 1995).

ORDEN INVERSO	Elemento/Intento	Punt. intento	Punt. elemento
6-16	E 8 - 2		
	5 - 6		
1	2 - 1	0 1	0 1 2
	1 - 3	0 1	
2	3 - 5	0 1	0 1 2
	6 - 4	0 1	
3	5 - 7 - 4	0 1	0 1 2
	2 - 5 - 9	0 1	
4	7 - 2 - 9 - 6	0 1	0 1 2
	8 - 4 - 9 - 3	0 1	
5	4 - 1 - 3 - 5 - 7	0 1	0 1 2
	9 - 7 - 8 - 5 - 2	0 1	
6	1 - 6 - 5 - 2 - 9 - 8	0 1	0 1 2
	3 - 6 - 7 - 1 - 9 - 4	0 1	
7	8 - 5 - 9 - 2 - 3 - 4 - 6	0 1	0 1 2
	4 - 5 - 7 - 9 - 2 - 8 - 1	0 1	
8	6 - 9 - 1 - 7 - 3 - 2 - 5 - 8	0 1	0 1 2
	3 - 1 - 7 - 9 - 5 - 4 - 8 - 2	0 1	

Item/respuesta	Respuesta correcta	Respuesta dada	Punt.
1 Pajaros	1, 2, 3		0 1
2 Pollos	1, 2, 3, 4, 5		0 1
3 Arboles	1, 2, 10		0 1
4 Mariposas	9		0 1
5 Bellotas	2		0 1
6 Lápidas 1	5		0 1
7 Cintas	4		0 1
8 Manzana	2		0 1
9 Monedas	6		0 1
10 Bolas 1	6		0 1
11 Libros	9		0 1
12 Goches	15		0 1
13 Caramelos 1	7		0 1
14 Bolas 2	14		0 1
15 Personas	3		0 1
16 Pegatinas	25		0 1
17 Globos	7		0 1
18 Pajaros	6		0 1
19 Puntos	32		0 1
20 Medallas	24		0 1
21 Lápidas 2	27		0 1
22 Alumnos	19		0 1
23 Pasteles	3		0 1
24 Caramelos 2	7		0 1
25 Clases	20		0 1
26 Mecánicas	40		0 1
27 Viaje	60 km/h		0 1
28 Kilos	8,3		0 1
29 Colección	30		0 1
30 Café	3		0 1
31 Domingo	34		0 1
32 Trajes	48		0 1
33 Concerta	14:00h		0 1
34 Trabajo	40 Km		0 1

Puntuación directa (Índice=34)

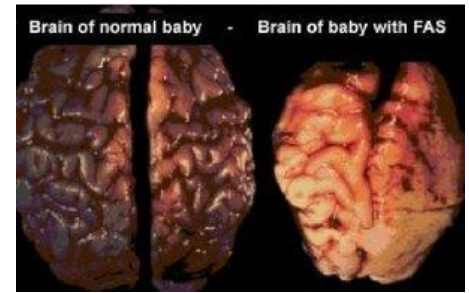
- Los niños con SAF recuerdan menos dígitos que niños control (Aragón, Kalberg, et al, 2008; Carmichael Olson, et al, 1998; O'Hare et al, 2009).
- Dificultades en la prueba de aritmética del WISC-IV.

Alcohol y cerebro

- Las áreas cerebrales afectadas pueden ser:
 - Ganglios basales. (reducción volumen) (Archibald y col, 2001).
 - Cuerpo calloso. (Agenesia o adelgazamiento de la parte anterior y posterior). (Riley y col, 1995; Sowell y col. 2001).
 - Cerebelo (reducción volumen (Archibald y col. ,2001).
 - Hipocampo izquierdo menor que el Derecho (Riikonem y col. 1999)
 - Estudios recientes muestran reducciones del volumen de las zonas ventrales del lóbulo frontal izquierdo (Molisza y col. 2005).



Ganglios basales



- Reducción en el volumen de los GB en el FAS.
- Reducción significativa del **núcleo caudado** (Archibald, 2002).

Pobre inhibición

Aprendizaje y recuerdo verbal (Mattson, 2001)

- La alteración en los Ganglios Basales conlleva déficit en las conexiones fronto-subcorticales

Déficit ejecutivo (Kodituwakku et al., 2001)



Cuerpo Calloso

- Agenesia parcial y hipoplasia del cuerpo calloso (Autti-Ramo, et al., 2002)
- Reducción de la parte posterior y anterior del cc, principalmente la parte posterior que conecta el lóbulo temporal posterior y la corteza parietal posterior.

Afectación:

Función motora (Roebuck-Spencer et al., 2004)
Atención (Coles et al., 2002)
Aprendizaje verbal (Sowell et al., 2001)
Función ejecutiva (Bookstein, et al., 2002)

Cerebelo



- Reducción de la superficie del volumen tanto en FAS (Archibald et al., 2001) y en niños con trastornos neonatales (Autti-Rämö et al., 2002).
- Reducción significativa en el área anterior del vermis.

Afectación:

Déficit en aprendizaje verbal

Problemas de memoria (O' Hare et al., 2005)

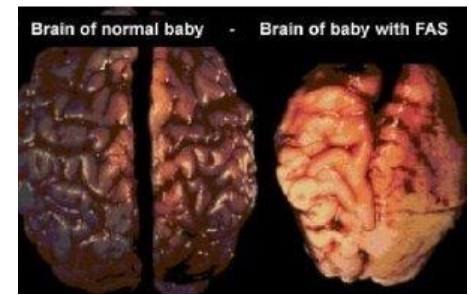
- Las anomalías en el **cerebelo** se asocian:

Función motora

Regulación de la atención (Spencer et al., 2004)

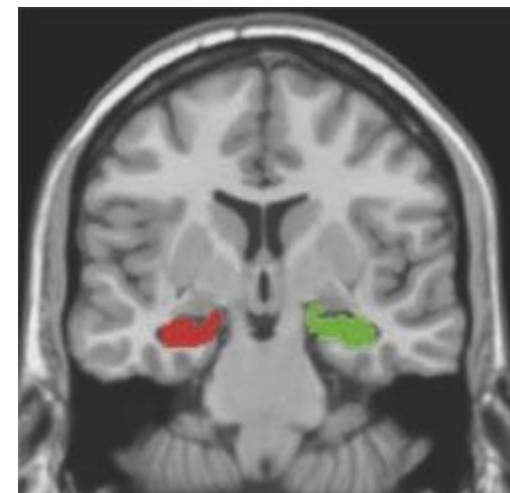
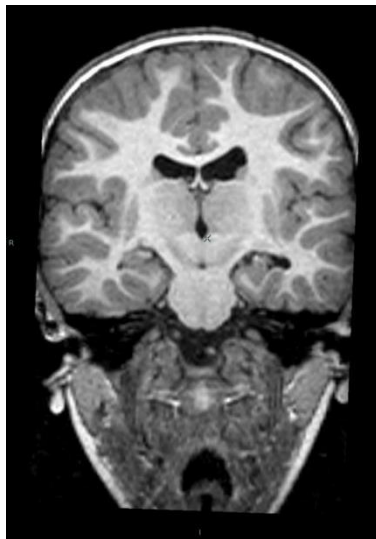


Hipocampo

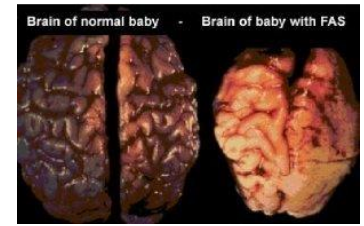


- Reducción del hipocampo izquierdo

Déficit de la memoria a medio y a largo plazo
(Willoughby et al., 2008)



Lóbulo frontal, temporal y parietal



- Reducción del lóbulo frontal, temporal, parietal i en menor medida del lóbulo occipital (Archibald, 2001; Sowell, 2002).
- El lóbulo parietal es especialmente sensible a los efectos teratogénicos del alcohol.
- Reducción significativa del volumen de la sustancia gris en la región fronto-occipital (Li et al., 2008)



Tarea para el alumno

- Antes de finalizar con el estudio sobre el SAF te recomendamos que visualices el siguiente video:
 - Video: Síndrome Alcohólico Fetal
- Encontrarás este video junto al resto de contenidos de la Unidad

Tarea para el alumno

- Una vez conocido el síndrome os planteamos iniciar un nuevo tema, muy relacionado con éste, a través del siguiente foro:
 - Foro: Adopciones internacionales
- Encontrarás este Foro en el apartado de Foros de la Quincena

ADOPCIONES POR CONTINENTES Y PAÍSES DE ORIGEN DE LOS NIÑOS

CONTINENTE	2008	2009	2010	2011	2012
AMERICA LATINA	331	262	258	225	141
ASIA	865	724	1.016	978	573
EUROPA DEL ESTE	1.304	1.236	1.039	833	552
ÁFRICA	656	784	578	537	403
Total	3.156	3.006	2.891	2.573	1.669

PAÍSES DE LOS QUE PROCEDE UN MAYOR NÚMERO DE NIÑOS ADOPTADOS

	Año 2008	Nº Niños/as	Año 2012	Nº Niños/as
1º	F. Rusa	899	F. Rusa	479
2º	Etiopia	629	China	447
3º	China	619	Etiopia	302
4º	Ucrania	218	Filipinas	77
5º	Colombia	189	Colombia	74

Datos facilitados por los Consulados españoles en el extranjero

ADOPCIONES POR CONTINENTES Y PAÍSES DE ORIGEN DE LOS NIÑOS



	2008	2009	2010	2011	2012
EUROPA DEL ESTE	1.304	1.236	1.039	833	552
ARMENIA	0	2	0	0	0
BULGARIA	20	24	8	3	24
F. RUSA	899	868	801	712	479
HUNGRIA	5	17	27	26	12
KAZAJSTAN	149	148	131	43	0
LITUANIA	3	5	2	6	2
MOLDAVIA	4	1	0	1	0
POLONIA	4	2	1	3	0
R. CHECA	2	1	0	0	8
UCRANIA	218	168	69	39	27

Situación de los países del Este

Tabla I. Principales problemas de salud en niños adoptables* y adoptados en la Federación Rusa y países de Europa del Este

Problema de salud	Literatura internacional† %	Casística nacional‡ %
Neurodesarrollo, conducta y adaptación¹³⁻⁴³		
- Retraso del desarrollo neuromadurativo, de leve a moderado	41-82	69
- Retraso del desarrollo neuromadurativo grave	2-16	5
- Problemas y trastornos de conducta y adaptación social	34-47	32
Crecimiento y nutrición^{13-15, 18, 25-27, 36, 37, 44, 45}		
- Peso al nacer inferior a 2.500 gramos*	50	48
- Retraso de crecimiento, de leve a grave	43-68	67
- Malnutrición, de leve a grave	9-25	24
- Raquitismo presente (antiguo)	1 (11)	6 (18)
Sensorial^{35, 46, 47}		
- Deterioro o disminución de la agudeza visual	8-26	13
- Deterioro o disminución de la agudeza auditiva	3-4	4
Inmunizaciones^{15, 27, 45, 48-50}		
- Ausencia de certificado oficial de inmunizaciones	43-65	50
- Ausencia de anticuerpos protectores frente a alguna de las inmunizaciones administradas	3-50	42
Infecciones^{15, 27, 35, 37, 45, 50-54}		
- Parasitosis intestinal	17-67	12
- Infección tuberculosa latente	5-30	5
- Infección por el virus de la hepatitis B	2-10	0
- Infección por el virus de la hepatitis C	1-2	0
- Exposición prenatal a sífilis*	15-33	13
- Sífilis congénita	1	0
Exposición prenatal al alcohol^{15, 26, 27, 55}		
- Exposición prenatal al alcohol*	3-41	24
- Síndrome alcohólico fetal o efectos alcohólicos fetales*	9	13
- Síndrome alcohólico fetal	1-2	3
Anomalías congénitas^{15, 27, 45}		
- Mayores	5	6
- Menores	5	4
Exposición posnatal al plomo^{45, 56}		
- Elevación leve (10-15 µg/dL) de los niveles séricos de plomo	1-7	0

Deterioro económico, manifestado por una caída en la renta, enorme aumento de la desigualdad social, alto desempleo.



Incidencia de problemas socio sanitarios como el alcoholismo (41% de la población).



Sistema sanitario precario. 7/10 de recién nacidos nacen con problemas de salud.

Sistema orientado al tratamiento. No existen campañas de prevención.

Mayor número de familias monoparentales/madres solteras.

Aclaración para el alumno

Hasta ahora nos hemos centrado en el primer síndrome de los dos que queríamos trabajar en la unidad.

A continuación empezamos a trabajar sobre el Síndrome X Frágil, una alteración genética de causa estructural.



Imagen cedida por: JORDI COTRINA

Síndrome X frágil SXF

- Es un trastorno genético, presente desde el nacimiento.
- ¿Cómo se manifiesta físicamente?: Cara alargada / orejas prominentes / mentón prominente / macrocefalia / frente prominente.
- En mujeres se da el mismo fenotipo
- Ausentes de fenotipo físico en el 25 - 30 %



Síndrome X frágil

El gen interactúa con el entorno

GEN



Impacto

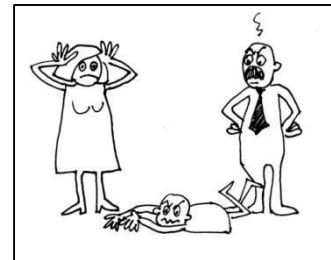


Fenotipo cognitivo-conductual

FÍSICO



COGNITIVO



CONDUCTUAL

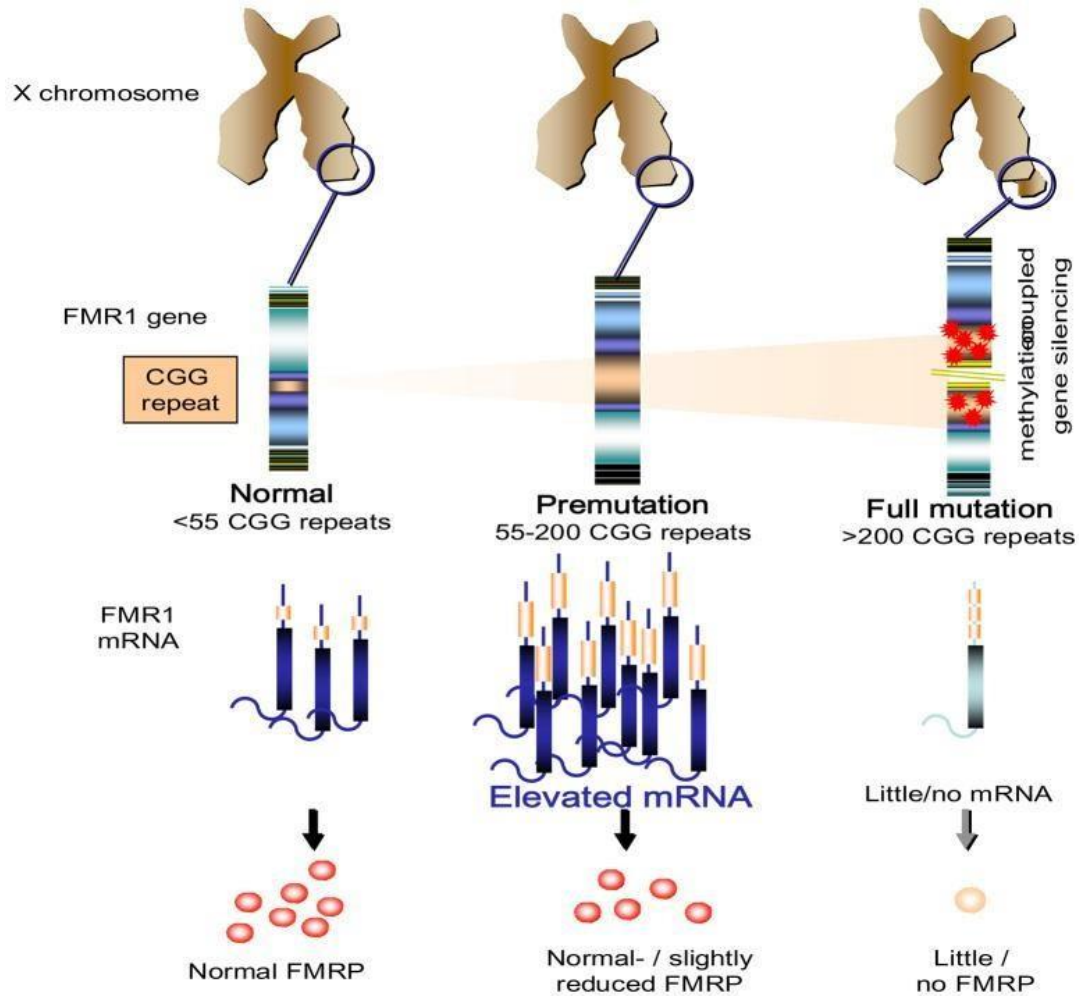


**ENTORNO
EDAD-DESARROLLO**

FRAGILE X SYNDROME: FROM GENES
TO COGNITION

Concepto

- El síndrome X frágil (SXF) es la causa más frecuente de retraso mental de causa conocida.
- El defecto genético consiste en una mutación en el cromosoma X, por esta razón la expresión es distinta entre hombres y mujeres. Las mujeres pueden compensar en parte el déficit dependiente del cromosoma X mutado con el otro cromosoma X. Esta compensación no ocurre en el varón, al disponer de un único cromosoma X.
- La mutación que causa el SXF se localiza en el extremo del cromosoma X, en Xq 27.3. En este punto se ubica el gen FMR1, que tiene como función codificar una proteína FMRP, de cuya carencia se derivan los síntomas del SXF.
- El FMR1 está formado por un cierto número de repeticiones del trinucleótido CGG (citosina-guanina-guanina).
- El promedio de repeticiones en un individuo normal oscila entre 20 y 30. El estado de premutación, lo que significa ser portador de la enfermedad, ocurre cuando la expansión del CGG alcanza 55 y 200 repeticiones. Cuando el número de repeticiones es superior a 200 se presenta el SXF (mutación completa).



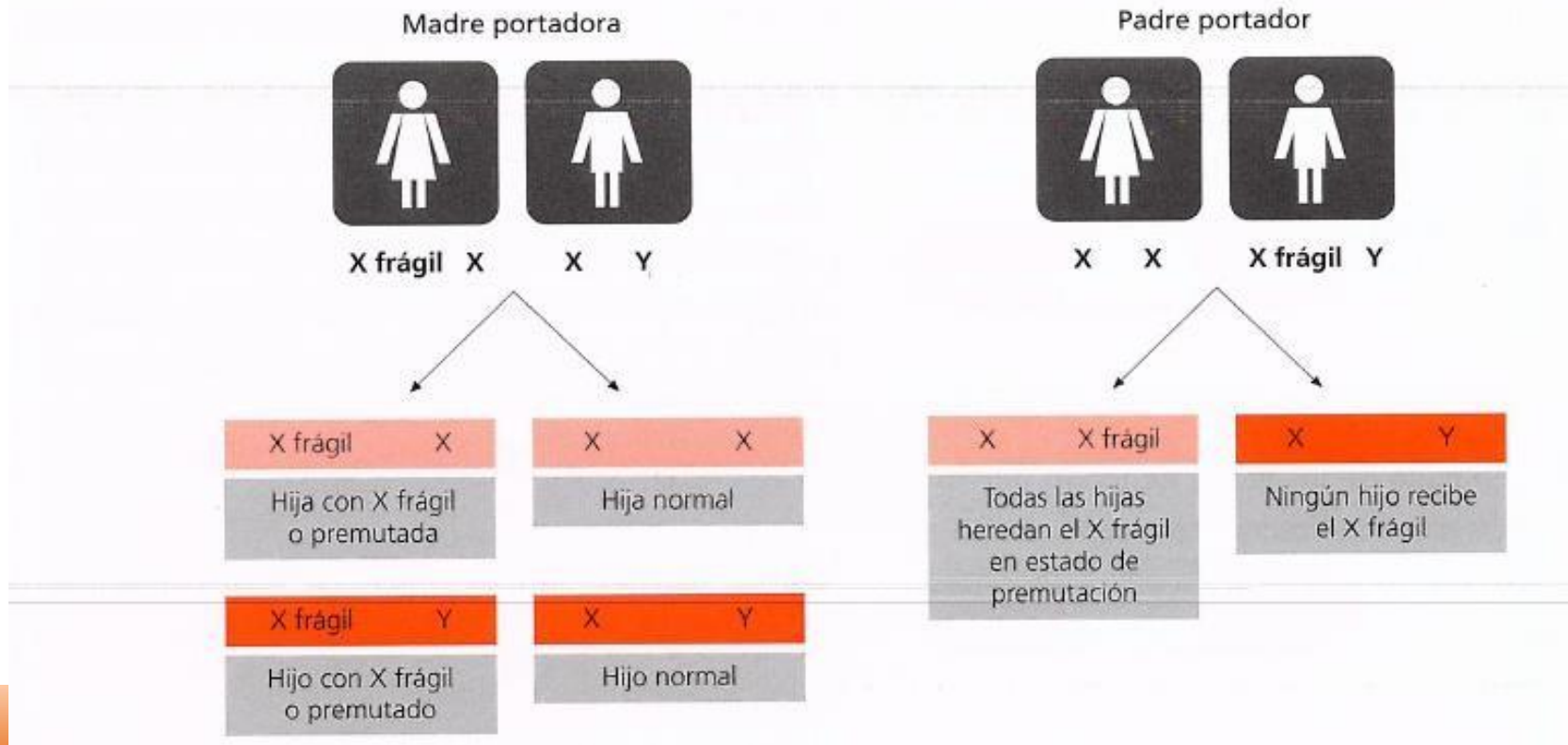
(Fernández-Carvajal, 2009; Hagerman, 2008)

Concepto. Herencia

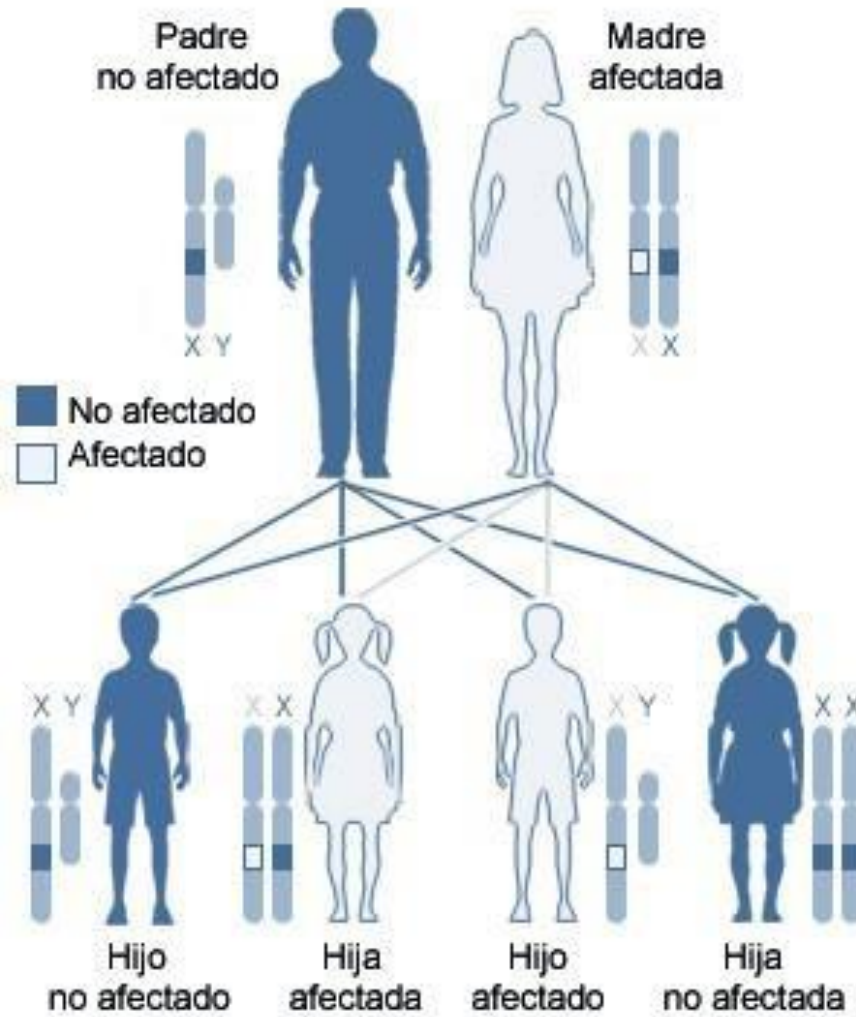
- Cuando una mujer portadora tiene descendencia, el triplete tiende a expandirse, lo que puede tener como consecuencia que sus hijos, tanto niños como niñas, alcancen un número de repeticiones superior a 200. En cambio cuando el portador es hombre, el cromosoma X que transmite a la descendencia no incrementa el número de repeticiones. Las mujeres transmiten el cromosoma X expandido, en estado de premutación o mutación completa, a la mitad de sus hijos y la mitad de sus hijas. Los hombres transmiten el cromosoma X, premutado, a todas sus hijas y a ninguno de sus hijos.
- La probabilidad de que una mujer transmita la mutación completa depende del número de repeticiones que posea. Cuanto mayor es la expansión del trinucleótido, mayor es la probabilidad de transmitir la mutación completa

Herencia en el SXF

JOSEP ARTIGAS-PALLARÉS



Herencia ligada al X dominante



Evolución

- Los niños cambian constantemente y la manifestación de los síntomas también.
- Es un trastorno genético, se conoce el gen pero tiene una: “expresividad variable”, es decir, los síntomas y la gravedad varía en función de cada individuo.
- No existe cura, pero pueden mejorar ciertos síntomas con el tratamiento.

Manifestación diferente niños y niñas

Trayectoria dinámica

entorno

genética

Síndrome X frágil

Capacidad intelectual

Atención

Dificultades lenguaje

Problemas integración sensorial

Ansiedad social/evitación mirada

Disfunción ejecutiva

Poca flexibilidad cognitiva

Conducta repetitiva/estereotipada

Aleteo

Mucha adherencia a las rutinas

Problemas de conducta

Buena memoria visual

Buena capacidad imitativa

- + capacidad imitativa
- + lenguaje
- + nivel cognitivo general

- capacidad imitativa
- lenguaje
- nivel cognitivo

No autismo

autismo

INTELIGENCIA

- Discapacidad intelectual puede ser leve/moderada/grave

*13 % presentan “alto funcionamiento” dentro de la discapacidad intelectual
Las niñas pueden tener un CI dentro de la normalidad*

- Aproximadamente el 85% de niños, y del 25 al 30% de las niñas tienen un CI inferior a 70.
- La severidad de la discapacidad intelectual está relacionada con el déficit de proteína FMRP.

ATENCIÓN

- Problemas de atención/hiperactividad :
 - Severa y persistente inatención.
 - Sobreactividad.
 - Impulsividad.
- 80 % hiperactividad o hipoactividad
- Dificultades en atención dividida y sostenida.
 - Dificultades de concentración.
 - Impulsividad.
 - Distractibilidad.
 - Imposibilidad de dejar de responder a cualquier estímulo.



Baumgardner et al '95; Hagerman, '87)

Turk, 1998.

Manifestación diferente niños y niñas

Trayectoria dinámica

entorno

genética

Síndrome X frágil

Capacidad intelectual

Atención

Dificultades lenguaje

Problemas integración sensorial

Ansiedad social/evitación mirada

Disfunción ejecutiva

Poca flexibilidad cognitiva

Conducta repetitiva/estereotipada

Aleteo

Mucha adherencia a las rutinas

Problemas de conducta

Buena memoria visual

Buena capacidad imitativa

+ capacidad imitativa
+ lenguaje
+ nivel cognitivo general

- capacidad imitativa
- lenguaje
- nivel cognitivo

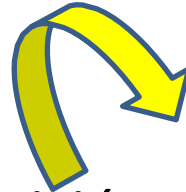
No autismo

autismo

LENGUAJE

- Aparición tardía / en ocasiones no aparece el lenguaje.
- Comprensión mejor que expresión.

- Lenguaje tangencial.
- Lenguaje perseverativo.
- Lenguaje repetitivo (repetición de sonidos, palabras, frases)
- Ecolalia diferida.
- Dificultades articulatorias.
- Uso de frases automatizadas.
- Dificultad para responder preguntas abiertas.
- Hablar consigo mismo.
- Dificultades pragmáticas.



- Menos inteligible
 - Sonidos vocales.
 - Velocidad del habla
- Emisiones largas.



entorno

Manifestación diferente niños y niñas

Trayectoria dinámica

genética

Síndrome X frágil

Capacidad intelectual

Atención

Dificultades lenguaje

Problemas integración sensorial

Ansiedad social/evitación mirada

Disfunción ejecutiva

Poca flexibilidad cognitiva

Conducta repetitiva/estereotipada

Aleteo

Mucha adherencia a las rutinas

Problemas de conducta

Buena memoria visual

Buena capacidad imitativa

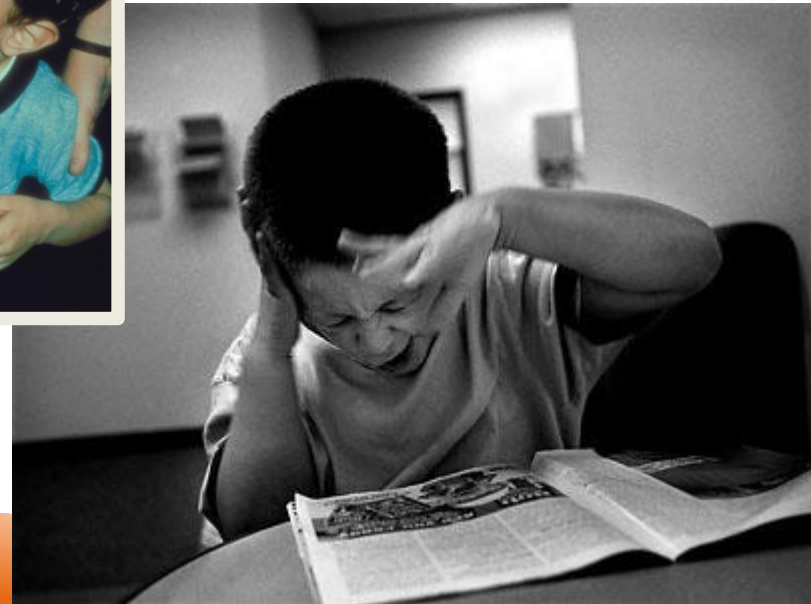
+ capacidad imitativa
+ lenguaje
+ nivel cognitivo general

- capacidad imitativa
- lenguaje
- nivel cognitivo

No autismo

autismo

PROBLEMAS DE INTEGRACIÓN SENSORIAL



Manifestación diferente niños y niñas

Trayectoria dinámica

entorno

genética

Síndrome X frágil

- Capacidad intelectual
- Atención
- Dificultades lenguaje
- Problemas integración sensorial
- Ansiedad social/evitación mirada
- Disfunción ejecutiva
- Poca flexibilidad cognitiva
- Conducta repetitiva/estereotipada
- Aleteo
- Mucha adherencia a las rutinas
- Problemas de conducta
- Buena memoria visual
- Buena capacidad imitativa

- + capacidad imitativa
- + lenguaje
- + nivel cognitivo general

- capacidad imitativa
- lenguaje
- nivel cognitivo

No autismo

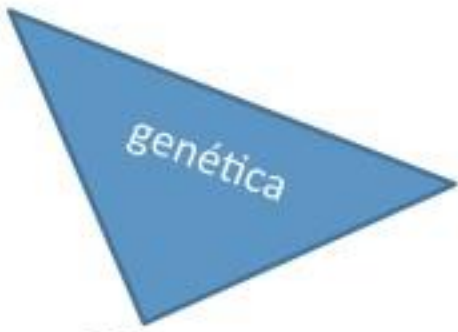
autismo

Ansiedad social

- Evitación de la mirada.
- Ansiedad en situaciones nuevas.
- Morderse la mano en situaciones de ansiedad.



Manifestación diferente niños y niñas
Trayectoria dinámica



Síndrome X frágil

- Capacidad intelectual
- Atención
- Dificultades lenguaje
- Problemas integración sensorial
- Ansiedad social/evitación mirada
- Disfunción ejecutiva
- Poca flexibilidad cognitiva
- Conducta repetitiva/estereotipada
- Aleteo
- Mucha adherencia a las rutinas
- Problemas de conducta
- Buena memoria visual
- Buena capacidad imitativa

+ capacidad imitativa
+ lenguaje
+ nivel cognitivo general

- capacidad imitativa
- lenguaje
- nivel cognitivo

No autismo

autismo

FUNCIONES EJECUTIVAS

ANTICIPAR CAMBIOS
Adherencia a las rutinas

MEMORIA DE
TRABAJO

PLANIFICACIÓN
ORGANIZACIÓN



MONITORIZACIÓN

FLEXIBILIDAD



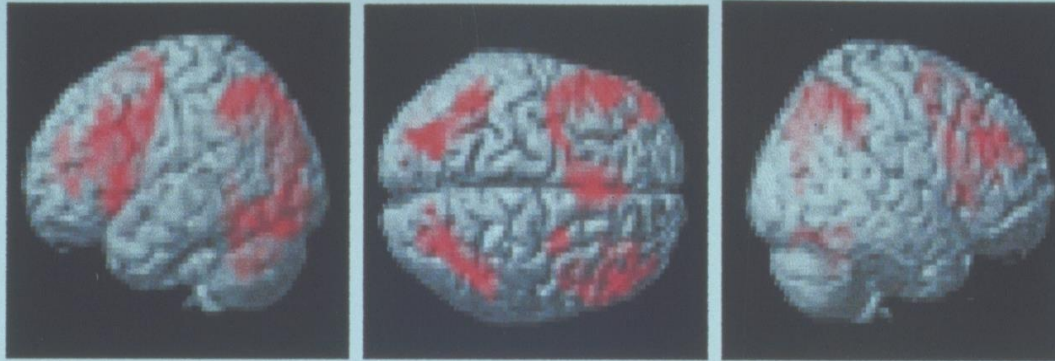
INHIBICIÓN

**ADHERENCIA A LAS
RUTINAS**

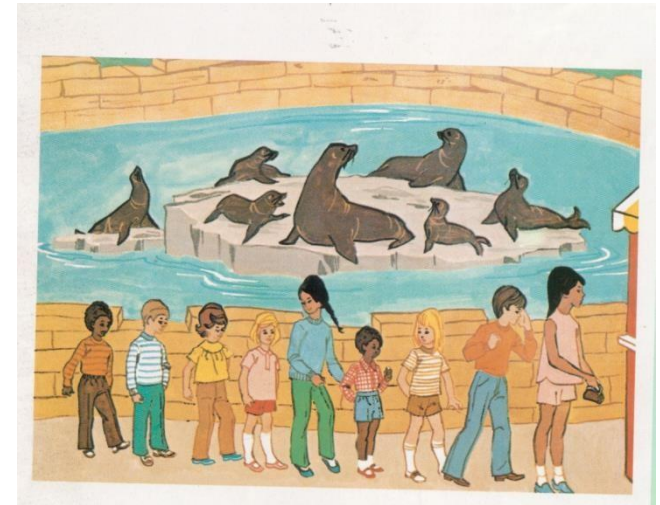
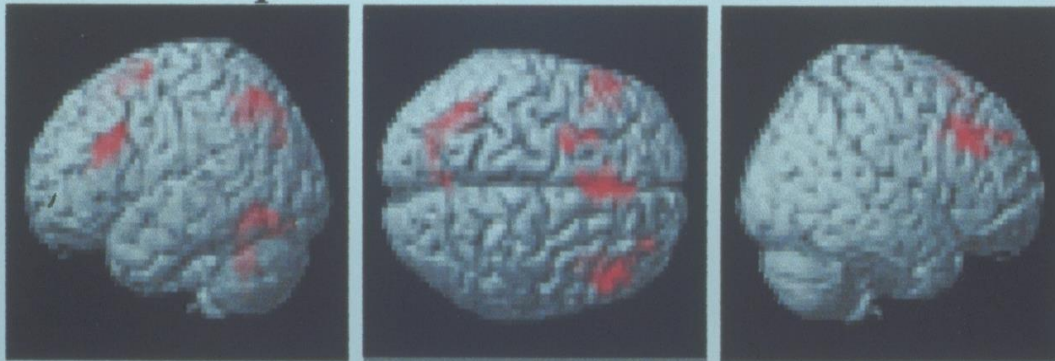
**CONDUCTA REPETITIVA
Y ESTEREOTIPADA**

- Dificultades tareas de secuenciación y razonamiento abstracto.

Control Group Activation-Math Task



FraX Group Activation-Math Task



SXF relacionado con autismo (15- 33% SXF+Autismo)



(Baumgardner et al. 1995, Hagerman et al. 1986, Reiss & Freund 1992, Cohen 1995, Turk & Graham 1997, Bailey et al. 1998; Rogers et al 2001)

SXF

- Movimientos.
- Dificultades interacción social.
- Evitación de la mirada.
- Conducta repetitiva, intereses restringidos.
- Resistencia al cambio.



Memoria a cortp plazo/memoria de trabajo
Atención dividida y selectiva
Aprendizaje secuencial/abstracto
Funciones ejecutivas
baja flexibilidad
baja capacidad de resolución de pr.



Vocabulario
Habilidades
visuoperceptivas
Aprendizaje simultaneo
Capacidad imitativa

Tarea para el alumno

- Antes de finalizar con el estudio sobre el Síndrome X Frágil te recomendamos que visualices el siguiente video:
 - Video: Síndrome X Frágil
- Encontrarás este video junto al resto de contenidos de la Unidad

Aclaración para el alumno

- Junto al resto de contenidos de la Unidad encontraréis un documento con referencias a artículos relacionados con los temas tratados.
 - Documento: Artículos SAF y X Frágil
- Recordad que podéis hacer uso del Foro de Dudas y Preguntas para todas aquellas dudas que os surjan a lo largo de vuestro estudio.



Centre Profesional de Neuropsicologia Infantil del Maresme

C/ Sant Benet, 8 2º pis
08302 Mataró (Barcelona)
Tel. : 93 756 93 58
info@cnimaresme.com

Castellano | Català



Qui som



On estem



Publicacions



Novetats

www.cnimaresme.com