
Natalio Fejerman
Nora Grañana (comps.)

Neuropsicología infantil



Índice de contenido

Portadilla

Prólogo, *Dr. Ricardo F. Allegri*

Capítulo 1. Trastornos del neurodesarrollo en niños y adolescentes, *Natalio Fejerman*

Evolución del conocimiento de los trastornos del neurodesarrollo

Prevalencia

Etiología y patogenia de los trastornos del neurodesarrollo

¿Cuál es el rol de los factores genéticos en los trastornos del neurodesarrollo?

Características clínicas de los trastornos del neurodesarrollo. El valor de la clínica en el reconocimiento de los trastornos del neurodesarrollo

Diagnósticos diferenciales de los trastornos del neurodesarrollo

Comorbilidades en los trastornos del neurodesarrollo

Comorbilidades peculiares

Comorbilidades del trastorno de déficit de atención con hiperactividad con trastornos mentales

Estudios recientes de prevalencia de trastornos del neurodesarrollo y su relación con antecedentes no genéticos como factores de riesgo

Bibliografía

Capítulo 2. Evaluación neuropsicológica e informe en niños, *Nora Grañana*

Historia clínica

Motivo de consulta

Antecedentes personales

Exámenes complementarios

Evaluación neuropsicológica

Niveles de evaluación

¿Cuándo pedir una evaluación neuropsicológica?

Hipótesis diagnóstica y fundamentación

Diagnósticos diferenciales y fundamentación

Recomendaciones
Informe neuropsicológico
Sesión de devolución
Aspectos legales
Bibliografía

Capítulo 3. Desarrollo normal y patológico de la corteza cerebral, *Ángela María Suburo*

¿Qué controlan los genes y qué controla el medio ambiente en el desarrollo de la corteza?

Organización de la corteza cerebral

Neuronas corticales

Desarrollo prenatal de la corteza

Progenitores neurales

Neuronas transitorias de la corteza

Minicolumnas, columnas y áreas corticales

Sinaptogénesis

Migración y navegación axónica

Sinapsis eléctricas

Sinapsis químicas

Formación de surcos y circunvoluciones

Desarrollo posnatal de la corteza

Desarrollo de la red del lenguaje

Anomalías de la organización cortical

Malformaciones del desarrollo cortical

Síndrome de Down

Trastornos del espectro autista

Conclusiones

Bibliografía

Capítulo 4. La plasticidad cerebral y los trastornos del neurodesarrollo, *Hugo A. Arroyo*

Introducción

Plasticidad cerebral
Mecanismos de plasticidad cerebral
Plasticidad sináptica
Mecanismos moleculares de la plasticidad durante el desarrollo cerebral
La plasticidad del cerebro en desarrollo
La plasticidad en diversas situaciones patológicas
 Sistema visual
 Parálisis cerebral
 Lenguaje
 Trastornos del espectro autista
 Plasticidad patológica
Bibliografía

Capítulo 5. Etiología de los trastornos del neurodesarrollo y otras patologías neurológicas del niño, *Nora Grañana*

Introducción
Síndromes genéticos
 Epigenética
Malformaciones
Errores congénitos del metabolismo
 Fenilcetonuria
Enfermedades neurocutáneas
 Esclerosis tuberosa
Trastornos de la circulación y oxigenación cerebral
 Encefalopatía hipóxico-isquémica perinatal
Trastornos cerebrovasculares
Enfermedades infecciosas. Secuelas de meningoencefalitis
 Meningoencefalitis posnatal
Trastornos inflamatorios y autoinmunes del sistema nervioso central
 Encefalopatías inmunomediadas
 Encefalitis de Rasmussen
 Encefalomielitis desmielinizante aguda y esclerosis múltiple

- Lupus eritematoso sistémico
- PANDAS
- Traumatismo de cráneo
- Tóxicos
 - Drogas adictivas
 - Efectos de tóxicos ambientales
- Trastornos pediátricos sistémicos con compromiso cognitivo
 - Problemas del desarrollo pondoestatural
 - Sistema endocrinológico
 - Enfermedades hematológicas
- Bibliografía

Capítulo 6. Inteligencia. Discapacidad intelectual, *Nora Grañana*.

- Definición de inteligencia
- Historia
- Otras teorías
- Desarrollo de la inteligencia
 - Factores neurobiológicos
 - Factores ambientales
 - Factores escolares
 - Factores no familiares
 - Efecto Flynn
 - Diferencia entre géneros y razas
- Habilidades adaptativas
- Discapacidad intelectual
 - Definición
 - Epidemiología
- Fenotipos conductuales
 - Síndrome de frágil X
 - Nuevos tratamientos en investigación para síndromes genéticos
- Niños con altas capacidades
 - Altas capacidades

- Talento
- Comorbilidades conductuales
- Evaluación neuropsicológica de la inteligencia
 - Evaluación de la inteligencia
 - Evaluación en etapas tempranas del desarrollo
 - Evaluación de las habilidades adaptativas
 - Evaluación de la conducta
- Exámenes complementarios
- Tratamiento de intervención temprana
 - Fundamentos
 - Consecuencias y costos de la intervención tardía
 - Efectividad de la intervención temprana
 - Programas especiales
- Estimulación cognitiva e inclusión escolar
 - Programa educativo individual
 - Modalidades de inclusión
 - Objetivos de la inclusión escolar
 - Repitencia
 - Factores a tener en cuenta para definir en la inclusión escolar
- Programas de transición de la adolescencia a la vida adulta
 - En habilidades académicas, prelaborales y laborales
 - En autovalimiento, habilidades de la vida diaria comunitaria y habilidades sociales
 - En funciones ejecutivas
 - En orientación familiar
- Bibliografía

Capítulo 7. Trastornos motores crónicos, *Soledad Monges*

- Introducción
- Parálisis cerebral
- Enfermedades de los núcleos de la base
- Enfermedades del cerebelo
- Defectos del cierre del tubo neural

Trastornos motores relacionados con enfermedades neuromusculares

Atrofia muscular espinal

Miopatías congénitas

Distrofia muscular congénita

Distrofia muscular de Duchenne

Neuropatías periféricas

Bibliografía

Capítulo 8. Trastorno del desarrollo de la coordinación motora, *Natalio Fejerman*

Historia y definiciones

Epidemiología

Etiología y patogenia

¿Cuál es el rol de los factores genéticos en el trastorno en la coordinación motora?

Manifestaciones clínicas y semiología del trastorno en la coordinación motora

Semiología de los signos motores suaves o menores

Torpeza motora

Dispraxias

Movimientos involuntarios

Disdiadococinesia y sincinesias

Coreas y temblores

Evaluaciones

Comorbilidades

Diagnósticos diferenciales

Tratamiento

Evolución y pronóstico

Bibliografía

Capítulo 9. Lenguaje, *Ana María Soprano*

Introducción

La importancia del lenguaje

Neurobiología del desarrollo del lenguaje

Relaciones cerebro-lenguaje: los modelos neuropsicolingüísticos

Los trastornos del lenguaje

- Trastornos del habla
- Trastornos adquiridos del lenguaje
- Trastornos del desarrollo del lenguaje

Déficits auditivos

- Lenguaje y audición
- Hipoacusia y trastornos del desarrollo del lenguaje

Evaluación del lenguaje (su complejidad teórica y práctica)

- ¿Cómo evaluar el lenguaje del niño?
- Objetivos de la evaluación en la práctica clínica
- La complementariedad evaluación-intervención

La consulta neurolingüística

- Encuadre general
- Recursos nuevos y tradicionales para la evaluación del lenguaje

La hora de juego lingüística

- Descripción
- Características principales
- Objetivos
- Materiales
- El rol del examinador

Pruebas estandarizadas: los tests de lenguaje

Ejemplo de un caso típico de trastorno del desarrollo del lenguaje

Diagnósticos diferenciales

- Importancia de la semiología
- Retraso simple del lenguaje (hablantes tardíos) versus trastorno del desarrollo del lenguaje
- Dislalias versus trastornos del desarrollo del lenguaje
- Trastorno de la comunicación social (pragmático) versus trastornos del espectro autista

Tratamiento

- Los programas de intervención
- La orientación de los padres, la participación de la familia y de la escuela

Pronóstico

¿Cuál es la evolución de un niño con trastorno del lenguaje?

Repercusiones cognitivas y conductuales

Prevención. Detección temprana

Bibliografía

Capítulo 10. Fundamentos para el tratamiento de las alteraciones del lenguaje, *Verónica Maggio*

Las subespecialidades dentro de la fonoaudiología

Trastornos del habla

Intervención en disglosia

Intervención en dislalias

Intervención en disartria

Intervención en disfluencia: programa de estimulación de la fluidez de Susan Meyers

Intervención en

Trastornos del lenguaje

Intervención en trastornos del lenguaje

Hipoacusia

Equipamiento

Intervención en hipoacusias

Bibliografía

Capítulo 11. Desarrollo del aprendizaje verbal, dislexia, disgrafia, *Liliana Estela Fonseca*

Introducción

Historia

Trastornos específicos del aprendizaje

Definición y prevalencia

Habilidades implicadas en la competencia lectora

Predictores de la lectura

El aprendizaje del lenguaje escrito

¿Qué procesos están implicados en la lectura?

Memoria de trabajo y competencia lectora
La fluidez lectora
La comprensión lectora
La escritura y sus dificultades
Algunas reflexiones acerca del tipo de letra
Las dificultades para codificar la información visoespacial
Diagnóstico de las dificultades específicas del aprendizaje
Intervención sobre las dificultades específicas del aprendizaje
Mirando hacia delante
Bibliografía

Capítulo 12. Cálculo y aprendizaje no verbal, *Sergio Dansilio*

Cálculo. Introducción

Definición

Acerca de la expresión “cognición matemática”

Adquisición del número y de la aritmética básica

Modelo de triple código de Dehaene y Cohen y su importancia en el desarrollo

Tipos de discalculias

Geary: interacción entre la aritmética básica, la memoria de trabajo y la memoria semántica

La cognición matemática y los trastornos del aprendizaje no verbal

Comorbilidades

Tratamiento

Bibliografía

Capítulo 13. Atención, *Marina Drake*

Modelos neuropsicológicos de la atención

El aporte de Alexander Luria

El modelo de Marcel Mesulam

El modelo de Michael Posner

El modelo de Allan Mirsky

Los diferentes subtipos atencionales

- Alerta
- Vigilancia
- Atención sostenida (concentración)
- Atención selectiva
- Control atencional
- Atención dividida
- El desarrollo normal de la atención
 - Diferencias individuales
- Evaluación de la atención en el niño
- Patologías de la atención en la infancia
- Bibliografía

Capítulo 14. Clínica de trastornos de atención y memoria, *Nora Grañana*

- Trastorno por déficit de atención con hiperactividad e impulsividad
 - Introducción
 - Genética y neurobiología
 - Diagnóstico
 - Comorbilidad
 - Tratamiento
 - Estudios de seguimiento y pronóstico
- Desarrollo de memoria en niños
 - Memoria de trabajo
 - Memoria episódica
 - Memoria explícita, episódica y semántica
 - Memoria implícita o procedural
- Bibliografía

Capítulo 15. Funciones ejecutivas, *Alba Richaudeau*

- Definiciones
- Desarrollo de las funciones ejecutivas a lo largo de la infancia y adolescencia
- Clínica de los trastornos disejecutivos
 - Inteligencia y funciones ejecutivas

- Lenguaje y funciones ejecutivas
- Funcionamiento académico y funciones ejecutivas
- Funcionamiento socioemocional y funciones ejecutivas
- Funcionamiento adaptativo y funciones ejecutivas
- Disfunción ejecutiva en los trastornos del neurodesarrollo
 - Sintomatología
- Evaluación neuropsicológica
- Tratamientos de estimulación y reeducación cognitiva
 - Programación de intervenciones
 - Intervenciones
- Adaptaciones escolares
- Bibliografía

Capítulo 16. Autismo y trastornos en el espectro autista, *Nora Grañana*

- Introducción

- Clínica

- Trastorno en el espectro autista con discapacidad intelectual y/o compromiso de lenguaje o autismo kanneriano

- Trastorno en el espectro autista con rendimiento intelectual y lenguaje normales (antes síndrome de Asperger)

- Epidemiología

- ¿Han aumentado los casos de autismo?

- Etiología

- Formas primarias

- Formas secundarias

- Neuropsicología del autismo

- Teoría de la mente

- Teoría de la coherencia central

- Funciones ejecutivas

- Otras teorías

- Diagnóstico

- I. Nivel de detección

- II. Nivel de diagnóstico específico

Diagnósticos diferenciales

Tratamiento

Para los déficits en interacción social y conducta

Para el desarrollo del lenguaje y comunicación

Para las conductas repetitivas e intereses restringidos

En relación con el desarrollo educativo y laboral

Comorbilidades

Terapias alternativas y complementarias

Pronóstico

Bibliografía

Capítulo 17. Movimientos anormales. Tics y síndrome de Tourette. Estereotipias, *Ángeles Schteinschnaider*

Introducción

Tics y síndrome de Tourette

Clasificación de los trastornos por tics

Síndrome de Tourette

Diagnóstico de tics

Diagnóstico de Tourette

Manejo clínico

Estereotipias

Clasificación

Fisiopatología

Diagnósticos diferenciales

Tratamiento

Corea de Sydenham

Historia

Definición

Fisiopatología

Epidemiología

Manifestaciones clínicas

Movimientos anormales psicógenos

Bibliografía

Capítulo 18. Trastornos del neurodesarrollo, trastornos psiquiátricos y epilepsia, *Roberto Caraballo y María del Carmen Ronconi.*

Trastornos del desarrollo

Trastorno de atención con o sin hiperactividad y epilepsia

Lenguaje y epilepsia

Trastornos del espectro autista y epilepsia

Trastornos psiquiátricos en los pacientes con epilepsia

Psicosis

Depresión y ansiedad

Trastornos de la personalidad

Interacciones entre psicofármacos y antiepilépticos

Trastornos depresivos y cuadros psicóticos agudos secundarios al tratamiento con antiepilépticos

Trastornos psiquiátricos y cambios de personalidad posteriores a la cirugía de la epilepsia

Trastornos de agresión

Evaluación neuropsicológica y experiencia clínica en epilepsia

La evaluación neuropsicológica como parte del protocolo de evaluación integral del niño con epilepsia

Evaluación neuropsicológica en niños con epilepsia. Similitudes y diferencias con la evaluación en adultos

Hallazgos neuropsicológicos. Protocolo para cirugía de epilepsia del lóbulo temporal refractaria, secundaria a esclerosis mesial

Bibliografía

Capítulo 19. Trastornos mentales en niños y adolescentes, *Corina Ponce, Débora Faberman y Célida Menéndez*

Primera parte. Abordaje psicofarmacológico, *Corina Ponce y Célida Menéndez*

Trastornos de conducta

Trastorno oposicionista desafiante

Epidemiología

Etiología

- Comorbilidad
- Diagnóstico
- Tratamiento
- Trastorno explosivo intermitente
 - Prevalencia
 - Comorbilidad
 - Tratamiento
- Trastorno de conducta (disocial)
 - Epidemiología
 - Etiología
 - Comorbilidad
- Trastornos de ansiedad en niños y adolescentes
 - Clasificación de los trastornos de ansiedad según criterios del DSM-5
 - Tipos de trastornos de ansiedad en la infancia y adolescencia
 - Aspectos neurobiológicos del trastorno de ansiedad en la infancia y adolescencia
 - Tratamiento
- Trastornos del estado del ánimo en niños y adolescentes: aspectos clínicos y psicofarmacológicos
 - Introducción
 - Datos epidemiológicos
 - Manifestaciones clínicas y criterios diagnósticos
 - Comorbilidades
 - Diagnósticos diferenciales
 - Pautas de evaluación
 - Uso de antidepresivos
- Generalidades del tratamiento psicofarmacológico
 - Pautas para el tratamiento psicofarmacológico
 - Antipsicóticos
 - Psicoestimulantes
 - Tratamiento no estimulante
 - Uso de antiepilépticos en el abordaje de la agresividad e impulsividad
- Conclusiones

Segunda parte. Modelos en psicoterapia con niños y adolescentes, *Débora Faberman*

Introducción

Eficacia de la psicoterapia

Escuelas de psicoterapia con niños y adolescentes

Corrientes psicodinámicas y psicoanálisis

Terapia cognitivo-conductual

Terapias basadas en la aceptación y la conciencia plena

Terapia sistémica

Terapias grupales

Utilización de la tecnología informática y de comunicación en psicoterapia con niños y adolescentes

Elección de la psicoterapia

Palabras finales

Bibliografía

Capítulo 20. Neurociencias y educación, *Aldo R. Ferreres*

Introducción

Plasticidad, desarrollo y aprendizaje

El órgano de la conducta

Plasticidad

Sistemas de memoria y aprendizaje

Imitación y neuronas espejo

El docente y los sistemas explícitos e implícitos de memoria

Aprendizaje de la lectura

La cultura recicla el lenguaje y la visión

Las redes corticales de la lectura

Neurociencias y enseñanza de la lectura

Neurociencias y educación: expectativas y riesgos

Los neuromitos

Puentes entre neurociencias y educación

Bibliografía

Neuropsicología infantil

Natalio Fejerman y Nora Grañana (comps.)

NEUROPSICOLOGÍA INFANTIL

Fejerman, Natalio

Neuropsicología infantil / Natalio Fejerman ; Nora Grañana. - 1a ed. - Ciudad Autónoma de Buenos Aires : Paidós, 2017.

Libro digital, EPUB

Archivo Digital: descarga

ISBN 978-950-12-9565-8

1. Psicología. 2. Neuropsicología. I. Grañana, Nora II. Título
CDD 150

Diseño de cubierta: Gustavo Macri

Imagen de cubierta: Gustavo Macri

Todos los derechos reservados

© 2017, Natalio Fejerman y Nora Grañana (por la compilación)

© 2017, cada autor de su propio texto

© 2017, de todas las ediciones:

Editorial Paidós SAICF

Publicado bajo su sello PAIDÓS®

Independencia 1682/1686,

Buenos Aires – Argentina

E-mail: difusion@areapaidos.com.ar

www.paidosargentina.com.ar

Primera edición en formato digital: mayo de 2017

Digitalización: Proyecto451

Queda rigurosamente prohibida, sin la autorización escrita de los titulares del “Copyright”, bajo las sanciones establecidas en las leyes, la reproducción parcial o total de esta obra por cualquier medio o procedimiento, incluidos la reprografía y el tratamiento informático.

Inscripción ley 11.723 en trámite

ISBN edición digital (ePub): 978-950-12-9565-8

PRÓLOGO

El cerebro humano, génesis de la mente, ha cautivado al hombre desde el inicio de su existencia. Ya los antiguos griegos discutían la teoría cerebrocéntrica platónica oponiéndola a la cardiocéntrica aristotélica. Tras el largo período del oscurantismo medieval, el Renacimiento trae la neurofisiología y las anatomías patológicas. Hacia el 1800 aparecen los primeros esbozos de la neuropsicología con la charlatanería frenológica de Gall y luego, más científicamente, comienzan las localizaciones de Broca y Wernicke, entre otros, que dan nacimiento real a la neuropsicología. Esta última surge como una rama de la neurología que estudia los procesos cognitivos, sus patologías y sus bases anatómicas. Poco después las teorías psicologistas adoptan el concepto de “caja negra” y se limitan a discutir los modelos fenomenológicos cognitivos, abandonando el cerebro. En los últimos cincuenta años, Penfield, la neurofisiología y, finalmente, las neuroimágenes traen una vez más el apasionamiento por buscar cómo el cerebro y cada una de sus partes producen nuestra cognición y son la base de nuestras conductas. En los últimos años la neuropsicología y todas las neurociencias han sido sacadas de sus entornos científicos y retrotraídas a la charlatanería frenológica por algunos.

Este libro, compilado por los doctores Nora Grañana y Natalio Fejerman, nos pone de nuevo en el camino de la relación mente-cerebro y, en esa dirección, describe, minuciosa pero didácticamente, tanto el desarrollo normal de la corteza cerebral como el patológico, la importancia de la plasticidad cerebral y los trastornos frecuentes del neurodesarrollo. También aborda las funciones clásicas durante la maduración, como el lenguaje, la atención, la memoria y las funciones ejecutivas y sus patologías en niños y adolescentes. Y, por último, llega a los trastornos autistas, los tics y las alteraciones de la conducta y de las emociones en la infancia. Sin lugar a duda, *Neuropsicología infantil* se convertirá en una obra de referencia fundamental para aquellos que deseen introducirse en este apasionante tema.

DR. RICARDO F. ALLEGRI, profesor de Neurología (Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires), investigador principal del Conicet, jefe del servicio de Neurología Cognitiva, Neuropsicología y Neuropsiquiatría (Instituto de Investigaciones Neurológicas “Raúl Carrea” –FLENI– de Buenos Aires)

CAPÍTULO 1

TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES (1)

Natalio Fejerman

Los trastornos del neurodesarrollo comprenden un grupo heterogéneo de trastornos crónicos relacionados, que se manifiestan en períodos tempranos de la niñez, en general antes del ingreso a la escuela primaria, y que en conjunto comparten una alteración en la adquisición de habilidades cognitivas, motoras, del lenguaje, del aprendizaje y de la conducta que impacta significativamente en el funcionamiento personal, social y académico. Afectan a cerca del 15% de la población infantil, por lo que constituyen un motivo de consulta frecuente en la niñez y la adolescencia.

La falta de detección, diagnóstico y tratamiento conlleva secuelas subdiagnosticadas en la vida adulta, con pérdida de oportunidades para desarrollar el potencial del individuo en su vida personal, familiar y laboral.

Evolución del conocimiento de los trastornos del neurodesarrollo

En las primeras décadas del siglo XX surgen descripciones de conductas hiperactivas e impulsivas en niños con inteligencia normal y sin déficits neurológicos groseros (referencias históricas en Nichols y Chen, 1981; Tallis, 1982).

Entre los años 1940 y 1950 se definen los conceptos de “daño cerebral” y “daño cerebral mínimo”, con precisas descripciones de los trastornos de aprendizaje y de conducta (Strauss y Lehtinen, 1947; Pasamanick y Knobloch, 1960).

En la década del sesenta surgen discusiones sobre la existencia o no de una lesión cerebral tan pequeña que no se pueda objetivar. En 1962 un grupo de neuropediatras reunido en Oxford recomendó suplantarlo el término “lesión cerebral mínima” por el de “disfunción cerebral mínima” (DCM) (Bax y McKeith, 1963).

En los años setenta aparecen los trabajos más importantes sobre la semiología neurológica para aplicar en estos pacientes (Touwen y Prechtl, 1970; Lefevre, 1972). Se publica una serie de libros dedicados al tema de la DCM.

* Si bien se observan formas puras de cada uno de estos subsíndromes, es habitual que los pacientes presenten también síntomas y signos correspondientes a las otras variedades de DCM. No obstante, el reconocimiento del cuadro dominante permitirá establecer prioridades en la orientación terapéutica.

En la clasificación del DSM-IV (APA, 1994) se han obviado el título “Trastornos del desarrollo” y el subtítulo “Trastornos específicos del desarrollo”, donde se incluían los “trastornos en habilidades académicas”, los “trastornos en habilidades motoras” (THM) y los “trastornos del lenguaje y el habla”. Estos últimos figuran ahora bajo el ítem “Trastornos de la comunicación”. Otra modificación del DSM-IV es el reconocimiento de variantes dentro del ADHD: los tipos predominantemente inatento, predominantemente hiperactivo-impulsivo y combinado (APA, 1994).

Hoy Ya en este nuevo siglo, al tema que nos interesa hoy se lo agrupa en el DSM-IV-TR (APA, 2000 y 2002), que incluye códigos de la clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud de la Organización Mundial de la Salud, décima revisión (CIE-10) (OPS, 1993). Allí se quitaron los conceptos de “trastornos del desarrollo” y de “trastornos específicos del desarrollo”, quedando estos últimos solamente con los subtítulos de “Trastornos del aprendizaje, trastornos de las habilidades motoras y trastornos de la comunicación”. Se mantuvo el grupo de trastornos generalizados del desarrollo y se volvieron a incluir por separado los trastornos por déficit de atención y comportamiento perturbador.

Finalmente, en el DSM-5 (versión en español: APA, 2014) se incluyen nuevas clasificaciones, pero también algunos términos, dentro de los trastornos de desarrollo (que ahora se denominan “trastornos del neurodesarrollo”, TND), que se habían abandonado, especialmente “trastornos específicos del aprendizaje”. Es importante marcar que se elimina el término “retardo mental” y se reemplaza por “trastorno del desarrollo intelectual” (TDI) o “discapacidad intelectual”. Se refuerza la denominación “trastorno de la coordinación motora” (TCM) y se elimina el término “trastorno generalizado del desarrollo”, que queda como “trastorno del espectro autista” (TEA) (véase el cuadro 1.2).

Cuadro 1.2 Trastornos del neurodesarrollo

Discapacidades intelectuales	Trastornos de la comunicación	TEA	ADHD	Trastorno específico del aprendizaje	Trastornos motores	Trastornos de tics
Discapacidad intelectual (TDI). Retraso general del neurodesarrollo.	Trastorno del lenguaje. Trastorno fonológico. Trastorno de fluidez (tartamudeo). Trastorno de la comunicación social (pragmático).	Con o sin discapacidad intelectual acompañante. Con o sin deterioro del lenguaje acompañante.	Presentación combinada. Presentación predominante con falta de atención. Presentación predominante hiperactiva/impulsiva.	Con dificultad en la lectura. Con dificultad en la expresión escrita. Con dificultad matemática.	Trastorno del desarrollo de la coordinación. Trastorno de movimientos estereotipados.	Trastorno de Gilles de la Tourette. Trastorno de tics motores o vocales persistente. Trastorno de tics transitorio.

Fuente: Adaptación de DSM-5 (APA, 2014).

La CIE-11, en preparación para 2017, incluye modificaciones en línea con el DSM-5; mantiene la separación de síndromes entre ADHD y trastorno oposicionista desafiante, al que traslada al capítulo 19, de trastornos de conducta. El nuevo sistema de clasificación que aspira a utilizar el Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos, el RDOC (*research domain criteria*, “criterios de dominio por investigaciones”), pretende configurar los diagnósticos desde un punto de vista transaccional, es decir, sobre la base de la fisiopatología de los síndromes, en vez de su agrupación sintomática (Levy, 2014).

Prevalencia

En la práctica, los **niños con TND** constituyen una parte importante de la población infantil que consulta a psiquiatras, psicólogos, psicopedagogos, fonoaudiólogos, psicolingüistas, kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, psicomotricistas, pediatras y neurólogos.

De acuerdo con la clara ubicación nosológica del DSM-5, **la discapacidad intelectual está incluida entre los TND**, aunque es conveniente recordar que previamente separábamos entre retardo mental y trastornos específicos del aprendizaje. En un estudio sobre discapacidad intelectual en la población infantil de la ciudad de Buenos Aires he encontrado una prevalencia de 1,3% para niños con cocientes intelectuales por debajo de 70; esta prevalencia llegó al 3,35% al incluir niños con cocientes intelectuales entre 70 y 85 (Fejerman, 1970).

La aplicación del método epidemiológico al estudio de los TND es extremadamente

difícil debido al problema de la ubicación nosológica y de la discriminación entre signos o síntomas patológicos y variables de características normales. No obstante, la mayoría de los estudios o estimaciones señala que entre el 5 y el 15% de la población escolar tiene TND, expresados ya sea como trastorno de la comunicación, como conducta hiperkinética o como trastorno en el aprendizaje (Wender, 1971; Myklebust, 1971; Grossman, 1973; Denhoff y Stern, 1979; Shaywitz y Shaywitz, 1984; Fejerman, 2010). Aclarando que no todos los niños que fallan en el aprendizaje tienen TND, considero que, después del grupo subcultural en que se da una compleja constelación de factores, la prevalencia de fracaso escolar por TND está por encima de la debida a déficit intelectual y a factores puramente emocionales. También se ha establecido que existe una significativa diferencia en la prevalencia según sexo, con una relación masculino-femenino de 3 o 4 a 1.

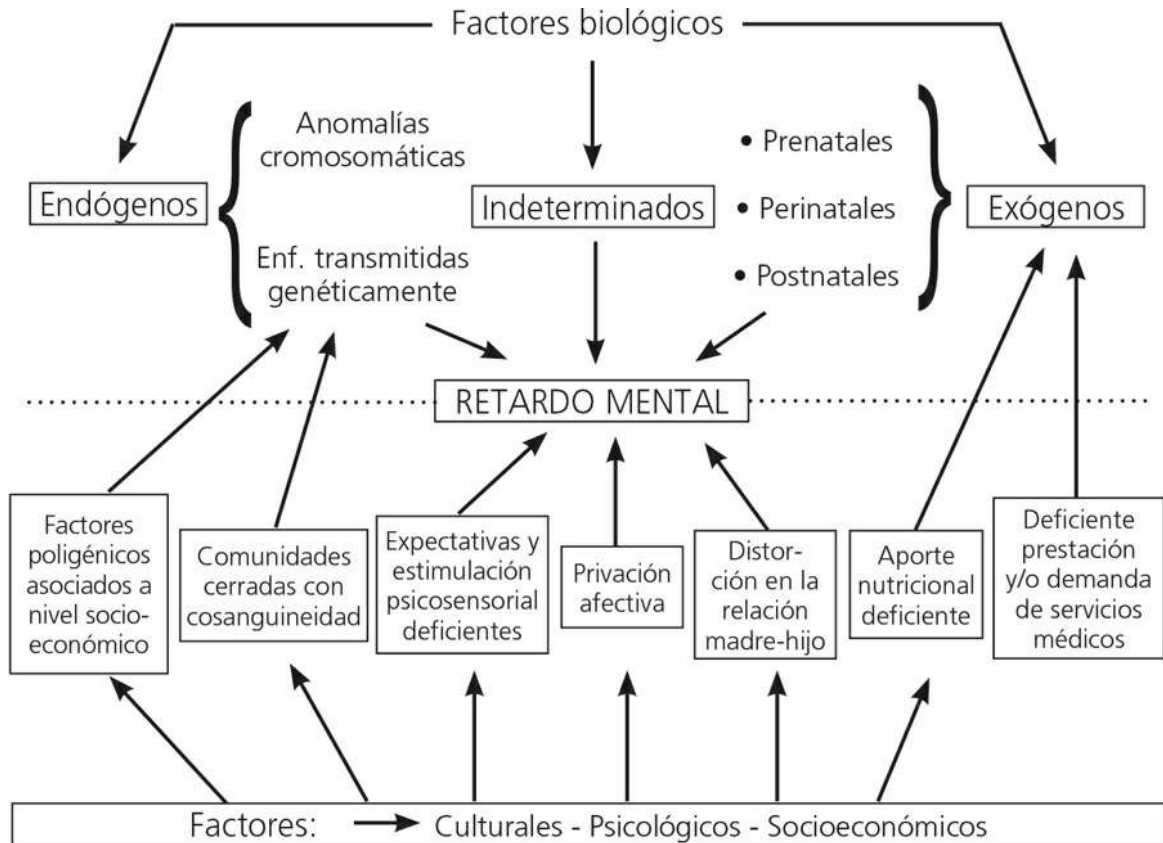
Etiología y patogenia de los trastornos del neurodesarrollo

El daño al sistema nervioso central (SNC) no ocurre como un fenómeno de “todo o nada”, sino que es el resultado de una interacción entre la severidad de la agresión, su duración, el momento del desarrollo cerebral, las condiciones previas del cerebro y las áreas del SNC más expuestas al daño. Durante los períodos denominados “críticos” o “sensibles” del desarrollo, que están genéticamente determinados, factores exógenos pueden alterar e inducir conductas particulares en animales (Dobbing y Smart, 1973). Factores nocivos tan comunes como la hipoxia o la malnutrición pueden ocasionar muerte celular o interferir en los procesos de organización de las conexiones dendríticas y de mielinización. Se puede pensar, entonces, que las interacciones entre la noxa y el SNC durante un período crítico pueden desfasar la organización cerebral y, por lo tanto, retrasar la adquisición de ciertas funciones cerebrales superiores (Rodier, 1980).

En el cuadro 1.3 se detallan los factores determinantes y concomitantes en la etiología de la discapacidad intelectual.

Cuadro 1.3

Factores determinantes y concomitantes en la etiología del retardo mental



Fuente: Fejerman (2007).

Este tipo de factores puede ser responsable de trastornos de aprendizaje en niños con historia de bajo peso al nacer (desnutrición fetal) o malnutrición severa en el primer año de vida (Dobbing y Smart, 1973; Rodier, 1980). La desnutrición transitoria en períodos de rápido desarrollo cerebral ha provocado fallas en el desarrollo del cerebelo en ratas, que mostraron clara torpeza motora al llegar a adultas (Dobbing y Smart, 1973).

En un estudio sobre TCM asociado a muy bajo peso al nacer (MBPN) y/o prematuridad extrema se evaluaron 132 niños de 8 años de edad nacidos en 1997 con 22 a 27 semanas de gestación o peso al nacer menor de 1000 gramos, que no tenían parálisis cerebral ni retardo mental, comparados con 154 niños nacidos a término: la tasa de prevalencia de TCM fue de 16% en el grupo estudiado y de 5% en los controles. En los pacientes con TCM se encontró también mayor incidencia de trastornos en aprendizaje (Roberts y cols., 2011).

Existe evidencia de que lesiones definidas pueden ser responsables de algunos casos de TND. Se estudiaron los cerebros de dieciséis recién nacidos prematuros que murieron durante el primer año de vida y se halló una variedad de lesiones que podrían haber producido signos de TND si esos niños hubieran sobrevivido (Fuller y cols., 1983).

Desde hace tiempo se han examinado los cerebros de pacientes con historia de dislexia que fallecieron accidentalmente: en todos ellos se encontraron anomalías

estructurales en el cerebro (Galaburda y cols., 1985). El estudio neuropatológico del cerebro de una niña de 7 años con disfasia del desarrollo mostró asimetría del *planum* temporal y displasias en la superficie inferior de la cisura de Silvio. Estas anomalías, al igual que las descritas por Galaburda y cols., se originan probablemente en el período de migración neuronal (Cohen y cols., 1989).

En diferentes trabajos se mencionan relaciones probables entre factores prenatales o perinatales y TND: enfermedades, radiaciones, drogas, beber alcohol o fumar durante el embarazo, ictericia neonatal, etc. (Nichols y Chen, 1981).

Son particularmente interesantes los estudios microscópicos y microrradiográficos de secciones longitudinales de dientes deciduales de niños: el hallazgo de líneas de crecimiento peculiares en el esmalte es altamente indicativo de agresiones ocurridas durante el desarrollo temprano (Gordon y McKinlay, 1980).

También está probada la correlación entre hormona tiroidea y desarrollo, pues el seguimiento de niños hipotiroideos tratados desde el período neonatal ha mostrado una incidencia significativa de TCM, trastornos del aprendizaje y trastornos del lenguaje en los años siguientes, incluyendo edad escolar (Gottschalk y cols., 1994).

✕ Por medio de la resonancia magnética cerebral funcional (RMCF) se ha estudiado en humanos la actividad de las denominadas “neuronas espejo” y se encontró aumento de señal durante la ejecución y la observación de acciones. Se sostiene que el sistema de neuronas espejo está involucrado en el aprendizaje por imitación a través de interacciones neuronales con áreas de preparación motoras. Estos mecanismos podrían estar involucrados en los niños con TEA. Más específicamente, se ha propuesto utilizar la observación de acciones como maniobra de rehabilitación en pacientes con severo compromiso motor secundario a accidentes cerebrovasculares (Iacoboni y Mazziotta, 2007).

El estudio mediante RMCF de los patrones de actividad cerebral se está aplicando desde hace tiempo en la investigación de la patogenia de las alteraciones en funciones cerebrales superiores. En el momento en que el sujeto practica determinados actos motores o procedimientos relacionados con procesamiento espacial y aprendizaje, se registran los patrones de actividad cerebral involucrados en áreas determinadas. En siete niños con TCM se activaron áreas cerebrales diferentes a las activadas en los controles normales ante pruebas similares (Zwicker y cols., 2010). El mismo grupo detectó por igual procedimiento una menor activación en áreas neuronales cerebeloparietales y cerebelofrontales en pacientes con TCM (Zwicker y cols., 2011).

¿Cuál es el rol de los factores genéticos en los trastornos del neurodesarrollo?

Existen muchos trabajos respecto a la influencia de factores genéticos en la aparición de ADHD. El ADHD es una condición heterogénea que resulta de numerosas y complejas interacciones de gen a gen y entre genes y factores ambientales (Russell, 2007). Es conocida la mayor prevalencia de ADHD en prematuros, hijos de madres

fumadoras, con consumo de drogas ilícitas y, últimamente, por consumo de paracetamol en el primer trimestre del embarazo (Liew y cols., 2014).

El metaanálisis de numerosas publicaciones sugiere la influencia de polimorfismos en los genes que codifican los subtipos D4 y D5 de los receptores de dopamina (DRD4 y DRD5), el transportador de dopamina (DAT) y el transportador de serotonina. También se planteó la evidencia de asociación de polimorfismos de la norepinefrina con el ADHD (Kim y cols., 2008). Se han identificado muchas clases de variantes genómicas, que incluyen polimorfismos de nucleótidos simples variantes, combinadas en factores de riesgo compuestos. Mutaciones cromosómicas sutiles, como deleciones, duplicaciones llamadas “variantes de número de copias”, también se asocian con ADHD. Los estudios de genes candidatos de neurotransmisores dopaminérgicos, serotoninérgicos y noradrenérgicos se han asociado significativamente a ADHD. Sin embargo, con los estudios actuales de secuenciación de genoma completo, los genes simples como candidatos en TND no permiten extraer conclusiones aún y no se recomienda el estudio genético sistemático en ausencia de discapacidad intelectual (Thapar y Cooper, 2016).

El desarrollo de modelos animales ayudará, sin duda, a investigar con mayor profundidad el rol de los factores genéticos en los TND. Existen diferentes modelos animales para estudiar el ADHD y el más utilizado ha sido la rata espontáneamente hiperactiva (SHR, por su sigla en inglés) (Russell, 2007).

El balance entre el control hipodopaminérgico e hipernoradrenérgico de las funciones de la corteza prefrontal parece ser un factor crítico en la determinación de la sintomatología del ADHD (Russell, 2007).

También se han publicado evidencias en niños con retardos en el desarrollo del lenguaje (Fejerman y Grañana, 2010).

En cuanto a la dislexia, es clásico el estudio de Bakwin (1973) de 338 pares de gemelos: se detectó dislexia en el 84% de los gemelos idénticos y en solo el 29% de los no idénticos. En esta área fueron muy importantes los progresos de la genética, pues existe evidencia que vincula la dislexia de evolución con varios *loci* de susceptibilidad en distintos cromosomas. Más aún, con el conocimiento del genoma humano se han propuesto varios genes candidatos, asociados o no con riesgos de trastornos en la migración neuronal (Galaburda, 2007). Las neuroimágenes han mostrado anomalías en la activación y morfología de la región posterior del giro temporal superior cuando se realizan tareas de lenguaje (Liégeois y cols., 2014).

En cambio, hay muy poca investigación sobre la incidencia de factores genéticos en la aparición del TCM. En un estudio para evaluar la incidencia familiar de TCM asociado a ADHD, se encontró un significativo componente familiar en la aparición de déficits en habilidades motoras (Fliers y cols., 2009). Con relación a la disgrafía, en un subgrupo de pacientes se hallaron déficits en las redes supraespinales y en la activación cerebelosa (Van Hoorn y cols., 2013).

El estudio del rol de los factores genéticos en los TEA se detalla en el capítulo 16.

Características clínicas de los trastornos del neurodesarrollo. El valor de la clínica en el reconocimiento de los trastornos del neurodesarrollo

El examen neurológico completo y una detallada historia clínica son fundamentales para el diagnóstico de los TND. En un porcentaje significativo de los pacientes con TND, el hallazgo de malformaciones, dismorfias, microcefalia, manchas acrómicas o hiperpigmentadas en piel y lesiones retinianas permite identificar patologías específicas que se asocian a discapacidad intelectual. La búsqueda de neuroimágenes de trastornos del desarrollo cerebral ayuda a completar el estudio. En muchos casos se pueden reconocer fenotipos característicos, incluidos los conductuales, que ayudan a identificar patologías cromosómicas o genéticas.

En la mayoría de los niños con TND que comprometen las áreas de comunicación y lenguaje, control de la atención con o sin hiperactividad, trastornos específicos del aprendizaje, TCM y TEA, no se encuentra un fenotipo físico particular ni existen marcadores biológicos para confirmar el diagnóstico. Hay que tener en cuenta que esta serie de cuadros es mucho más frecuente que las causas de discapacidad intelectual.

Obviamente los TND constituyen los temas centrales de los capítulos desarrollados en este libro sobre neuropsicología infantil. Para evitar redundancias en los textos, incluyo en los cuadros 1.4 a 1.6 resúmenes de las características clínicas de varios de los TND que se desarrollan luego en profundidad.

Los TND comprenden un amplio espectro de signos y síntomas. Si bien existen “formas puras” de los síndromes descriptos, la mayoría de los niños presentan sintomatología mixta. Esto no impide reconocer cuál es el área predominantemente afectada, es decir, definir el perfil neuropsicológico de cada paciente, a fin de elegir el tratamiento adecuado. Por otra parte, existen características clínicas que son comunes a todas las formas de TND. Estos niños tienden a presentar una mayor prevalencia de baja tolerancia a la frustración, enuresis, fobias, rabietas y neurosis. En mi experiencia, los niños con trastornos específicos de aprendizaje tienen también mayor prevalencia de cefaleas tensionales. En síntesis, el desarrollo de su personalidad estará teñido por las dificultades en aspectos más o menos selectivos de su funcionamiento neuropsicológico, unidas a su dificultad innata para tolerar la frustración.

De acuerdo con la secuencia mostrada en el cuadro 1.2, modificado del DSM-5, corresponde tratar en primer lugar la discapacidad intelectual. Este tema está expuesto en detalle en el capítulo 6 de este libro.

Los trastornos de la comunicación incluyen las deficiencias del lenguaje, el habla y la comunicación. En relación con el lenguaje verbal se reproduce en el cuadro 1.4 un antiguo resumen de sus características clínicas (Fejerman, 2007) (véase el capítulo 9).

Cuadro 1.4 Disfunción cerebral mínima. Características clínicas 2

ÁREA PREDOMINANTEMENTE AFECTADA: LENGUAJE VERBAL*

<i>Trastornos en la articulación de las palabras</i>	<i>Trastornos en la producción del lenguaje verbal</i>	<i>Trastornos en la adquisición del lenguaje verbal</i>
Articulación defectuosa de las palabras adquiridas	Falla en la codificación del lenguaje con comprensión o decodificación adecuadas	Déficit grave en la comprensión del lenguaje verbal, que impide la producción del habla
Omisiones o sustituciones de los sonidos	Articulación inmadura	Déficit en memoria auditiva y organización de secuencias
Vocabulario y estructuras gramaticales conservadas o levemente alteradas	Restricción del vocabulario con estructuras gramaticales pobres	Serias dificultades en comunicación y aprendizaje
Dificultades en lectoescritura no persistentes	Falla en la conservación de las palabras adquiridas Frecuentes dificultades en la lectoescritura	Se asocian habitualmente serios problemas de conducta
Trastorno articulatorio	Disfasia de expresión	Disfasia de recepción o mixta

TDL

* Los trastornos del desarrollo del lenguaje verbal se asocian siempre con problemas en el aprendizaje de la escritura. No obstante, en un número significativo de niños que presentan dislexia-disgrafía lingüística los antecedentes de dificultades en el lenguaje verbal pueden pasar inadvertidos.

Fuente: Fejerman (2010).

El estudio del trastorno de la comunicación social, detallado en el DSM-5, se incluye en el capítulo 16, sobre TEA. El cuadro 1.5 representa nuestra clásica descripción de las características clínicas del ADHD.

Cuadro 1.5 Disfunción cerebral mínima. Características clínicas 3

ÁREA PREDOMINANTEMENTE AFECTADA: CONDUCTA

Falla en el control de la atención, los impulsos y la agresión
 Hiperactividad
 Baja tolerancia a la frustración y labilidad emocional
 Irritabilidad y trastorno del sueño en el primer año de vida. El sueño mejora en los años siguientes
 Síntomas menos prominentes durante las actividades persona a persona
 Mejoría de algunos síntomas durante el tratamiento con fármacos estimulantes

SÍNDROME HIPERCINÉTICO O ADHD

Fuente: Fejerman (2010).

Considero que sigue vigente la descripción de los trastornos específicos del aprendizaje que se reproduce en el cuadro 1.6. Este esquema incluía conceptos de la Dra. Boder que fueron muy útiles para discriminar variantes de la dislexia (Boder, 1971).

Cuadro 1.6
Disfunción cerebral mínima. Características clínicas 4

ÁREA PREDOMINANTEMENTE AFECTADA: LECTURA, ESCRITURA Y ARITMÉTICA				
<i>Trastornos del canal auditivo-vocal</i>	<i>Trastornos en el desarrollo del lenguaje</i>	<i>Trastornos perceptivos visoespaciales</i>	<i>Trastornos grafomotores</i>	<i>Trastornos en aritmética</i>
Dibujos y test de Bender normales Lectura pobre Puede tener copia y escritura espontánea normales, pero falla en dictado	Dibujos y test de Bender normales Lectura pobre Puede copiar normalmente, pero falla en escritura espontánea	Test de Bender anormal Lectura pobre Falla en aprendizaje por métodos gestálticos Copia anormal, pero puede escribir mejor al dictado	Test de Bender anormal con reconocimiento de los errores Dibujos inmaduros Dificultad leve en lectura Copia y dictado con dificultad	Dificultad para los cálculos Dislexia y disgrafia para los números Fallas en el ordenamiento secuencial
Dislexia-disgrafia por disaudibilidad	Dislexia-disgrafia por falla en la estructuración del lenguaje	Dislexia-disgrafia disgestáltica visual	Dislexia-disgrafia grafomotora	
Dislexia-disgrafia lingüística		Dislexia-disgrafia visomotora		Discalculia
TRASTORNOS ESPECÍFICOS DEL APRENDIZAJE				

Fuente: Fejerman (2010).

Las características clínicas del trastorno del desarrollo de la coordinación motora se detallarán en el capítulo 8. Desde ya es importante adelantar que los TCM pueden persistir con el curso del tiempo y tener un impacto evidente sobre el funcionamiento diario y las conductas sociales (Cairney y cols., 2010; Kirby y cols., 2010; Fejerman y

Arroyo, 2013). También existe en este libro el capítulo 17, dedicado a trastornos de movimientos estereotipados y tics.

Diagnósticos diferenciales de los trastornos del neurodesarrollo

Nuevamente tomo los grupos sindromáticos descriptos para plantear los diagnósticos diferenciales de cada uno de ellos (véase el cuadro 1.7). Además, ya no se trata solamente de identificar un TND en edad escolar sino que el pediatra o el neurólogo de niños tienen que plantearse esta alternativa diagnóstica desde el primer año de vida hasta la adolescencia. Desde ya que no se puede diagnosticar un trastorno del aprendizaje a los 6 meses de edad, pero sí se puede visualizar un niño hipercinético o un futuro caso de torpeza motora. De la misma manera se puede reubicar con el diagnóstico adecuado a un púber o adolescente que no hubiera sido convenientemente tratado.

A grandes rasgos, el cuadro que ha ofrecido mayores dificultades y controversias diagnósticas fue el ADHD. En este caso existen tres diagnósticos diferenciales fundamentales: las neurosis graves, las psicosis y la epilepsia del lóbulo temporal. Quizás mi versión esté parcializada, pero en la práctica hospitalaria la psicosis infantil pura, es decir, psicogenéticamente determinada, es un cuadro de baja frecuencia de observación en comparación con los casos de niños con TND, con epilepsia o con discapacidad intelectual que se psicotizan.

En realidad, analizando los signos y síntomas que componen el ADHD, resulta coherente que se llegue al diagnóstico de neurosis con rasgos psicóticos de conducta después de un estudio psicológico. Estos niños tienen, por la debilidad yoica, una falla en el control de sus impulsos, una constante actividad motora y poca capacidad de simbolización. La importancia del diagnóstico estriba en que estos niños no curan cuando en psicoterapia se interpretan sus síntomas en función de determinantes puramente psicógenos. Por otra parte, también es importante descartar la epilepsia del lóbulo temporal, pues en entre el 10 al 15% de los casos con esta forma de epilepsia se asocia un síndrome de tipo hipercinético que puede mejorar significativamente con medicación específica. Aquí no cabe duda de que el electroencefalograma será un valioso medio auxiliar de diagnóstico.

En cuanto a los trastornos del lenguaje y aprendizaje, es importante diferenciar si se trata de un problema del desarrollo, tal como se plantea en el DSM-III-R (APA, 1987) y en el DSM-IV (APA, 1994), o bien de un cuadro irreversible asociado a lesión cerebral. En los niños con retraso simple del lenguaje o con trastorno articulatorio, resulta relativamente sencillo el diagnóstico, al demostrar un examen neurológico normal, ausencia de defecto sensorial, buena comprensión del lenguaje verbal y adecuada comunicación gestual como indicadores de un funcionamiento intelectual normal.

La disfasia de expresión presenta trastornos lingüísticos más específicos, que pueden dificultar el diagnóstico diferencial con retardo mental o patología emocional. En estos niños es habitual encontrar cierto grado de torpeza motora y problemas de conducta

secundarios a sus limitaciones en la expresión verbal, pero una evaluación psicolingüística y la conservación del gesto para comunicarse orientan hacia el diagnóstico.

Los pacientes con **disfasia de recepción o mixta**, en cambio, son **niños severamente perturbados en su comunicación: al no acceder a la comprensión del lenguaje hablado, se manejan en el mundo de los sordos, aunque se trate de una agnosia auditiva verbal.** Tienen alto **riesgo de desarrollar serios problemas de conducta o aislamiento.** Por lo tanto, los principales **diagnósticos diferenciales son: hipoacusia, psicosis, autismo y retardo mental.** El diagnóstico temprano de sus déficits específicos permite favorecerles otros canales de comunicación mientras se reeduca y mejora –aunque sea parcialmente– su conexión verbal. El diagnóstico diferencial con la afasia epiléptica adquirida o síndrome de Landau-Kleffner es claro en los niños que ya habían adquirido su lenguaje normal, pues la afasia de recepción o mixta asociada a alteraciones electroencefalográficas características permite su reconocimiento, pero, si esta condición adquirida se presenta en etapas más tempranas del desarrollo del lenguaje, puede confundirse con una **disfasia severa del desarrollo** (Fejerman y Medina, 1980; 1985) (véanse los capítulos 9, sobre lenguaje, y 18, sobre epilepsia).

Tal como se ve en el cuadro 1.1, los niños con **trastornos en el desarrollo del lenguaje** presentan en **edad escolar dificultades en el aprendizaje de la lectoescritura.** No obstante, existe un grupo significativo de pacientes con alteraciones menores en el procesamiento lingüístico que no son detectadas en los primeros años de vida y, sin embargo, muestran déficit específicos en la adquisición de la lectoescritura. Es decir que **el síndrome “dislexia-disgrafía dislingüística”** puede ser secundario a una disfasia o bien hacerse aparente recién en edad escolar. Estas dislexias deben reconocerse como tales por medio de las evaluaciones lingüísticas y las pruebas de Boder (1971), pues como presentan un **test de Bender normal** pueden interpretarse erróneamente como de origen emocional.

Las dislexias disgestálticas visuales, las grafomotoras y las habituales asociaciones entre ambas (dislexias visomotoras) no tienen prácticamente diagnósticos diferenciales, pues sus alteraciones en los tests perceptivos y gráficos son características. Se habla a veces de descartar problemas en la visión pero, como lo ha señalado un comité especial de las asociaciones estadounidenses de pediatría y oftalmología (APP, AAPOS y AAO, 1984), **“no existe defecto ocular periférico que produzca dislexia [...] los errores en la refracción y los desequilibrios musculares no causan inversiones de letras, palabras o números”.** Es decir que solo un **déficit severo en la agudeza visual puede interferir en el aprendizaje y aun así no se manifiesta con los síntomas de la dislexia.** Obviamente no deben confundirse las inversiones, que son normales en niños de 5 y 6 años, con un trastorno de aprendizaje. Solo **se diagnostica dislexia cuando existe un desfase significativo en las capacidades para lectoescritura.**

En cuanto a las **dificultades en el cálculo como un trastorno específico del neurodesarrollo**, son menos reconocidas como entidad aislada y el principal diagnóstico diferencial es con el déficit intelectual. Es importante diferenciar un trastorno en las **operaciones aritméticas, como es la discalculia,** de un déficit en las operaciones mentales en general.

Se ha hablado de la fobia escolar como un trastorno psicológico que condiciona al fracaso en el aprendizaje, pero nuevamente es necesario discriminar la causa de la consecuencia. La más probable es que el niño tenga dificultades específicas de aprendizaje y estas condicionen un rechazo a enfrentarse con la situación conflictiva. No se trata, entonces, de una verdadera fobia, sino de una reacción natural. Lo enfermo sería que un niño con dislexia o discalculia tuviera especial placer en ir a la escuela a leer, escribir y hacer cálculos matemáticos.

En síntesis, los trastornos del aprendizaje son disfunciones de procesamiento central que pertenecen al campo de los TND y deben diferenciarse de cuadros secundarios a lesiones cerebrales circunscriptas –como ocurren en el adulto–, de enfermedades cerebrales no progresivas que comprometen el funcionamiento intelectual y de perturbaciones emocionales severas. Tal como se señaló previamente, el fracaso escolar puede también ser consecuencia de deficiencias ambientales por razones culturales o socioeconómicas, de falla en el sistema educacional, o bien de perturbaciones emocionales en el grupo más primario, como es la familia.

Cuadro 1.7

Diagnósticos diferenciales de los trastornos del neurodesarrollo más frecuentes

Trastornos del neurodesarrollo	Diagnósticos diferenciales
Discapacidad intelectual	Encefalopatías progresivas TEA Trastornos del aprendizaje y los trastornos de la comunicación
Trastornos de la comunicación (disfasia de expresión, disfasia mixta)	Hipoacusia Deficiencias estructurales o funcionales del aparato fonoarticulatorio Discapacidad intelectual TEA Mutismo selectivo Síndrome de Landau-Kleffner
TEA	Encefalopatías progresivas Encefalopatías epilépticas Otros trastornos de la comunicación y lenguaje Síndrome de Rett
ADHD/ADD no H	Trastorno de ansiedad Trastornos del estado de ánimo Intoxicaciones Ausencias epilépticas

Trastornos específicos del aprendizaje	Deficiencia intelectual Trastornos neurológicos o sensoriales (por ejemplo: lesión cerebral, déficit visual)
TCM	Parálisis cerebral Dispraxias asociadas a trastornos de la migración neuronal Miopatías y neuropatías

Abreviaturas: TEA: trastorno del espectro autista; ADHD/ADD no H: trastorno de atención con y sin hiperactividad; TCM: trastorno de coordinación motora.

Comorbilidades en los trastornos del neurodesarrollo

En los últimos años se ha puesto especial énfasis en el análisis de las comorbilidades de los TND. Nos referimos, por un lado, a las comorbilidades entre los trastornos específicos del desarrollo (ADHD, TCM, trastornos del desarrollo del lenguaje [TDL] y trastornos del aprendizaje de la lectoescritura y del cálculo [TA]). También se presentan comorbilidades entre trastornos específicos del desarrollo y otros TND, como son el autismo y los trastornos del comportamiento.

Más adelante **avanzamos en el análisis de datos referentes a comorbilidades entre ADHD y trastornos mentales.**

En nuestras últimas publicaciones sobre el tema (Fejerman y cols., 2007; Fejerman y Grañana, 2010), hemos reunido información sobre 1907 niños seguidos en cuatro consultorios neuropediátricos.

En los cuadros 1.8, 1.9, 1.10, 1.11 y 1.12, se señalan claramente las comorbilidades entre ADHD, TCM, TDL y TA. Se puede observar que lo menos frecuente es hallar una forma pura o con leves signos de las otras formas. Por ejemplo, en estas categorías se encuentran como cuadros puros solo 894 de los 1907 pacientes:

- 198 de los 546 casos con TA.
- 91 de los 227 niños con THM.
- 66 de los 185 con TDL.
- 539 de los 949 niños con ADHD.

Justamente, queremos destacar que en total entre los 1907 niños de nuestra muestra hay más del 50% con comorbilidad con dos trastornos y, de esos, 370 que presentan signos claros de comorbilidad entre tres o cuatro de los subgrupos reconocidos. Quizás si fuéramos más estrictos, la frecuencia de comorbilidades resultaría superior a lo registrado.

Cuadro 1.8
Formas clínicas de trastornos del desarrollo (TD) dominantes en 1907. Niños estudiados en cuatro consultorios neuropsiquiátricos

Forma de trastorno del desarrollo (TD)	N° de casos
Trastornos por déficit de atención y/o hiperactividad (ADHD)	949
Trastornos de las habilidades motoras (THM)	227
Trastornos del desarrollo del lenguaje (TDL)	185
Trastornos del aprendizaje (TA)	546
Total	1907

Fuente: Fejerman (2010).

Cuadro 1.9
Comorbilidad con otras formas de trastornos del desarrollo (TD) en 949 niños con trastornos de atención y/o hiperactividad (ADHD) como síndrome dominante

Forma de trastorno del desarrollo (TD)	N° de casos
ADHD puro o con leves signos de otras formas de TD	539
ADHD + THM	48
ADHD + TDL	25
ADHD + TA	162
ADHD + 2 o 3 de las formas precedentes	175
Total	949

Fuente: Fejerman (2010).

Cuadro 1.10
Comorbilidad con otras formas de trastornos del desarrollo (TD) en 227
niños con trastornos de habilidades motoras (THM) como síndrome
dominante

Forma de trastorno del desarrollo (TD)	N° de casos
THM puro o con leves signos de otras formas de TD	91
THM + ADHD	31
THM + TDL	15
THM + TA	33
THM + 2 o 3 de las formas precedentes	57
Total	227

Fuente: Fejerman (2010).

Cuadro 1.11
Comorbilidad con otras formas de trastornos del desarrollo (TD) en 185
niños con trastornos del desarrollo del lenguaje (TDL) como síndrome
dominante

Forma de trastorno del desarrollo (TD)	N° de casos
TDL puro o con leves signos de otras formas de TD	66
TDL + ADHD	18
TDL + THM	24
TDL + TA	44
TDL + 2 o 3 de las formas precedentes	33
Total	185

Fuente: Fejerman (2010).

Cuadro 1.12
Comorbilidad con otras formas de trastornos del desarrollo (TD) en 546 niños con trastornos del aprendizaje (TA) como síndrome dominante

Forma de trastorno del desarrollo (TD)	N° de casos
TA puro o con leves signos de otras formas de TD	198
TA + ADHD	139
TA + THM	46
TA + TDL	58
TA + 2 o 3 de las formas precedentes	105
Total	546

Fuente: Fejerman (2010).

Comorbilidades peculiares

Síndrome de déficit de atención, del control motor y de la percepción

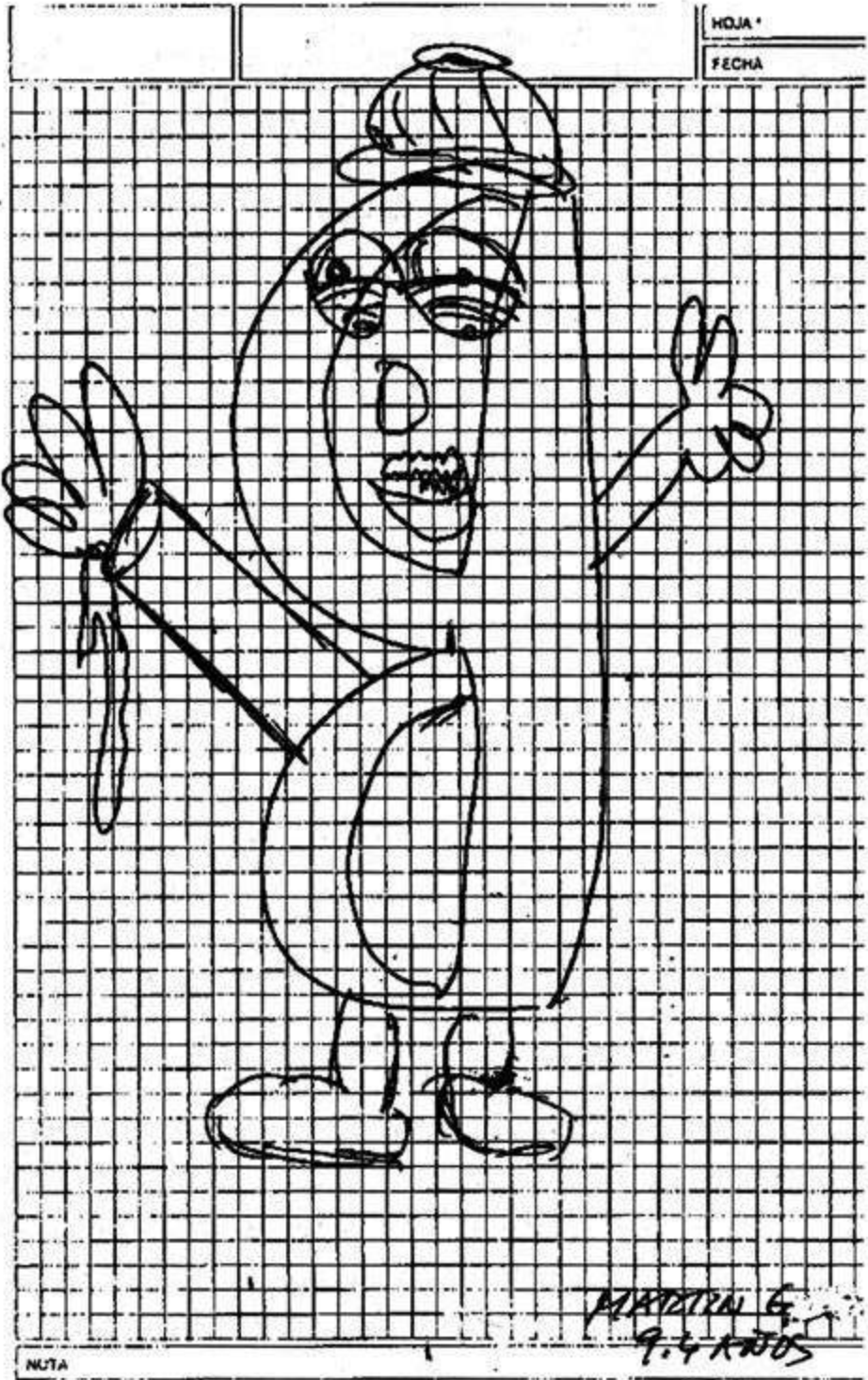
Una evaluación de 409 niños de 7 años de edad en una ciudad de Suecia mostró que la tasa de problemas severos en niños con ADHD, TCM y síndrome de déficit de atención, del control motor y de la percepción (DAMP) alcanzaba el 6,1% de dicha población y que los niños con DAMP tenían muchas más dificultades en clase que aquellos que solo tenían ADHD o TCM.

Un 50% de los niños pueden tener además trastornos del desarrollo del lenguaje; en el 65 al 80% se encuentran trastornos en la lectoescritura y en el 66% conductas autistas (Gillberg, 2003).

De todos modos, “DAMP” es un término restrictivo y confuso (además suena mal en inglés porque sugiere “desaliento” y eso no es bueno para los padres). Si bien por definición en los TND se descarta déficit intelectual, cuando un niño tiene una mezcla de dislexia, trastorno del desarrollo del lenguaje, TCM y déficit de percepción, es muy probable que en las evaluaciones de mecanismos de su cociente intelectual aparezca

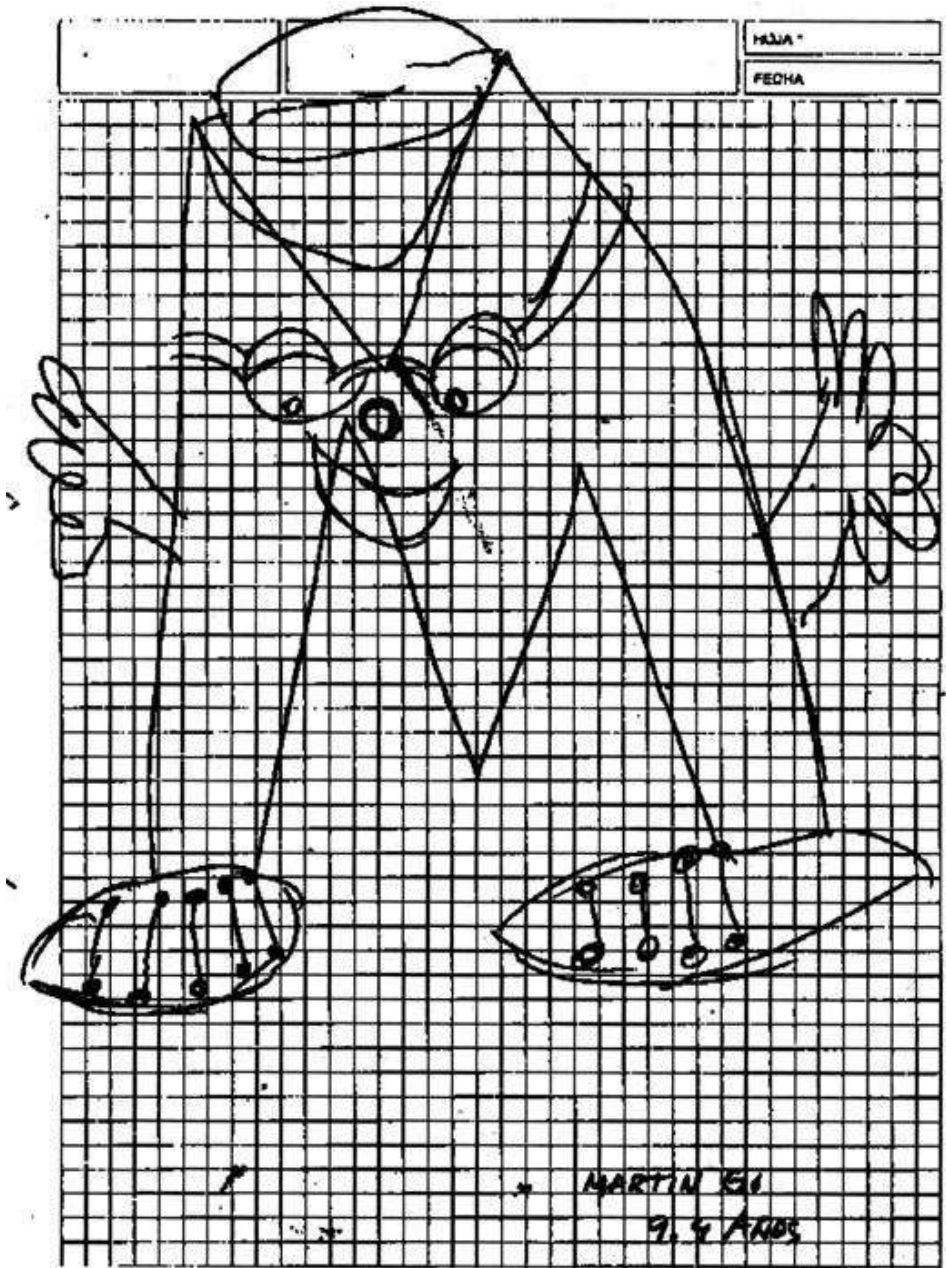
como limítrofe o dentro del rango de déficit intelectual leve. De hecho, estos niños necesitan planes de enseñanza adaptados y especialmente una “maestra recuperadora individual”. Esto coincide con la idea de que los niños con TND mixto o severo requieren un acompañante terapéutico. En las figuras 1.1 y 1.2 se reproducen unos dibujos muy originales de un niño con severa dificultad en lectoescritura, torpeza motora gruesa, trastorno atencional y conductas adaptativas bizarras, que sin embargo presenta una singular habilidad para el dibujo. Nótese la inversión de las letras de sus personajes en la figura 1.2 y la pobre escritura para la edad de 9 años en la figura 1.3.

Figura 1.1



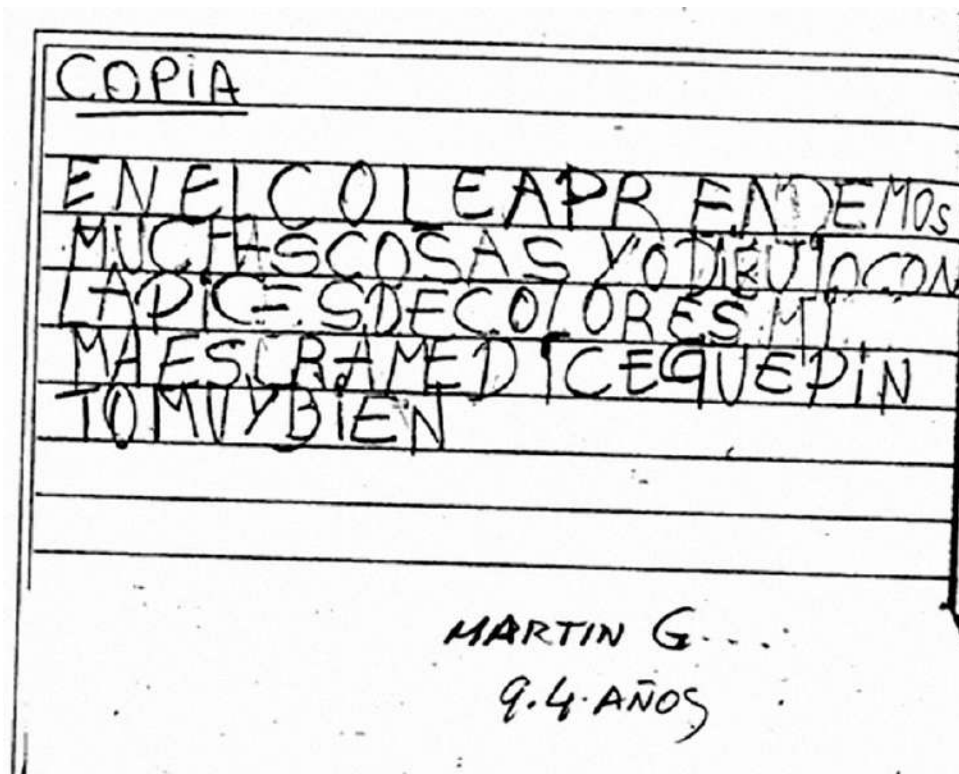
Fuente: Fejerman (2010).

Figura 1.2



Fuente: Fejerman (2010).

Figura 1.3



Fuente: Fejerman (2010).

Comorbilidades del trastorno de déficit de atención con hiperactividad con trastornos mentales

Ya hemos mencionado las comorbilidades del ADHD con otros trastornos específicos del desarrollo y también se conocen las comorbilidades del ADHD con los TEA.

Resultan muy importantes nuestros hallazgos respecto a comorbilidad del ADHD con trastornos mentales. En el cuadro 1.13 se incluyen los datos referentes a comorbilidad psiquiátrica en 949 niños con ADHD que corresponden a la mencionada serie de 1907 niños con trastornos específicos del desarrollo (Fejerman y cols., 2007).

En el cuadro 1.14 se comparan nuestros datos con los correspondientes a un estudio multicéntrico realizado en Estados Unidos (Jensen y cols., 2001). Esto representa una visión simplificada en que se comparan dos estadísticas obtenidas con metodologías no unificadas, pero de todos modos resulta útil para reconocer la magnitud del problema.

Cuadro 1.13 Comorbilidad con trastornos mentales en 949 niños con ADHD

Comorbilidad con trastornos mentales	N° de casos
ADHD + trastornos de conducta disruptiva	151
a) Trastorno oposicionista desafiante	63
b) Trastorno disocial	48
c) Otros	40
ADHD + trastornos del estado de ánimo	68
a) Depresión	54
b) Trastorno bipolar	12
c) Otros	2
2ADHD + trastornos de ansiedad	159
a) Trastorno obsesivo compulsivo	44
b) Trastorno de ansiedad generalizada o no especificado	91
c) Otros	24
ADHD + comorbilidad con 2 o 3 de los grupos precedentes	116
Total de comorbilidad con otros trastornos mentales en 949 niños con ADHD	494 (52%)

Fuente: Fejerman (2010).

Cuadro 1.14

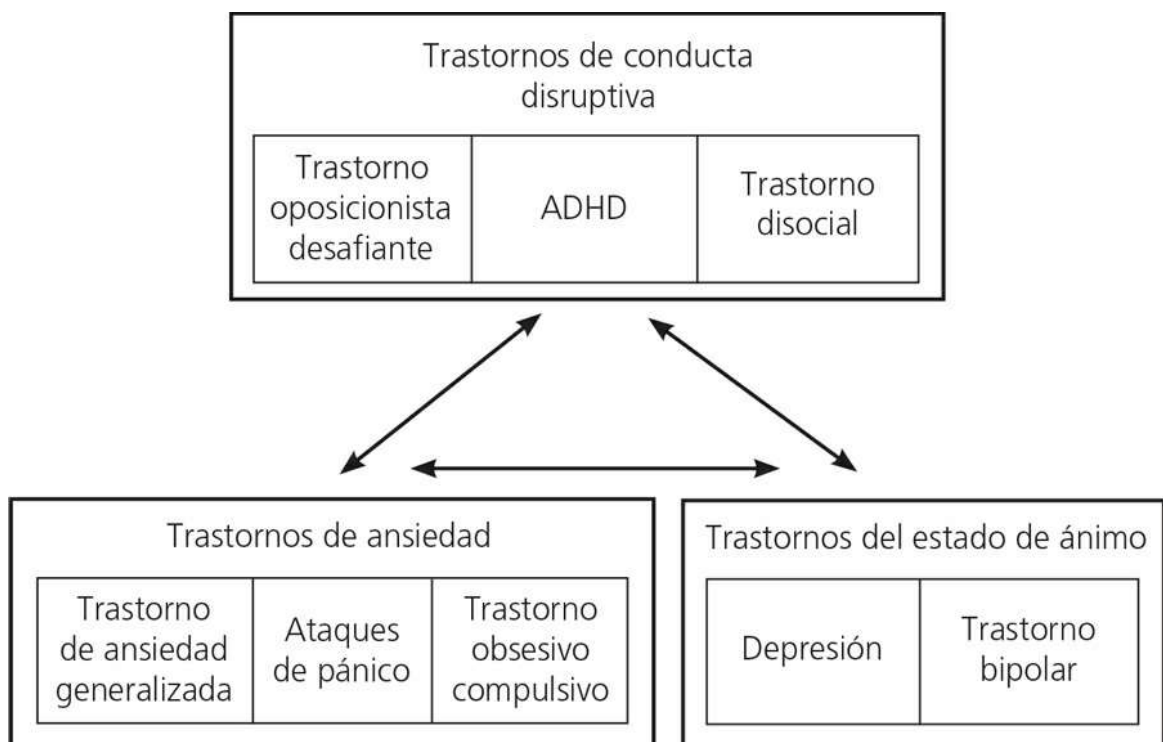
Comorbilidad con otros trastornos mentales en niños y adolescentes con ADHD

	Jensen y cols. (2001)	Fejerman y cols. (2007)
N° total de pacientes	579	949
Trastornos de conducta disruptiva	171 (29,5%)	151 (15,9%)
Trastornos del estado de ánimo	2 (0,5%)	68 (7,2%)
Trastornos de ansiedad	81 (14,0%)	159 (16,7%)
Comorbilidad con 2 o 3 de los precedentes	141 (24,2%)	116 (12,2%)
Total de comorbilidad	395 (68,2%)	494 (52,0%)

Fuente: Fejerman (2010).

En la figura 1.4 se señalan vías esquemáticas a recorrer para identificar las comorbilidades más frecuentes en el área de la conducta asociadas al ADHD.

Figura 1.4
Comorbilidad del trastorno por déficit de atención e hiperactividad con otros trastornos mentales



Fuente: Fejerman (2010).

Estudios recientes de prevalencia de trastornos del neurodesarrollo y su relación con antecedentes no genéticos como factores de riesgo

Si bien son apasionantes los progresos en la investigación de los factores genéticos como causa de los distintos tipos de TND, considero fundamental insistir en el análisis de todos los factores determinantes y concomitantes que actúan sobre el SNC y se traducen

en TND, desde los más severos (déficit intelectual, parálisis cerebral y TEA) hasta los más leves (ADHD, TCM, trastornos del desarrollo del lenguaje y trastornos del aprendizaje) (véase cuadro 1.3).

El impacto de la prematurez y el bajo peso al nacer sobre los TND sigue siendo notable. En un estudio nacional de salud sobre niños y adolescentes de 3 a 17 años de edad en Estados Unidos, los recién nacidos pretérmino con muy bajo peso o con peso normal para edad gestacional mostraron una clara asociación (desde el 10% al 50%) con parálisis cerebral, TEA, déficit intelectual y trastornos del aprendizaje, mientras que un menor porcentaje (5%) se asocia con casos de ADHD y trastornos de conducta (Schieve y cols., 2016). Es decir que el impacto del nacimiento pretérmino sobre el neurodesarrollo varía mucho en relación con cada tipo de TND. La relación entre dificultades del desarrollo múltiples y MBPN se muestra en un estudio de 143 recién nacidos con MBPN sin parálisis cerebral comparados con nacidos a término evaluados a los 3 años y medio de edad. Los autores concluyeron que los niños con MBPN presentaron dificultades múltiples relacionadas con TCM y requerimiento de apoyo en aprendizaje en 27% de los casos, una tasa muy superior a la hallado en los nacidos a término (Verkerk y cols., 2014).

Otro estudio interesante comparó el estado de salud mental a los 11 años de edad de 216 niños nacidos extremadamente prematuros pero sin discapacidad intelectual, sin ceguera, sin sordera y sin parálisis cerebral severa con controles. El grupo de prematuros mostró un riesgo aumentado para autismo, trastornos de atención, trastornos de ansiedad y trastorno obsesivo compulsivo (Fevang y cols., 2016).

En una revisión sistemática de estudios para detectar factores pronósticos de pobre desarrollo cognitivo en niños nacidos muy pretérmino o con MBPN se encontró evidencia de que el sexo masculino, la raza no blanca, el nivel más bajo de educación parental y el más bajo peso al nacer eran predictivos de impedimento cognitivo global en niños menores de 5 años. La influencia de los factores perinatales de riesgo sobre el desarrollo cognitivo parecía disminuir con el curso del tiempo, mientras que los factores ambientales se hacían más importantes (Linsell y cols., 2015).

En un estudio sobre el desarrollo del lenguaje de 467 niños nacidos con extremadamente bajo peso al nacer (EBPN), evaluados a los 30 meses de edad ajustada, el 23% mostró severos retrasos en lenguaje receptivo y el 16% severos retrasos en lenguaje expresivo (Adams-Chapman y cols., 2015). Resultados similares se hallaron en una revisión sistemática de estudios publicados en inglés y portugués (Zerbeto y cols., 2015). Un total de 39.423 niños y sus madres participaron en el estudio noruego de cohorte sobre madre e hijo. La muestra sobre trastornos de la comunicación incluyó 7109 niños nacidos en las semanas 37 y 38 de embarazo y 1673 niños nacidos en las semanas 34 a 36. Las conclusiones fueron de que ambos grupos tenían un riesgo aumentado de problemas en la comunicación (Stene-Larsen y cols., 2014).

Ya hemos señalado estudios recientes sobre la relación entre factores de riesgo perinatales y TEA. Un reciente estudio comparó la asociación con factores perinatales en niños con TEA asociados y no asociados con déficit intelectual. En los distintos grupos

de niños autistas, las tasas de nacimiento pretérmino y bajo peso al nacer fueron claramente superiores (Schieve y cols., 2015). En un estudio de seguimiento de 110 adultos con MBPN comparados con 104 nacidos a término se demostró que los adultos con MBPN presentaban una mayor incidencia de características del espectro autista (Pyhälä y cols., 2014).

El ADHD fue asociado al nacimiento pretérmino y al pobre crecimiento fetal. En un estudio realizado en Finlandia sobre 10.321 pacientes con ADHD comparados con 38.355 controles, los hallazgos demuestran que tanto la edad gestacional como el pobre desarrollo fetal aumentaron el riesgo de ADHD (Sucksdorff y cols., 2015).

Con relación a los trastornos del aprendizaje, es interesante señalar un estudio prospectivo de 922 niños nacidos con entre 23 y 43 semanas de edad gestacional, realizado en Alemania. El riesgo de impedimentos en matemáticas aumentó con la edad gestacional más baja. Curiosamente, los niños pretérmino no tienen un riesgo mayor de discalculia (Jaekel y Wolke, 2014).

En un estudio prospectivo comparado realizado en Holanda sobre los impedimentos motores en 81 niños nacidos muy pretérmino, se encontró que el 32% de ellos tenían distintos grados de dificultades motoras. Los autores señalan la asociación con distintas disfunciones neurológicas y bajo cociente intelectual (Van Hus y cols., 2014).

Teniendo en cuenta que las madres adolescentes tienen una mayor incidencia de partos prematuros y de niños con bajo peso al nacer (Jeha y cols., 2015), se están realizando estudios para evaluar la incidencia del TND en niños extremadamente prematuros nacidos de madres adolescentes (Hoffman y cols., 2015).

Finalmente, un llamado de atención sobre la prevalencia del “trastorno del espectro del alcohol fetal” (TEAF). Dos recientes revisiones sistemáticas de la literatura y su metaanálisis indican que constituye un particular problema de salud pública. Es obvio que las diferencias en las prevalencias estimadas son muy variables en distintos países. Por ejemplo, 113‰ para el TEAF en Sudáfrica, y 36‰ en Italia (Roozen y cols., 2016). El segundo estudio se refiere en más detalle a la comorbilidad del TEAF y los TND. Aparte de las malformaciones congénitas y las deficiencias intelectuales, se observa en este espectro prevalencia elevada de trastornos de conducta, trastornos del desarrollo del lenguaje y ADHD (Popova y cols., 2016).

Bibliografía

- Adams-Chapman, I.; Bann, C.; Carter, S. y Stoll, B. (2015), “NICHD Neonatal Research Network. Language outcomes among ELBW infants in early childhood”, *Early Hum. Dev.*, 91(6): 373-379.
- APA (American Psychiatric Association) (1980), *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* [3ª ed.], Washington [DSM-III].
- (1987), *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* [3ª ed. revisada], Washington [DSM-III-R].

- (1994), *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* [4ª ed.], Washington [DSM-IV].
 - (2000), *Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Diagnostic criteria from DSM-IV-TR*, Washington.
 - (2002), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-IV-TR (texto revisado)*, Barcelona, Masson.
 - (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-5*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- APP (American Academy of Pediatrics); Committee on Children with Disabilities; AAPOS (American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus); AAO (American Academy of Ophthalmology) y ad hoc working group (1984), “Learning disabilities, dyslexia and vision”, *Pediatrics*, 74(1): 150-151.
- Bakwin, H. (1973), “Reading disability in twins”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 15(2): 184-187.
- Bax, M. y McKeith, R. (eds.) (1963), *Minimal cerebral dysfunction*, Londres, William Heinemann Medical Books (“Clinics in developmental medicine”, nº 10).
- Boder, E. (1971), “Developmental dyslexia: prevailing diagnostic concepts and a new diagnostic approach”, en H. Myklebust (comp.), *Progress in learning disorders*, vol. 2, Nueva York, Grune and Stratton, pp. 293-321.
- Cairney, J.; Hay, J.; Veldhuizen, S.; Missiuna, C. y Faight, B. (2010), “Developmental coordination disorder, sex, and activity deficit over time: a longitudinal analysis of participation trajectories in children with and without coordination difficulties”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 52(3): e67-72.
- Cohen, M.; Campbell, R. y Yaghai, F. (1989), “Neuropathological abnormalities in developmental dysphasia”, *Ann. Neurol.*, 25(6): 567-570.
- Denhoff, E. y Stern, L. (1979), *Minimal brain dysfunction. A developmental approach*, Nueva York, Masson.
- Dobbing, J. y Smart, J. (1973), “Early undernutrition, brain development and behaviour”, en S. Barnett (ed.), *Ethology and development*, Londres, William Heineman (“Clinics in developmental medicine”, nº 47), pp. 16-36.
- Fejerman, N. (1970), *Estudio de prevalencia de retardo mental en la población infantil de la ciudad de Buenos Aires*, tesis de doctorado, Facultad de Medicina, UBA.
- (1987), “Disfunción cerebral mínima”, en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Fronteras entre neuropsiquiatría y psicología*, Buenos Aires, Nueva Visión.
 - (1988), “Disfunción cerebral mínima”, en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica*, Buenos Aires, El Ateneo.
 - (1991), “Dyslexia, minimal cerebral dysfunction and attention deficit hyperactivity disorder”, en Y. Fukuyama y otros, *Modern perspectives of child neurology*, Tokio, The Japanese Society of Child Neurology, pp. 235-248.
 - (2007), “Trastornos del desarrollo: trastorno de la atención con hiperactividad (ADHD), torpeza motora, trastornos del desarrollo del lenguaje y dislexias”, en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica* [3ª ed.], Buenos

- Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 717-743.
- (comp.) (2010), *Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes: conducta, motricidad, aprendizaje, lenguaje y comunicación*, Buenos Aires, Paidós.
- Fejerman, N. y Arroyo, H. (eds.) (2013), *Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes*, Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires.
- Fejerman, N.; Caraballo, R.; Grañana, N. y Adi, J. (2007), “Addenda”, en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica* [3ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 744-750.
- Fejerman, N. y Grañana, N. (2010), “Nuevas adquisiciones en trastornos específicos del desarrollo”, en N. Fejerman (comp.), *Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes: conducta, motricidad, aprendizaje, lenguaje y comunicación*, Buenos Aires, Paidós, pp. 157-194.
- Fejerman, N. y Medina, C. (1980), “Afasia epiléptica adquirida en el niño”, *Arch. Arg. Ped.*, 78(4): 510-520.
- (1985), *Convulsiones en la infancia* [2ª ed.], Buenos Aires, El Ateneo.
- Fevang, S.; Hysing, M.; Markestad, T. y Sommerfelt, K. (2016), “Mental health in children born extremely preterm without severe neurodevelopmental disabilities”, *Pediatrics*, 137(4); doi: 10.1542/peds. 2015-3002.
- Fliers, E.; Vermeulen, S.; Rijdsdijk, F.; Altink, M.; Buschgens, C.; Rommelse, N. y cols. (2009), “ADHD and poor motor performance from a family genetic perspective”, *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 48(1): 25-34.
- Fuller, P.; Guthrie, R. y Alvord, E. (1983), “A proposed neuropathological basis for learning disabilities in children born prematurely”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 25(2): 214-231.
- Galaburda, A. (2007), “Datos actualizados sobre la genética de la dislexia”, en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica* [3ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 751-752.
- Galaburda, A.; Sherman, G.; Rosen, G.; Aboitiz, F. y Geschwind, N. (1985), “Developmental dyslexia: four consecutive patients with cortical anomalies”, *Ann. Neurol.*, 18(2): 222-233.
- Gillberg, C. (2003), “Deficits in attention, motor control, and perception: a brief review”, *Arch. Dis. Child*, 88(10): 904-910.
- Gordon, N. y McKinlay, J. (1980), *Helping clumsy children*, Edimburgo, Churchill Livingstone.
- Gottschalk, B.; Richman, R. y Lewandowski, L. (1994), “Subtle speech and motor deficits of children with congenital hypothyroidism treated early”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 36(3): 216-220.
- Grossman, H. (ed.) (1973), *Pediatr. Clin. North Am.*, 20(3), “Symposium on learning disorders”.
- Hoffman, L.; Bann, C.; Higgins, R. Vohr, B.; Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development Neonatal Research Network (2015), “Developmental outcomes of extremely preterm infants born to adolescent mothers”.

- Pediatrics*, 135(6): 1082-1092.
- Iacoboni, M. y Mazziotta, J. (2007), "Mirror neuron system: basic findings and clinical applications", *Ann. Neurol.*, 62(3): 213-218.
- Jaekel, J. y Wolke, D. (2014), "Preterm birth and dyscalculia", *J. Pediatr.*, 164(6): 1327-1332.
- Jeha, D.; Usta, I.; Ghulmiyyah, L. y Nassar, A. (2015), "A review of the risks and consequences of adolescent pregnancy", *J. Neonatal Perinatal Med.*, 8(1): 1-8.
- Jensen, P.; Hinshaw, S.; Kraemer, H.; Lenora, N.; Newcorn, J.; Abikoff, H. y cols. (2001), "ADHD comorbidity findings from the MTA study: comparing comorbid subgroups", *J. Am. Child Adolesc. Psychiatry*, 40(2): 147-158.
- Kim, C.; Waldman, I.; Blakely, R. y Kim, K. (2008), "Functional gene variation in the human norepinephrine transporter: association with attention deficit hyperactivity disorder", *Ann. N. Y. Acad. Sci.*, vol. 1129, pp. 256-260.
- Kirby, A.; Edwards, L.; Sugden, D. y Rosenblum, S. (2010), "The development and standardization of the adult developmental co-ordination disorders/dyspraxia checklist (ADC)", *Res. Dev. Disabil.*, 31(1): 131-139.
- Lefevre, A. (1972), *Examen neurológico evolutivo*, San Pablo, Sarvier.
- Levy, F. (2014), "DSM-5, ICD-11, RDoC and ADHD diagnosis", *Aust. N. Z. J. Psychiatry*, 48(12): 1163-1164.
- Liégeois, F.; Mayes, A. y Morgan, A. (2014), "Neural correlates of developmental speech and language disorders: evidence from neuroimaging", *Curr. Dev. Disord. Rep.*, 1(3): 215-227.
- Liew, Z.; Ritz, B.; Rebordosa, C.; Lee, P. y Olsen, J. (2014), "Acetaminophen use during pregnancy, behavioral problems, and hyperkinetic disorders", *JAMA Pediatr.*, 168(4): 313-320.
- Linsell, L.; Malouf, R.; Morris, J.; Kurinczuk, J. y Marlow, N. (2015), "Prognostic factors for poor cognitive development in children born very preterm or with very low birth weight: a systematic review", *JAMA Pediatr.*, 169(12): 1162-1172.
- Myklebust, H. (1971), *Trastornos del aprendizaje*, Barcelona, Editorial Científico-Médica.
- Nichols, P. y Chen, T. (1981), *Minimal brain dysfunction. A prospective study*, Hillsdale (Nueva Jersey), Lawrence Erlbaum Associates.
- Pasamanick, B. y Knobloch, H. (1960), "Brain and behavior: session II. Symposium, 1959. 2. Brain damage and reproductive casualty", *Amer. J. Orthopsychiat.*, 30(2): 298-305.
- Popova, S.; Lange, S.; Shield, K.; Mihic, A.; Chudley, A. E.; Mukherjee, R. y cols. (2016), "Comorbidity of fetal alcohol spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis", *Lancet*, 387(10022): 978-987.
- Pyhälä, R.; Hovi, P.; Lahti, M.; Sammallahti, S.; Lahti, J.; Heinonen, K. y cols. (2014), "Very low birth weight, infant growth, and autism-spectrum traits in adulthood", *Pediatrics*, 134(6): 1075-1083.
- Roberts, G.; Anderson, P.; Davis, N.; De Luca, C.; Cheong, J.; Doyle, L. y Victorian

- Infant Collaborative Study Group (2011), “Developmental coordination disorder in geographic cohorts of 8-year-old children born extremely preterm or extremely low birthweight in the 1990s”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 53(1): 55-60.
- Rodier, P. (1980), “Chronology of neuron development animal studies and their clinical implication”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 22(4): 525-545.
- Roozen, S.; Peters, G.; Kok, G.; Townend, D.; Nijhuis, J. y Curfs, L. (2016), “Worldwide prevalence of fetal alcohol spectrum disorders: a systematic literature review including meta-analysis”, *Alcohol Clin. Exp. Res.*, 40(1): 18-32.
- Russell, V. (2007), “Neurobiology of animal models of attention-deficit hyperactivity disorder”, *J. Neurosci. Methods*, 161(2): 185-198.
- Schieve, L.; Clayton, H.; Durkin, M.; Wingate, M. y Drews-Botsch, C. (2015), “Comparison of perinatal risk factors associated with autism spectrum disorder (ASD), intellectual disability (ID), and co-occurring ASD and ID”, *J. Autism Dev. Disord.*, 45(8): 2361-2372.
- Schieve, L.; Tian, L.; Rankin, K.; Kogan, M.; Yeargin-Allsopp, M.; Visser, S. y Rosenberg, D. (2016), “Population impact of preterm birth and low birth weight on developmental disabilities in US children”, *Ann. Epidemiol.*, 26(4): 267-274.
- Shaywitz, S. y Shaywitz, B. (1984), “Diagnosis and management of attention deficit disorders: a pediatric perspective”, en S. Shaywitz, H. Grossman y B. Shaywitz (eds.), *Pediatr. Clin. North Am.*, 31(2): 429-458.
- Stene-Larsen, K.; Brandlistuen, R.; Lang, A.; Landolt, M.; Latal, B. y Vollrath, M. (2014), “Communication impairments in early term and late preterm children: a prospective cohort study following children to age 36 months”, *J. Pediatr.*, 165(6): 1123-1128.
- Strauss, A. y Lehtinen, L. (1947), *Psychopathology and education of the brain-injured child*, Nueva York, Grune and Stratton.
- Sucksdorff, M.; Lehtonen, L.; Chudal, R.; Suominen, A.; Joelsson, P.; Gissler, M. y Sourander, A. (2015), “Preterm birth and poor fetal growth as risk factors of attention-deficit/hyperactivity disorder”, *Pediatrics*, 136(3): e599-608.
- Tallis, J. (1982), *Metodología diagnóstica en la disfunción cerebral mínima*, Buenos Aires, Paidós.
- Thapar, A. y Cooper, M. (2016), “Attention deficit hyperactivity disorder”, *Lancet*, 387(10024): 1240-1250.
- Touwen, B. y Prechtl, H. (1970), *The neurological examination of the child with minor nervous dysfunction*, Londres, William Heinemann Medical Books (“Clinics in developmental medicine”, nº 38).
- Van Hoorn, J.; Maathuis, C. y Hadders-Algra, M. (2013), “Neural correlates of paediatric dysgraphia”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 55(4): 65-68.
- Van Hus, J.; Potharst, E.; Jeukens-Visser, M.; Kok, J. y Van Wassenaer-Leemhuis, A. (2014), “Motor impairment in very preterm-born children: links with other developmental deficits at 5 years of age”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 56(6): 587-594.
- Verkerk, G.; Jeukens-Visser, M.; van Wassenaer-Leemhuis, A.; Kok, J. y Nollet, F.

- (2014), “The relationship between multiple developmental difficulties in very low birth weight children at 3½ years of age and the need for learning support at 5 years of age”, *Res. Dev. Disabil.*, 35(1): 185-191.
- Wender, P. (1971), *Minimal brain dysfunction in children*, Nueva York, Wiley-Interscience.
- Wiig, E. (1984), “Psycholinguistic aspects of learning disorders: Identification and assessment”, en S. Shaywitz, H. Grossman y B. Shaywitz (eds.), *Pediatr. Clin. North Am.*, 31(2): 317-330.
- Zerbeto, A.; Cortelo, F, y C. Filho, É. (2015), “Association between gestational age and birth weight on the language development of brazilian children: a systematic review”, *J. Pediatr. (Rio J.)*, 91(4): 326-332.
- Zwicker, J.; Missiuna, C.; Harris, S. y Boyd, L. (2010), “Brain activation of children with developmental coordination disorder is different than peers”, *Pediatrics*, 126(3): 678-686.
- (2011), “Brain activation associated with motor skill practice in children with developmental coordination disorder: an fMRI study”, *Int. J. Dev. Neurosci.*, 29(2): 145-152.
-

1. En este capítulo se reproducen partes de textos publicados previamente (Fejerman, 2007; 2010).
2. Usamos la sigla ADHD en inglés porque es ampliamente conocida.

CAPÍTULO 2

EVALUACIÓN NEUROPSICOLÓGICA E INFORME EN NIÑOS

Nora Grañana

Cuando una familia consulta para realizar una evaluación neuropsicológica es porque hay preocupación respecto del funcionamiento del niño en un determinado ambiente o situación. Los objetivos de la evaluación son los siguientes:

- Identificar el problema de procesamiento de la información.
- Encontrar las causas de la dificultad.
- Establecer cómo el niño o joven procesa la información.
- Proveer recomendaciones como mejorar el procesamiento y reducir o eliminar el impacto del problema.

La evaluación puede ser amplia o breve, incluir tests estandarizados, entrevistas, encuestas, observación estructurada y medidas cualitativas por uno o varios profesionales. Los déficits identificados en las conclusiones deberían reflejarse en más de uno de los resultados, por los distintos métodos utilizados en la evaluación.

El neuropsicólogo es un profesional especializado en la comprensión de los procesos neurocognitivos desde el funcionamiento a la estructura del sistema nervioso que los genera. Debe además conocer los procesos del neurodesarrollo y, como está orientado a la intervención en la etapa infantil, debe tener formación y experiencia tanto en educación como en las leyes locales que regulan los derechos del niño y el modo de orientar a la familia a obtener los recursos sociales del lugar (Hannay y cols., 1998; Tallis y Soprano, 1991).

Cuando el profesional comienza la evaluación debe considerar tres partes: 1) la historia clínica; 2) los tests y herramientas neuropsicológicas, y 3) el informe y devolución.

Historia clínica

La entrevista inicial con la familia incluye el motivo de consulta o preocupación en relación con el déficit o dificultad que presenta el niño o joven. Más allá del diagnóstico final es importante conocer qué aspectos son relevantes para la familia como punto de partida, definir el tipo de evaluación que se va a realizar y las dificultades que puede tener en la ejecución, y elegir el protocolo de tests que se adecue para lograr el mejor rendimiento. Con la entrevista se confecciona una historia clínica (Semrud-Clikeman y Ellison, 2011).

Motivo de consulta

Incluye los síntomas que son motivo de preocupación y de derivación: por ejemplo, fracaso escolar, dificultades de conducta en la escuela o en el hogar. Pueden tener o no relación con el diagnóstico final, pero es muy importante la visión que tiene la familia del problema.

Antecedentes personales

Son los antecedentes durante el ciclo vital, que pueden aportar factores de riesgo o tener relación con el problema que se va a evaluar. Incluyen:

- **Antecedentes perinatólogicos:** incluyen las enfermedades durante embarazo, parto, peso al nacer, edad gestacional y complicaciones. Es importante recabar el puntaje de Apgar (que se explica en el capítulo 5, sobre etiología), si hubo requerimiento de oxígeno o hipoxia perinatal, infecciones o sepsis. Si presentó ictericia neonatal que puede relacionarse con hipoacusia, si el niño requirió luminoterapia o exanguinotransfusión, asociadas con kernicterus o encefalopatía por bilirrubina, convulsiones neonatales o posteriores al nacimiento.
- **Antecedentes patológicos:** implican las enfermedades e internaciones durante la vida, especialmente que puedan afectar el neurodesarrollo. Los problemas respiratorios de la infancia o las otitis a repetición pueden tener influencia en la etapa infantil.
- **Antecedentes heredofamiliares:** involucran enfermedades, dificultades en maduración y especialmente en conducta en familiares de primer grado o en la familia ampliada; por ejemplo, tío materno que concurría a escolaridad especial. También abarcan el nivel de escolaridad, profesión, ocupación de los padres, aspectos socioambientales y psicosociales.
- **Desarrollo madurativo:** incluyen la edad de inicio de deambulación independiente, las primeras tres palabras con sentido comunicativo o locuela, la edad de adquisición del control de esfínteres, con escalas o cuestionarios estructurados y sistemáticos. Además, el nivel y desempeño escolar actual y previo, el desempeño por áreas académicas y sociales.

- **Evaluación médica con examen físico:** abarcan los seguimientos médico y neurológico, para descartar enfermedades asociadas.

Exámenes complementarios

Los estudios complementarios permiten verificar déficits en el funcionamiento neuroquímico o neurofisiológico o en la estructura del sistema nervioso, conocer la estructura genética y certificar etiologías de síndromes que pueden asociar perfiles neuropsicológicos, como se verá en el capítulo 5, sobre etiología.

Podemos dividirlos en las siguientes categorías:

- **Estudios neurofisiológicos.** Incluyen el electroencefalograma (EEG), los potenciales evocados auditivos, visuales, somatosensitivos, y el electromiograma para valorar el sistema neuromuscular.
 - El EEG evalúa las corrientes eléctricas que se producen por la activación de las redes neuronales para comunicar las neuronas entre sí. Permite valorar si hay descargas epilépticas y si el individuo está en vigilia o sueño.
 - El mapeo cerebral se practica con un equipo que registra también la actividad eléctrica cortical, con programas que permiten traducir en imágenes de color las distintas frecuencias y morfologías de los ritmos cerebrales. En la práctica clínica no agrega información evidente distinta a la que da el EEG y, por lo tanto, no permite diagnosticar los déficits cognitivos. No obstante, se está utilizando en experimentación para analizar la maduración eléctrica y su relación con las alteraciones de procesos madurativos en los trastornos del neurodesarrollo. Se considera que algunos trastornos del neurodesarrollo presentan disrupción de la integración eléctrica de los circuitos neurales. Los procesos de integración neuronal se reflejan en las distintas frecuencias del EEG. Se ha señalado que las altas frecuencias gamma pueden cruzar información de distintas redes que intercambian información para realizar tareas perceptuales y cognitivas y se alteran en varios trastornos del desarrollo, como autismo, discalculia o trastornos del aprendizaje (Righi y cols., 2014; Nelson, 2016).
 - Potenciales evocados. Representan la actividad eléctrica de sistemas sensoriales; se amplifica especialmente la actividad que se quiere medir, ya sea visual, auditiva o somatosensorial. Los potenciales relacionados con eventos muestran las ondas que se producen por la activación de las vías, en las etapas involuntaria al inicio y luego voluntaria. Hay respuestas atípicas en los trastornos del desarrollo, ante reacciones emocionales tanto externalizadoras como internalizadoras. Se han encontrado, por ejemplo, alteraciones en procesamiento de emociones en el trastorno de déficit de atención con hiperactividad (ADHD, por su sigla en inglés), con incremento del procesamiento sensorial en relación con emociones de ira y reducción del procesamiento cognitivo en la etapa de automonitoreo ante estas emociones.

También los potenciales están alterados en el procesamiento en conductas internalizadoras y autismo (Chronaki, 2016).

– Evaluación de visión y audición. El compromiso sensorial es más frecuente en todos los trastornos del neurodesarrollo en general y en la discapacidad intelectual en particular. La evaluación universal auditiva neonatal obligatoria por ley ha permitido la detección temprana con otoemisiones y tratamiento precoz de la hipoacusia, que modifica sustancialmente la adquisición del lenguaje y el desarrollo del pensamiento (Nelson y cols., 2008).

- **Estudio de neuroimágenes.** Incluyen tomografía axial computada de cerebro (TAC), resonancia magnética nuclear (RMN) para ver la estructura y neuroimágenes funcionales para valorar el procesamiento de la información cuando se realiza una tarea cognitiva. También la tomografía por emisión de positrones (PET, por su sigla en inglés) y por emisión de fotón único (SPECT, por su sigla en inglés) permiten ver el funcionamiento, especialmente en focos epilépticos.

Los estudios de resonancia magnética funcional (RMf) no solo han sido útiles para comprobar las alteraciones de activación de las áreas temporales, frontales y del giro poscentral en pacientes con dislexia, sino también la mejoría con la intervención, especialmente en zonas corticales y subcorticales, como el tálamo (Barquero y cols., 2014).

- **Estudios de laboratorio y neurometabólicos.** El metabolismo intermedio se puede estudiar en sangre, orina o líquido cefalorraquídeo. Las enfermedades neurometabólicas se producen por un déficit genético en enzimas del metabolismo de hidratos de carbono, lípidos, proteínas o de vitaminas y minerales, que se pueden medir a través del laboratorio. En cambio, las alteraciones de neurotransmisores o sustancias químicas del cerebro no se pueden valorar por sus niveles en sangre; por ello, los estudios de neurotransmisores hoy no permiten definir tratamientos farmacológicos. En el futuro los estudios de genética podrían aportar perfiles de respuesta a tratamiento.

- **Estudios genéticos.** Se considera una derivación a genética si hay anomalías físicas, cuando hay al menos dos dismorfias o rasgos menores, o una dismorfia mayor, sin otra causa que lo justifique. Los estudios genéticos muestran que más del 40% de los niños con discapacidad intelectual tienen tres o más dismorfias menores. A través de la interconsulta con genética, los especialistas valoran los tipos de rasgos físicos o dismorfología que les permiten sospechar y realizan estudios de laboratorio genéticos amplios, como cariotipo, o específicos de cada enfermedad, como secuencias de ADN, microarray o estudios de exoma humano. De todos modos, como refiere Nelson, el campo del neurodesarrollo está comenzando a incluir la noción de que los genes no solo son causas de enfermedades monogénicas, sino también de la formación y modulación de las redes sinápticas. Esto explicaría los mecanismos más complejos de los trastornos del neurodesarrollo llamados “sinaptopatías” o “conectopatías”, entre los que se encuentran el autismo, el trastorno obsesivo compulsivo o la dislexia (Nelson, 2016).

- **Otros exámenes complementarios.** Hay múltiples exámenes, además, de indicación por el pediatra, el endocrinólogo y otros especialistas médicos, que se pueden solicitar de acuerdo con los síntomas para descartar un compromiso general o sistémico.

Evaluación neuropsicológica

Es el *proceso* de toma de pruebas tanto al niño como a los cuidadores. Es mejor anticipar que se va a realizar una entrevista con el equipo, donde hay material para trabajar, dibujar y completar tareas, sin interponer una situación de examen. Lo ideal es preparar la ambientación en la primera sesión, con tiempo para que el niño se habitúe y, si esto no ocurre, recitarlo. El mobiliario debería ser apropiado al tamaño del niño; en lo posible, que le permita tener los pies en el piso, para que no trabaje haciendo equilibrio. Es ideal evaluarlo solo, pero especialmente los niños de menor edad pueden requerir la presencia de los padres o cuidadores dentro de la sala. Hay tests que lo especifican en sus normas de administración. Es mejor empezar con pruebas fáciles y divertidas para luego alternar con la mayor exigencia una vez que se conoce cómo funciona el niño. También es importante terminar la sesión con una tarea sencilla que concluya con éxito.

La evaluación neuropsicológica incluye el conjunto de pruebas administradas, los resultados y la interpretación para configurar el diagnóstico. Es recomendable elegir pruebas adaptadas a la población que se va a valorar o lo más aproximadas posible en características sociodemográficas. Lo ideal es constatar por dos herramientas diferentes el déficit para comprobar el problema de funcionamiento clínico.

El *protocolo de evaluación* puede ser prediseñado con baterías vinculadas con las distintas patologías o adaptarse en forma individualizada al paciente. Los protocolos prediseñados o baterías implican la selección de un conjunto de pruebas que se suman a los datos clínicos y los comprueban. Algunos provienen de consensos que eligen la mejor combinación de tests –por ejemplo, “Consenso de diagnóstico de trastornos en el espectro autista”– y otros de paquetes, como el sistema de Delis-Kaplan de funciones ejecutivas (DKEF).

Niveles de evaluación

Achenbach sugiere la incorporación de seis paradigmas: biomédico, conductual, psicodinámico, sociológico, del sistema familiar y cognitivo (Achenbach, 2001). Conocer las propiedades psicométricas, qué fortalezas y debilidades tienen las pruebas que se van a utilizar, va a permitir rescatar los datos con mayor precisión.

Al inicio se establece *rapport* con el niño; se le da tiempo para que se sienta cómodo y se comienza con tareas informales, agradables; se observa y registra la conducta del niño para adaptarse a él.

Para aprender a aplicar las herramientas hay procedimientos estandarizados con supervisión. Se avanza en tres etapas: observación de la toma de una escala, toma de la escala bajo supervisión y realización de la toma en forma independiente. Hay que considerar las diferencias étnicas, culturales, y las adaptaciones a necesidades especiales, y tener el recurso de intérpretes y baremos adaptados a esas poblaciones. Usar las últimas versiones permite conocer cuáles son las habilidades para la población en la actualidad, incluyendo el efecto Flynn, que se describe en el capítulo 6, sobre inteligencia.

La evaluación se puede haber solicitado para despistaje, *screening* u orientación inicial de sospecha (focalizada para valorar el funcionamiento en el aula o un determinado lugar), para diagnóstico específico, para orientación y diseño de objetivos terapéuticos o reevaluación (para valorar el progreso o solucionar problemas de rendimiento aún con el tratamiento). En cada caso hay que decidir qué pruebas y qué informe darán información precisa al que solicitó la evaluación; por ello, las pruebas se pueden sintetizar en tres etapas:

- I. Nivel de *screening* o pruebas de despistaje: sirven para la sospecha de un cuadro. Se pueden realizar tanto por cuestionarios como por tareas. El resultado es pasa o no pasa y, en caso positivo, se refiere al siguiente nivel de evaluación. No dan diagnóstico sino detección; tampoco brindan pronóstico a mediano o largo plazo. Son ejemplos de este tipo de pruebas la escala de atención de Swanson, Nolan y Pelham (SNAP), la escala de *screening* para trastornos por déficit de atención, hiperactividad e impulsividad, los informes de la familia, la escala de comportamiento infantil de Achenbach y los informes de profesores.
- II. Nivel de diagnóstico: se realiza a través de pruebas que permiten el diagnóstico general; por ejemplo, la medición del cociente intelectual o del perímetro cefálico.
- III. Nivel de diagnóstico específico: permite evaluar por funciones o áreas, da pronóstico a mediano y largo plazo. Un ejemplo es el test de atención TEA-Ch (*Test of Everyday Attention for Children*), que valora distintos subtipos de atención.

Las pruebas de evaluación pueden ser:

- 1) Cuestionarios: los cuestionarios o entrevistas dan información de la vida diaria, aportada por los padres, los docentes o los cuidadores. Se realizan en forma no estructurada, semiestructurada por listas de preguntas o estructurada con niveles de intensidad de los síntomas. Tienen la ventaja de dar información ecológica sobre cómo funciona el niño en su ambiente, pero la desventaja de que la información depende de la subjetividad del evaluador; por ello, es importante que existan preguntas de control que registren y tomen en cuenta esas discrepancias, como, por ejemplo, la escala de ansiedad SCARED (*Screen for Child Anxiety Related Emotional Disorders*).
- 2) Escalas psicométricas: son medidas con referencia a la norma, estandarizadas para

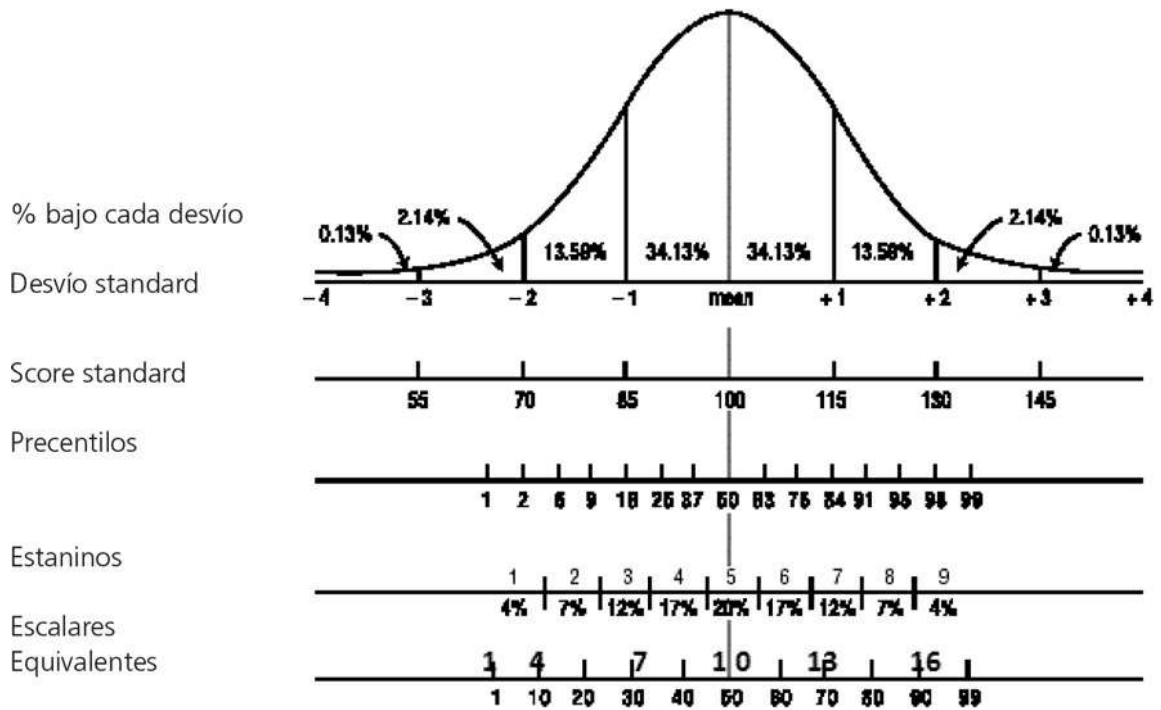
un grupo de individuos representativos respecto de un rango de edad, sexo, origen étnico, nivel socioeconómico o región geográfica donde se ha aplicado la prueba. Los manuales especifican en forma estructurada el modo de toma, los reactivos, las respuestas, los límites de tiempo y los criterios de calificación, para que la puntuación sea comparable dentro del mismo rango de edad y sexo para cada población.

- 3) **Observación de la conducta:** consiste en determinar la conducta del niño durante la evaluación, así como en situaciones de su entorno natural, la escuela o aquellas donde exista la dificultad, como se describe en el capítulo 19 sobre conducta.
- 4) **Procedimientos informales de evaluación:** permiten obtener información adicional para el diagnóstico y el diseño de las intervenciones, por ejemplo, a través de cuadernos escolares, videos o informes de docentes o de trabajadores sociales, que aportan las características socioambientales del entorno en el que niño está inserto o escolarizado.

El resultado se puede expresar en forma cualitativa y cuantitativa, en tablas o en gráficos por áreas de funcionamiento. Se deben informar los puntajes de corte, los rangos de normalidad o anormalidad. Cada test se expresa con distintos puntajes, que son correlacionables.

El resultado da un puntaje que permite comparar al niño con el grupo, valorar las fortalezas y debilidades, diseñar objetivos de intervención y medir la respuesta al tratamiento. Existen varios tipos de puntuaciones, que se pueden correlacionar en función de su lugar en la curva de la campana de Gausse de distribución normal (figura 2.1). Se pueden convertir los resultados de cada escala a un puntaje común que permita la comparación intraindividuo (cuadro 2.1).

Figura 2.1
Comparación entre puntajes y curva normal



Fuente: Adaptación de AERA, APA y NCME (1999).

Cuadro 2.1
Tipos de puntajes y sus equivalencias en los distintos tests psicométricos

PUNTAJE	X (media)	DE (desvío estándar)	Ejemplo
Tipo Z	0	1	Lectoescritura
Tipo estándar	100	15	Cociente intelectual
Escalar	10	3	Test de atención
Percentiles	50	20	Perímetro cefálico

El puntaje universal es el tipo Z, en el cual la media es 0 y cada desvío estándar es 1. Un puntaje por debajo de dos desvíos estándar (DE) significa fuera del rango de normalidad.

- **Puntaje tipo estándar:** con media de 100 y DE de 15 puntos, se utiliza en los tests de cociente intelectual, como el WISC (*Wechsler Intelligence Scale for Children*).

- **Puntaje escalar**: con media de 10 y DE de 3; por ejemplo, los subtests de WISC.
- **Puntaje t por percentiles**: con media de 50 y DE de 20; por ejemplo, medición del perímetro cefálico.

Es bueno incluir un resumen por área destacando las fortalezas y déficits para configurar el perfil neuropsicológico.

¿Cuándo pedir una evaluación neuropsicológica?

Además de ser necesaria para efectuar el diagnóstico de todos los trastornos del neurodesarrollo, el diagnóstico diferencial y recabar los objetivos para la intervención, la evaluación neuropsicológica se requiere en otras condiciones, como:

- Enfermedades neurológicas, que pueden afectar el funcionamiento cognitivo.
- Fracaso escolar crónico sin respuesta al apoyo escolar.
- Trastornos mentales, al inicio y en la evolución, para valorar el rendimiento cognitivo y la respuesta al tratamiento.
- En todo trastorno de conducta o síntoma cognitivo de inicio súbito, aunque sea parte de una enfermedad sistémica.

Hipótesis diagnóstica y fundamentación

Establece un diagnóstico neuropsicológico, que debe cotejarse con la clínica para dar un diagnóstico presuntivo clínico, idealmente con terminología de los ejes de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) de la Organización Mundial de la Salud o de los criterios del *Manual de diagnóstico de trastornos mentales* (DSM) de la Asociación Estadounidense de Psiquiatría (APA por su sigla en inglés). Como ejemplo, *discapacidad intelectual, trastorno de aprendizaje, déficit de atención con hiperactividad e impulsividad*.

El diagnóstico se estructura como síntesis del conjunto de la entrevista, los antecedentes, las pruebas administradas, para lograr el mayor número de elementos para fundamentar el problema y luego, además, dar las recomendaciones.

Diagnósticos diferenciales y fundamentación

Se deben incluir en la evaluación no solo la hipótesis diagnóstica principal, sino también las comorbilidades y diagnósticos diferenciales, con su fundamentación.

Recomendaciones

De acuerdo con los hallazgos, es importante agregar las recomendaciones terapéuticas, los estudios adicionales que aporten datos para el tratamiento, tanto para la intervención médica como para la educativa, incluyendo los aspectos sociofamiliares. Es importante considerar el ambiente familiar, el escolar, la zona de residencia y el entorno para dar recomendaciones factibles, que no se pierdan en ideales no posibles o impliquen tiempos que interfieran completamente en la calidad de vida de la familia.

Informe neuropsicológico

El resultado de la evaluación neuropsicológica consta de un informe escrito y una sesión de informe o devolución.

Sesión de devolución

Es ideal que en el equipo se programe una sesión de entrega del informe o devolución con análisis de los resultados, tratando de usar un lenguaje sencillo y realizar gráficos o esquemas para repasar los hallazgos, ya que, por el estrés, en ese momento muchos datos no se registran, no se entienden o se confunden con la terminología técnica.

Se informa el diagnóstico, la fundamentación, el perfil de dificultades, pero también de fortalezas, que van a contribuir con la intervención. A partir de esa información se indican los tratamientos y derivaciones necesarios.

Es importante conocer la normativa y trámites para obtener los recursos terapéuticos y disponer de las redes de profesionales que aplican estrategias basadas en la evidencia científica. Puede haber preguntas o comentarios de terapias alternativas y complementarias; es importante conocerlas, estar informados de los daños, efectos colaterales y riesgos cuando se las utiliza y estar al tanto de la eficacia de cada estrategia terapéutica. La familia necesita discutir intervenciones realistas, que sean susceptibles de ser realizadas con los recursos, los tiempos y la disponibilidad geográfica.

Se le puede dar una devolución al niño, dependiendo de su edad y de su entendimiento. Es útil explicar con lenguaje apropiado a la edad mental y también gráficos o esquemas sobre las dificultades, las fortalezas y qué se va a hacer para mejorar su bienestar en la escuela o en los distintos aspectos de la vida. Los gráficos, al ser escritos, les dan la posibilidad a los familiares de repasar la sesión.

La psicoeducación es una herramienta de intervención fundamental para lograr la mejoría y la adherencia al tratamiento. La familia siente un gran alivio cuando conoce la base del trastorno, cómo el niño procesa la información, las demandas que puede o no satisfacer, cómo compensar los déficits y las estrategias para desarrollar otras vías alternativas de razonamiento. Es bueno alentar preguntas, interpretar las preocupaciones del niño, de los padres, su escepticismo, escuchar y resolver.

Se agregan las interconsultas y exámenes adicionales, pero también las fechas e

intervalos de controles y requerimiento de supervisión.

Se pueden enviar apartados especiales o formatos distintos para otros lectores – escuela, pediatra y especialistas–, que permitan ajustar el informe a la demanda sobre el aspecto que se va a intervenir en la vida del niño.

Respecto de los padres, hay que escuchar y anotar las preocupaciones y expectativas al momento de la consulta inicial. Luego, valorar la veracidad de la impresión cualitativa en la evaluación, definir los hallazgos sobre la personalidad del niño y su rendimiento, y cotejarlos con la impresión familiar.

Aspectos legales

La evaluación neuropsicológica es un documento que sigue las mismas normas de ejercicio profesional que la historia clínica. El informe de la evaluación debe incluir la información pertinente de los resultados, no los protocolos ni reactivos utilizados, que son de conservación confidencial, excepto requerimiento judicial específico. Se debe obtener un consentimiento informado escrito de los padres o representantes legales si se registró material en video o audio. La divulgación de los resultados se limita al mínimo necesario con el consentimiento del individuo o de la familia.

Bibliografía

- AERA, APA y NCME (American Educational Research Association, American Psychological Association y National Council on Measurement in Education) (1999), *Standards for educational and psychological testing*, Washington, American Educational Research Association.
- Barquero, L.; Davis, N. y Cutting, L. (2014), “Neuroimaging of reading intervention: a systematic review and activation likelihood estimate meta-analysis”, *PLoS One*, 9(1): e83668.
- Chronaki, G. (2016), “Event-related potentials and emotion processing in child psychopathology”, *Front. Psychol.*, nº 7, p. 564; doi: 10.3389/fpsyg.2016.00564.
- Hannay, H.; Bielauskas, L.; Crosson, B.; Hammeke, T.; Hamsher, K. de S. y Koffler, S. (1998), “Proceedings: The Houston conference on specialty education and training in clinical neuropsychology”, *Arch. Clin. Neuropsychology*, 13(2): 157-250.
- Nelson, C. (2016), “Introduction to special issue on the role of connectivity in developmental disorders: genetic and neural network approaches”, *Dev. Sci.*, 19(4): 523-523.
- Nelson, H.; Bougatsos, C. y Nygren, P. (2008), “Universal newborn hearing screening: systematic review to update the 2001 US Preventive Services Task Force Recommendation”, *Pediatrics*, 122(1): e266-e276.
- Righi, G.; Tierney, A.; Tager-Flusberg, H. y Nelson, C. (2014), “Functional connectivity

in the first year of life in infants at risk for autism spectrum disorder: an EEG study”, *PLoS One*, 9(8): e105176.

Semrud-Clikeman, M. y Ellison, A. (2011), *Neuropsicología infantil: evaluación e intervención en los trastornos neuroevolutivos* [2ª ed.], Madrid, Pearson.

Tallis, J. y Soprano, A. (1991), *Neuropediatría. Neuropsicología y aprendizaje*, Buenos Aires, Nueva Visión.

CAPÍTULO 3

DESARROLLO NORMAL Y PATOLÓGICO DE LA CORTEZA CEREBRAL

Ángela María Suburo

Las aptitudes específicamente humanas, como el lenguaje, requieren la actividad cerebral. Pero ¿cuáles son las características estructurales, químicas y genéticas que explican estas aptitudes? Estas no son necesariamente analógicas a los aspectos funcionales de la mente, es decir, no podemos predecir el sustrato neural a partir de las competencias psicológicas. Pero sí podemos asumir que ese sustrato existe, aunque no seamos capaces de identificarlo, precisamente porque no parece tratarse de algo puntual, sino de una constelación de hechos y procesos que abarcan desde la forma del cerebro, que refleja la expansión relativa de las regiones parietal y cerebelosa, hasta la forma específicamente humana de expresar los genes, como el conocido FOXP2. Dicho en otros términos, que la falla de este gen se asocie con un defecto del lenguaje (dispraxia verbal del desarrollo) no implica que el gen per se sea la causa determinante de esta capacidad humana (Mozzi y cols., 2016).

En este escenario, es necesario y enriquecedor analizar el cerebro humano, tratando de comprender las distintas etapas de su desarrollo, especialmente a nivel de la corteza cerebral.

Una misma región del cerebro puede participar simultáneamente en diferentes operaciones cognitivas, como la teoría de la mente, la integración audiovisual, el procesamiento de los movimientos, del discurso, de los rostros (Bouchard, 2015). Sin embargo, esto no significa que cada región del cerebro se conecte con todas las restantes regiones. Existe una especificidad de las conexiones, reflejada en la presencia de redes neuronales funcionalmente dedicadas, como la red del lenguaje, que veremos más adelante. Estas redes incluyen nodos, algunos de los cuales son funcionalmente críticos, mientras que otros solo participan. La lesión de los centros críticos o de sus conexiones incapacita la red para transmitir información de un nodo a otro, como en los clásicos síndromes de desconexión (por ejemplo, afasia de conducción). Además, se producen efectos en todas las vías conectadas a ese nodo (efectos hodológicos) (Catani y cols., 2012).

¿Qué controlan los genes y qué controla el medio ambiente en el desarrollo de la corteza?

Esta pregunta tiene una primera respuesta bien sencilla: la organización estructural, química y funcional de la corteza necesita tanto de los genes como del medio ambiente para su desarrollo. Claro que es una respuesta muy incompleta y que el dilema genes vs. medio ambiente requiere una explicación más profunda (Cerezo y Suburo, 2016), pero podemos resumirla en el siguiente esquema.

1. Las células poseen una cierta cantidad de información genética, contenida en el ADN de los cromosomas y que, salvo muy contadas excepciones, es idéntica en todas las células del organismo. Cada célula tiene la maquinaria necesaria para leer la información genética, pero elige solo una parte de esa información, que transcribe en distintos ARN, y eventualmente traduce algunos de esos ARN a proteínas. Dentro de esa máquina de lectura desempeñan un papel esencial los llamados “factores de transcripción”, que son moléculas capaces de reconocer los segmentos de ADN que deben ser transcritos. Como las células de un mismo organismo desempeñan muchas acciones comunes, generalmente todas comparten un conjunto de factores de transcripción encargados de las tareas domésticas comunes a todas células. Pero, a medida que las células se van diferenciando, cada fenotipo expresa un conjunto de factores de transcripción particular. Por ejemplo, los distintos progenitores y las distintas neuronas que forman la corteza pueden ser caracterizados por unos factores de transcripción que se expresan selectivamente en ese tipo de célula y solo en algún momento de su vida (Hippenmeyer, 2014).

2. Existen mecanismos que habilitan a las células para producir un conjunto de factores de transcripción correspondiente a cada fenotipo. En el momento de la fecundación, el citoplasma del cigoto contiene material capaz de dirigir la diferenciación. Después de un cierto número de divisiones, algunas células quedan en la superficie del embrión, mientras que otras son totalmente internas. Según su posición, las células expresan distintos factores de transcripción y evolucionan de manera diferente. A medida que estos dos primeros fenotipos interactúan entre sí y con el medio ambiente, se generan nuevas señales, que determinan la diversidad de la diferenciación celular.

3. Las señales suelen ser moléculas (hormonas, factores de crecimiento, citoquinas) que pueden activar otras moléculas, denominadas “receptores”, ubicadas en la membrana plasmática o en el citoplasma de las células blanco. Estos receptores, a su vez, ponen en marcha vías de señalización intracelular que, muchas veces, determinan la producción de nuevos factores de transcripción. Así, cada tipo de progenitor y cada tipo de neurona recién formada presentan receptores por medio de los cuales reciben señales específicas provenientes de otras células.

4. En cada generación celular, el ADN adquiere marcas de lectura que también limitan la información genética disponible. Existen distintos tipos de estas marcas, que en conjunto se denominan “epigenéticas”. Una de las mejor conocidas es la metilación del ADN. Son heredadas por las células hijas y, a veces, también por los gametos, pudiendo

entonces pasar a la descendencia. Algunas marcas son altamente sensibles a condiciones ambientales, como la salud de la placenta, el grado de estrés de la madre, los cuidados maternos al momento del nacimiento, la alimentación perinatal y otros (Stankiewicz y cols., 2013). Un caso paradigmático fue la hambruna sufrida en Holanda durante los años 1944-1945, seguida veinte años después por un pico en el número de casos de esquizofrenia. La metilación del ADN en la corteza prefrontal se modifica significativamente después del nacimiento y estos cambios afectan preferentemente los sitios genómicos asociados a riesgo de esquizofrenia, pero no los sitios de riesgo para enfermedad de Alzheimer, diabetes de tipo 2 o enfermedad de Parkinson. Por otra parte, se pueden encontrar diferencias significativas en los sitios metilados de los pacientes esquizofrénicos con respecto a los sitios metilados en los no esquizofrénicos (Jaffe y cols., 2015).

La biología molecular permite nuevos enfoques sobre el desarrollo de la corteza. Por ejemplo, el intenso recambio de factores de transcripción utilizados durante la vida prenatal, comparado con el conjunto estable de factores empleados en la vida adulta, muestra cómo la lectura selectiva del genoma va extrayendo la información genética hasta conformar el organismo adulto. Después del nacimiento, los factores de transcripción se mantienen relativamente estables hasta aproximadamente la quinta-sexta década de vida, cuando otra vez la corteza vuelve a diversificar la lectura del genoma (Mazin y cols., 2013). La diferenciación de distintas áreas o grupos neuronales es acompañada por la transcripción selectiva de distintos genes, produciendo un conjunto de ARN denominado “transcriptoma”, cuyo análisis es técnicamente accesible. Por ejemplo, la corteza prefrontal humana, involucrada en las funciones cognitivas superiores que no aparecen en otras especies, posee un transcriptoma particular. Algunos ARN transcriptos, como CLOCK, implicado en la enfermedad psiquiátrica y en los ritmos circadianos, y FOXP2, asociado al lenguaje, están enriquecidos en la corteza prefrontal humana, pero no en la de otras especies (DeBoer y cols., 2013).

Organización de la corteza cerebral

Existen dos tipos de corteza cerebral, el *neocórtex*, formado por seis capas neuronales (o estratos) paralelas a la superficie de la corteza, y el *allocórtex*, con un número menor de capas. Gracias a su plegamiento, el neocórtex cubre una superficie de 2000-2600 cm² (Bouchard, 2015; Mountcastle, 1997), en los lóbulos frontales, parietales, occipitales y temporales del cerebro. El allocórtex incluye el arquicórtex (corteza entorrinal, retrosplenial, subículo e hipocampo) y el paleocórtex (corteza piriforme olfatoria).

Neuronas corticales

Los circuitos corticales, aunque ciertamente sofisticados, se establecen a partir de dos tipos neuronales básicos: las neuronas de proyección y las interneuronas. Las primeras integran información proveniente de distintas regiones cerebrales y envían sus axones a blancos distantes, dentro o fuera de la corteza. Por el contrario, las interneuronas son de axón corto, tienen conexiones dentro de la misma región de la corteza y su principal función es el procesamiento local de información. Más adelante veremos otras neuronas de existencia transitoria, que intervienen en el desarrollo de la corteza.

Neuronas de proyección

Estas neuronas son excitatorias y utilizan como neurotransmisor el glutamato. Constituyen aproximadamente el 80% de las neuronas corticales (Harris y Shepherd, 2015) y se encuentran en todas las capas, salvo en la más externa (capa I). Se clasifican según extiendan axones dentro de la corteza (intratelencefálicas o de asociación) o hacia fuera de la corteza (neuronas corticofugas). Las neuronas de los distintos estratos y de las distintas áreas corticales proyectan hacia blancos anatómica y funcionalmente diferentes. En todos los estratos corticales encontramos neuronas de asociación. Algunas son de corta distancia, conectándose dentro de la misma columna o con columnas vecinas. Otras, de larga distancia, envían sus axones a otras áreas de la corteza. Pueden quedarse dentro del mismo hemisferio o cruzar la línea media por el cuerpo calloso o las comisuras. Los cuerpos celulares de las neuronas de proyección callosa residen mayormente en las láminas II y III y, en menor proporción, en las capas V y VI. Sus axones llegan a las mismas áreas del hemisferio contralateral, permitiendo la integración bilateral de la información específica de cada modalidad. Las neuronas de asociación de la capa IV forman una subclase particular, ya que constituyen las neuronas más abundantes en las cortezas sensoriales.

Las neuronas corticofugas proyectan al tálamo (fibras corticotálámicas) o a centros subcerebrales, como el tronco encefálico y la médula espinal. Los cuerpos de las neuronas corticotálámicas residen en la capa VI, mientras que las neuronas piramidales grandes, que son células de proyección subcerebral, se encuentran en la capa V.

Interneuronas

Las interneuronas son mayormente inhibitorias y generalmente utilizan ácido gamma-aminobutírico (GABA) como neurotransmisor, aunque también pueden utilizar glicina. Constituyen una población diversa en morfología, constitución química y conectividad, reconociéndose por lo menos veinte subtipos corticales (Le Magueresse y Monyer, 2013). Muchas de estas neuronas también producen y liberan neuropéptidos, que pueden interactuar con los neurotransmisores o actuar directamente sobre otras neuronas y células gliales. Tienen gran importancia para regular el humor, la motivación, los estados de vigilia y el balance neuroendocrino (Van den Pol, 2012). Las interneuronas son

responsables de la generación de la actividad rítmica de la corteza de frecuencia gamma (30-80 Hz), asociada a los procesos cognitivos, el estado de conciencia, el aprendizaje y la memoria (Pereda, 2014). También regulan la actividad de las células piramidales y previenen su hiperexcitabilidad; de ahí su intervención en los cuadros epilépticos.

Desarrollo prenatal de la corteza

Progenitores neurales

A finales de la cuarta semana posfecundación, cuando su presencia aún podría ser desapercibida, el nuevo ser humano cuenta con los esbozos de todos los órganos. En el tubo neural primitivo ya están definidas las células habilitadas para formar todo el sistema nervioso central: las células *neuroepiteliales* (NE). Rápidamente adquieren la información epigenética necesaria para establecer las distintas regiones del sistema nervioso y el tubo neural se diferencia céfalo-caudalmente en prosencéfalo, mesencéfalo, rombencéfalo y médula espinal. Una semana después, en el prosencéfalo aparecen dos evaginaciones, denominadas “vesículas telencefálicas”, cuya porción dorsal, denominada “páleo” o “*pallium*”, produce las neuronas de proyección de la corteza cerebral. El telencéfalo ventral forma el núcleo estriado (caudado-putamen) pero además origina las interneuronas de la corteza, que deben migrar desde el telencéfalo ventral al dorsal (Pauly y cols., 2012; Tan y Shi, 2013).

Las células NE son *células troncales*, es decir, células que proliferan para originar distintos linajes. Inicialmente, las NE dan dos células iguales, aumentando el número de progenitores neurales. La neurogénesis comienza cuando las células NE se dividen en forma asimétrica, dando una nueva célula NE y otra con un fenotipo diferente, la *célula glial radial* (CGR). Las CGR poseen una prolongación apical hacia la superficie ventricular y otra basal hacia la cara externa del tubo neural. Habitualmente se dividen en forma asimétrica, originando una CGR y una neurona, o una CGR y un progenitor intermedio (PI). Estos funcionan como células de amplificación, ya que al dividirse simétricamente aumenta el número de progenitores y, por lo tanto, el número de neuronas corticales. Los progenitores siguen dividiéndose, hasta que finalmente originan dos células diferenciadas, neuronas y células gliales. Las neuronas no se dividen y el momento de la última división del correspondiente progenitor se conoce como “nacimiento de la neurona”. Las NE y los linajes que de ellas derivan ocupan espacios definidos. Los cuerpos celulares de los progenitores apicales (células NE, CGR apicales y PI apicales) forman una capa germinal próxima a la superficie del ventrículo. Los progenitores que se dividen lejos del ventrículo forman una segunda capa germinal, la zona subventricular. La formación de una capa interna de fibras la separa en dos mitades: la interna contiene progenitores subapicales, que mantienen la prolongación apical, y la externa progenitores basales, cuya única prolongación llega a la superficie externa. La gran expansión de la zona subventricular, que supera en tamaño a la ventricular, es una

característica de la especie humana. Su presencia implica una enorme amplificación de los progenitores, que, a su vez aumentan la población de neuronas corticales y prolongan el período de neurogénesis (Florio y Huttner, 2014).

Los progenitores de las zonas ventricular y subventricular del pálido originan las neuronas de proyección. Las neuronas recién nacidas pasan a la *placa cortical*, migrando hacia la superficie externa a lo largo de la prolongación basal de las CGR. Las primeras neuronas posmitóticas constituyen las capas más profundas de la corteza y las siguientes siguen hacia la superficie atravesando los estratos formados previamente. Es decir que las neuronas corticales de proyección se forman desde dentro hacia fuera, pero sin ocupar el estrato marginal (capa I), donde se ubican las neuronas de Cajal-Retzius.

La *subplaca*, una estructura cortical transitoria, constituye la capa más profunda. Siguen las neuronas de la capa VI (neuronas corticotalámicas), de la capa V (neuronas de proyección subcerebral), de la capa IV (neuronas granulares) y de las capas II y III (neuronas de proyección callosas).

Las interneuronas, formadas en el telencéfalo ventral, deben embarcarse en un largo camino migratorio hasta llegar a la corteza. Algunas siguen un curso tangencial, próximo a la superficie telencefálica, para luego migrar radialmente hasta el estrato cortical apropiado. Otras migran primero radialmente hasta la superficie del telencéfalo ventral y luego se dirigen hacia el pálido. Tanto en el ratón como en los primates, la transmisión GABAérgica, perteneciente a las interneuronas, comienza antes que la glutamatérgica, pero su maduración es más prolongada (Le Magueresse y Monyer, 2013).

Neuronas transitorias de la corteza

La capa marginal contiene las células de Cajal-Retzius, que en el embrión humano aparecen entre las semanas 5 y 6, para desaparecer en la vida posnatal. Sus prolongaciones se extienden en forma paralela a la superficie. Proviene de regiones vecinas al pálido (Gil y cols., 2014; Barber y Pierani, 2016). Estas células producen la proteína reelina, que es secretada hacia el espacio extracelular. La reelina se une a ciertos receptores presentes en las CGR y en las neuronas recién nacidas, disparando una vía de señalización que facilita la migración de los cuerpos neuronales. Otras interneuronas también pueden producir reelina en etapas más avanzadas del desarrollo. Las células de Cajal-Retzius son glutamatérgicas y establecen conexiones sinápticas transitorias con diversas neuronas de la corteza en formación, incluyendo las neuronas de la subplaca (Martínez-Cerdeño y Noctor, 2014). Influyen sobre la organización y regionalización tangencial del neuroepitelio cortical, regulan localmente la migración de las neuronas de proyección e intervienen en la formación de los circuitos corticales. Estudios en el ratón sugieren que la velocidad de migración tangencial de las células de Cajal-Retzius podría controlar el tamaño de las áreas secundarias de las cortezas sensitivas (somatosensorial, auditiva y visual) (Barber y Pierani, 2016).

La subplaca contiene un grupo diverso de células, incluyendo las primeras que nacen

a partir de la zona ventricular. También recibe células provenientes de la pared telencefálica medial rostral y puede alojar interneuronas en tránsito (Hoerder-Suabedissen y Molnár, 2015). En el cerebro humano se la identifica a partir de las 8,5 semanas de la gestación y desaparece después de la semana 35. Posee un espacio extracelular extenso, relleno con un material hidrofílico, que contiene aferencias corticales “en espera” y sinapsis transitorias. Es esencial para guiar a los axones talamocorticales y constituye el primer compartimiento donde se establecen conexiones talamocorticales. Algunas heterotopías corticales asociadas a epilepsia resistente al tratamiento, esquizofrenia y autismo podrían ser consecuencia de alteraciones en la proliferación y/o mecanismos de desaparición de las células de la subplaca. Notablemente, el transcriptoma de la subplaca del ratón tiene características propias y está enriquecido en la expresión de genes asociados con autismo y esquizofrenia (Grant y cols., 2012).

Minicolumnas, columnas y áreas corticales

La organización horizontal de los distintos estratos se superpone a una organización perpendicular a la superficie del cerebro, integrada por *minicolumnas* que reflejan la conexión vertical (o radial) entre neuronas de las distintas capas. Las minicolumnas miden entre 35 y 60 μm de diámetro y tienen unas 80-100 células (Buxhoeveden y Casanova, 2002). Las neuronas de los distintos estratos aparecen alineadas verticalmente, separadas por espacios relativamente libres de células. Esta organización es anterior a la visualización de los estratos, que se evidencian hacia las 24-28 semanas de gestación. Las neuronas de una misma minicolumna comparten muchas propiedades, entre ellas los campos receptivos determinados por las fibras talamocorticales que llegan a la capa IV. Las minicolumnas corresponden a la migración radial del clon de células derivadas de cada progenitor ventricular o subventricular, que preferentemente establecen contactos sinápticos entre sí. La formación de estos contactos parece ser favorecida por señales de Ca^{2+} que se propagan bidireccionalmente a lo largo de las fibras de las CGR y que pueden pasar a las células hijas por medio de las uniones de hendidura (conexones) (Rash y cols., 2016).

Las minicolumnas se interconectan entre sí mediante prolongaciones neuronales horizontales, formando las *columnas* o *módulos corticales*. Las neuronas de una columna poseen propiedades funcionales comunes. Esencialmente, constituyen un centro de procesamiento donde un cierto número de *entradas (inputs)* se asocia con un cierto número de *salidas (outputs)*. La estratificación horizontal y la organización de las columnas varían en distintas áreas de la corteza. En el cerebro de las personas autistas se han descrito diversas alteraciones en la organización de las minicolumnas (McKavanagh y cols., 2015).

Las cuatro áreas primarias son el área motora, que controla los movimientos voluntarios, y tres áreas sensoriales: visual primaria, somatosensorial y auditiva. Sin embargo, la citoarquitectura y la organización de las fibras permiten reconocer más de

doscientas áreas corticales (Kaas, 2012). La diferenciación de las áreas comienza junto con la formación de las vesículas telencefálicas, gracias a los tres *centros organizadores del telencéfalo*. Estos actúan en etapas muy tempranas del desarrollo, antes del nacimiento de las primeras neuronas, y liberan moléculas difusibles que actúan sobre los progenitores corticales, modificando la expresión de sus genes, especialmente la de distintos factores de transcripción. Uno de ellos libera diversos factores de crecimiento fibroblástico, especialmente el 8 (FGF8, por su sigla en inglés), que determinan la organización de la corteza anterior. Un segundo centro organizador, que libera proteínas WNT (por su sigla en inglés) y proteínas morfogenéticas del hueso (BMP, por su sigla en inglés), induce la formación del hipocampo y controla la proliferación en la corteza dorsomedial. Existe un tercer centro, menos estudiado, que especifica el pálido ventral (Caronia-Brown y cols., 2014; Montiel y Aboitiz, 2015). Los productos liberados por los tres centros establecen diversos gradientes moleculares que permiten la diferenciación de las distintas áreas corticales.

No podemos aquí describir todos los factores de transcripción involucrados en la arealización. Solo mencionaremos, como ejemplo, COUP-TF1, que resulta necesario para determinar las áreas sensoriales. Cuando COUP-TF1 no se expresa, prácticamente toda la corteza es de tipo anterior, con poco o ningún desarrollo de la capa IV (Armentano y cols., 2007). Como se mencionó más arriba, las células de Cajal-Retzius también participarían en la arealización. Destaquemos, además, que los estudios en ratones sugieren que aun cambios mínimos en las áreas corticales pueden influir sobre el desempeño de comportamientos específicos (Leingärtner y cols., 2007). Existen enormes variaciones en el tamaño de las distintas áreas, tanto individuales (2,5 veces en las áreas visuales) (Dougherty y cols., 2003) como interhemisféricas (por ejemplo, áreas temporales en diestros y zurdos) (Rakic, 1988).

Sinaptogénesis

En la formación de los contactos sinápticos debemos considerar dos etapas consecutivas: a) la formación de las prolongaciones neuronales, axones y dendritas; y su extensión, a veces a distancias considerables del cuerpo neuronal –más de 1 m para algunos axones corticoespinales que navegan desde la corteza motora hasta la médula sacra–; b) el establecimiento de los contactos sinápticos, eléctricos o químicos.

Migración y navegación axónica

Las prolongaciones neuronales llegan hasta su destino utilizando un motor, el cono de crecimiento, y un sistema de navegación que detecta señales extracelulares. El cono de crecimiento generalmente corresponde al axón, que crece de cinco a diez veces más rápido que las dendritas. Entre el cuerpo neuronal y el cono de crecimiento existe un

tráfico bidireccional de moléculas. Así, las señales detectadas por el cono activan mecanismos de señalización intracelulares que reorganizan la estructura de su citoesqueleto, regulan la adhesividad de su membrana y lo impulsan hacia la señal externa o lo alejan de ella (Kahn y Baas, 2016).

Generalmente, los axones que comparten un mismo origen y un mismo destino se extienden como parte de un fascículo que sigue la ruta establecida por los primeros axones (axones pioneros).

El proceso de especificación, que comenzó con la formación de distintos progenitores, continúa, por lo menos, hasta que cada tipo neuronal adquiere moléculas que lo identifican. Las neuronas corticoespinales y corticocorticales, aun las de una misma área, expresan un conjunto distinto de genes, cuyos productos actúan como un código de identificación. Se determina así la ruta seguida por distintos axones y el reconocimiento entre el axón y su blanco sináptico.

Sinapsis eléctricas

A pesar de lo sostenido durante muchos años, sabemos hoy que la transmisión eléctrica en el cerebro es tan importante como la transmisión química. Más aún, ambas formas de comunicación parecen ser necesarias para el desarrollo y función del cerebro (Pereda, 2014).

Las sinapsis eléctricas dependen del acoplamiento creado por la combinación de las *conexinas* de ambas neuronas involucradas. Vimos previamente que este acoplamiento es importante para la comunicación entre las CGR y su progenie. Se ha propuesto que el acoplamiento eléctrico también sería necesario para la activación coordinada de las neuronas, que podría facilitar la formación de las conexiones sinápticas definitivas (He y cols., 2015). Las sinapsis eléctricas son bidireccionales, pero su conductancia puede ser asimétrica, dependiendo del tipo de *conexinas* utilizadas por cada una de las células eléctricamente acopladas. También se conocen sinapsis mixtas, donde las conexiones eléctricas comparten una misma zona de contacto con sinapsis glutamatérgicas (Rash y cols., 2015; Rubio y Nagy, 2015).

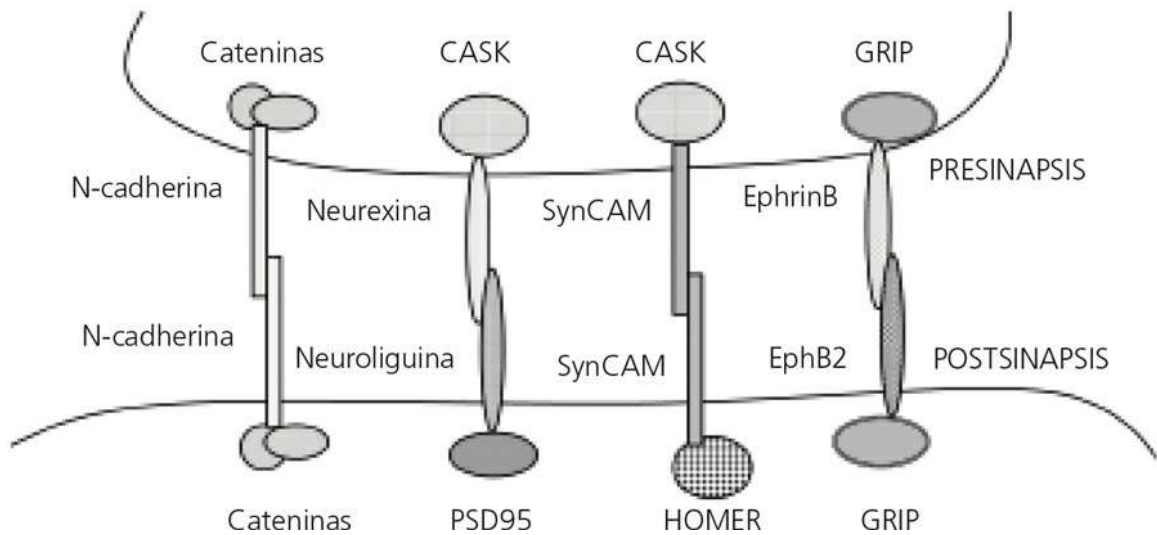
Sinapsis químicas

La formación de las sinapsis químicas requiere la exacta aposición de los receptores y andamios postsinápticos con la maquinaria que exocita el contenido de las vesículas sinápticas. Para esto, el terminal presináptico debe disponer de las moléculas apropiadas, como las vesículas sinápticas que almacenan el neurotransmisor y las moléculas que regulan su tráfico. Muchas de estas proteínas se sintetizan en el cuerpo neuronal y deben ser transportadas hasta los terminales nerviosos, por medio de una serie de proteínas motoras que reconocen y acarrear las cargas utilizando el citoesqueleto como carril.

Estos mecanismos son muy eficientes y los estudios *in vitro* muestran que las proteínas de la presinapsis son reclutadas a los nuevos terminales en cuestión de minutos (Bury y Sabo, 2015).

La unión de la pre- con la postsinapsis depende de pares de proteínas adhesivas transinápticas que están, a su vez, ancladas en los andamios pre- y postsináptico (figura 3.1). Aquí solo describiremos con cierto detalle los pares neurexina-neuroliquina, que intervienen tanto en las sinapsis glutamatérgicas como en las GABAérgicas (Chua y cols., 2010; Ko y cols., 2015).

Figura 3.1
Proteínas de adhesión transináptica en una sinapsis excitatoria



Se muestran los principales pares de proteínas de adhesión, homofílicas (N-cadherina, SynCam) y heterofílicas (neurexina-neuroliquina y EphrinB-EphB2). Cada una de estas proteínas se une a distintos componentes de los andamios pre- y postsinápticos.

Fuente: Adaptación de Chua y cols. (2010).

En los seres humanos, las neurexinas son codificadas por tres genes (NRXN1, 2 y 3) y las neuroliquinas, por cinco (NLGN1, 2, 3, 4, y NLGN4Y). Las neurexinas, originalmente descubiertas como los blancos moleculares del veneno de la araña viuda negra (*Lactrodectus*), interactúan con las neuroliquinas y con otras proteínas transinápticas. Los genes NRXN pueden ser leídos en muchas formas alternativas y dan origen a miles de neurexinas diferentes. Esta abundancia de formas interviene en la formación selectiva de los contactos sinápticos (Bang y Owczarek, 2013).

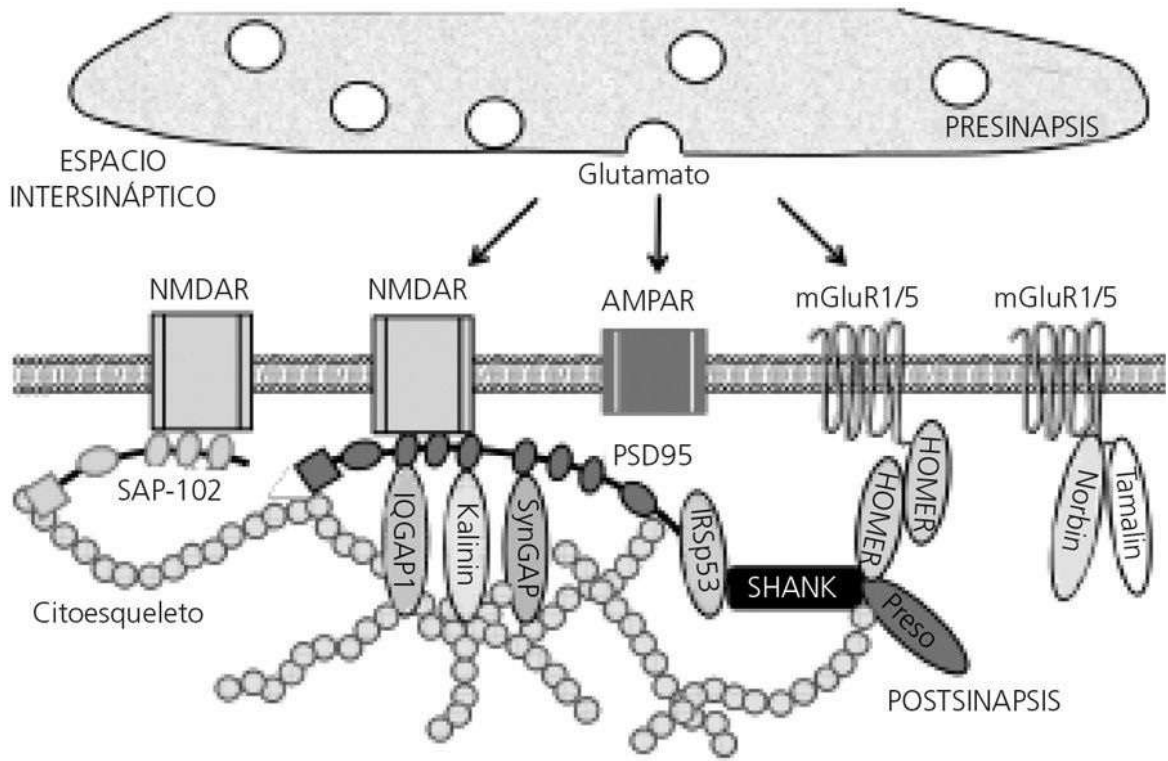
La neuroliquina 1 se encuentra en las sinapsis excitatorias, mientras que la 2, que se asocia a un componente diferente del andamio, corresponde a las inhibitorias. La

neurogliquina 3 se encuentra en ambos tipos de contactos.

La diversidad también depende de las moléculas receptoras de los neurotransmisores. Tanto los receptores glutamatérgicos como los GABAérgicos pueden ser ionotrópicos, es decir, forman un canal que permite el pasaje de iones a través de la membrana. También existen receptores metabotrópicos, que están acoplados a proteínas G y activan sistemas de segundos mensajeros. Ambos están formados por varias subunidades y, además de su localización en la postsinapsis, pueden ubicarse en la presinapsis, desde donde regulan la liberación de los neurotransmisores. De modo que existe un número no bien conocido de variantes para cada receptor. En la figura 3.2 se muestra la interacción de algunos receptores glutamatérgicos con las proteínas del andamio postsináptico. Estas proteínas regulan la eficiencia y especificidad de la señalización sináptica, ya que amarran de manera dinámica tanto las proteínas adhesivas (figura 3.1) como las receptoras. La ausencia o disfunción de cualquiera de estas proteínas modifica el funcionamiento de la sinapsis y puede asociarse con diversas patologías, incluyendo la enfermedad de Alzheimer, la esquizofrenia y el autismo (Gao y cols., 2013). Las sinapsis también pueden volverse disfuncionales por el estrés, ya que las hormonas adrenales aumentan la cantidad de glutamato liberado (Popoli y cols., 2013).

Figura 3.2

Esquema de una sinapsis glutamatérgica que muestra cómo un mismo neurotransmisor puede interactuar con diversos receptores



Se muestran dos receptores ionotrópicos, NMDAR y AMPAR, cuyos agonistas selectivos son N-metil-D-aspartato (NMDA) y α -amino-3-hidroxi-5-metil-4-isoxazolepropiónico (AMPA), y los receptores glutamatergicos metabotrópicos (mGluR) 1 y 5. Su interacción con distintos componentes del andamio subsináptico permite el uso de distintas vías de señalización. Se muestra cómo los mGluR 1 y 5 pueden unirse a la proteína HOMER1, que mediante la proteína SHANK permite la interacción con los receptores metabotrópicos de tipo NMDA.

Fuente: Adaptación de Gao y cols. (2013).

El GABA tiene un importante papel durante el desarrollo de la corteza, ya que controla negativamente la proliferación de los progenitores neurales y promueve la migración de interneuronas inmaduras. La actividad GABAérgica modula la formación de las sinapsis glutamatergicas. Simultáneamente, el factor de crecimiento derivado del cerebro (BDNF, *brain-derived growth factor*), producido por las células piramidales, acelera la maduración de las interneuronas GABAérgicas. El período crítico posnatal de la corteza visual, durante el cual la falta de visualización de formas enfocadas resulta en la pérdida permanente de la agudeza visual (ambliopía), requiere la transmisión GABAérgica (Le Magueresse y Monyer, 2013).

Los circuitos sinápticos se establecen mayormente durante el desarrollo pre-y posnatal, pero el proceso de sinaptogénesis se mantiene durante toda la vida. Algunos circuitos y sinapsis pueden ser modificados en función de los estímulos ambientales, que eliminan algunos contactos y estimulan la aparición de otros nuevos. Esta capacidad del cerebro para remodelar constantemente sus circuitos es esencial para adaptarse a los

sucesivos cambios del medio ambiente durante la vida de un organismo.

Formación de surcos y circunvoluciones

En la segunda mitad de la gestación, el cerebro muestra importantes aumentos en el volumen y en la complejidad de la placa cortical. Las fibras aferentes talamocorticales se acumulan sobre la subplaca y crecen hacia la placa cortical (Kostovic y Jovanov-Milosevic, 2006). Las seis capas de la corteza se visualizan a partir de la semana 18, aunque las capas superficiales todavía no han completado su formación. La zona ventricular desaparece entre las semanas 25 y 27, dejando el epitelio endodermico, pero la proliferación continúa en la zona subventricular, que genera nuevas neuronas de las capas superficiales, células gliales y tal vez interneuronas (Zecevic y cols., 2005). La capa I, que contiene unas pocas neuronas, junto con fibras dendríticas y axónicas, está desarrollada en la semana 28.

Los primeros axones corticocorticales aparecen hacia la semana 12 y el cuerpo calloso alcanza su morfología adulta en la semana 20 (Budday y cols., 2015). El crecimiento de los haces largos se completa durante la vida intrauterina, especialmente entre las semanas 24 y 34, cuando también comienza la mielinización.

Los surcos primarios aparecen en forma estereotipada entre las semanas 10 y 28, seguidos por los surcos secundarios y terciarios, que muestran gran variabilidad individual. Las circunvoluciones se forman inicialmente en las áreas primarias, luego en las secundarias y finalmente en las de asociación. Las áreas más plegadas de la corteza son aquellas donde la zona subventricular está más desarrollada. Las neuronas más superficiales migran preferentemente hacia la parte más convexa de la circunvolución, una región donde tanto las capas corticales como la subplaca son más gruesas que a nivel de los surcos. En esta última región se encuentran indicios de muerte celular programada (Budday y cols., 2015).

Desarrollo posnatal de la corteza

Desde la infancia hasta la vida adulta, nuestro cerebro aumenta unas cinco veces (Craik y Bialystok, 2006). El número total de neuronas prácticamente no se modifica, aunque los nichos neurogénicos del adulto las producen constantemente. Se estima que en el hipocampo se generan unas mil cuatrocientas neuronas por día (Spalding y cols., 2013). El crecimiento posnatal se debe a la formación de contactos sinápticos y a la mielinización de los axones. La sinaptogénesis cortical comienza en el tercer trimestre de la gestación y se mantiene durante los dos primeros años posnatales. Las sinapsis luego se reducen hasta un 60% del máximo alcanzado. La sinaptogénesis ocurre rápidamente en las áreas coclear y visual, mientras que en el lóbulo prefrontal la mayor densidad de contactos sinápticos se alcanza a los 15 meses posnatales (Huttenlocher y Dabholkar,

1997).

Aunque los principales surcos y circunvoluciones se forman durante la vida prenatal, su desarrollo continúa después del nacimiento, reflejando, posiblemente, la mielinización y la remodelación sináptica (White y cols., 2010). En las personas con trastornos del espectro autista (TEA) existe un aumento del plegamiento cortical y profundización de los surcos (Wallace y cols., 2013). Estudios recientes sugieren que existe una correlación entre anomalías de los surcos detectables mediante la resonancia magnética nuclear (RMN) de alta resolución y la gravedad de los TEA (Auzias y cols., 2014).

Muchos de los cambios que ocurren en la adolescencia, como la toma de decisiones y el control de la impulsividad, se asocian con modificaciones de la corteza prefrontal, incluyendo el balance de neurotransmisores y la conectividad con estructuras corticales y subcorticales (Caballero y cols., 2016). En esta corteza, la maduración de los árboles dendríticos se prolonga hasta la adolescencia y se detectan cambios importantes en los tractos blancos y el espesor de la sustancia gris hasta los 19-20 años (Dumontheil y cols., 2008).

La corteza reduce su espesor desde los 3,5 mm a los 13 años de edad hasta los 2,2 mm a los 75 años. Curiosamente, la velocidad de esta reducción es mayor durante la adolescencia (-0,05 mm/año) que en otras etapas de la vida. No se conocen las causas de esta pérdida de tamaño. Se la atribuye a la remodelación de las prolongaciones y contactos sinápticos y/o a la mayor proporción de axones mielínicos, que forman estructuras compactas.

El estudio por RMN de la mieloarquitectura cortical muestra un patrón de desarrollo semejante al revelado por la histología. La mielinización comienza en las cortezas primarias y finaliza en el polo temporal, la corteza prefrontal y otras cortezas de asociación. Las áreas que se mielinizan más temprano son las que más crecen entre el nacimiento y el primer año de vida, pero luego reducen su crecimiento entre el primero y el segundo año (Deoni, Dean y cols., 2015). La maduración de la mielina intracortical continúa hasta el final de la cuarta década de vida, para luego mantenerse relativamente estable por unos veinte años, hasta que comienza a decaer al final de la sexta década de vida (Grydeland y cols., 2013).

Desarrollo de la red del lenguaje

Esta red incorpora regiones de los lóbulos temporal, parietal y frontal conectadas por tractos de fibras, específicamente el área de Broca, en la circunvolución frontal inferior; el área de Wernicke, en la circunvolución temporal superior, y partes de la circunvolución temporal media y de las circunvoluciones inferior y angular del lóbulo parietal. Estos centros están extensamente conectados por dos vías, una dorsal y otra ventral. Para su descripción anatomofuncional, consúltese el modelo interactivo de Angela D. Friederici (2011). El área de Broca fue inicialmente asociada a un trastorno severo del lenguaje. Hoy se sabe que, aunque es de gran importancia para el habla, la sola lesión de esta zona

no es suficiente para producir el severo síndrome afásico descrito por Broca. Esta región incluye las áreas 44 y 45 de Brodmann, pero no tiene una definición anatómica precisa, ya que las áreas citoarquitectónicas no se corresponden con los surcos de la corteza. Las áreas 44 y 45 pueden ser subdivididas en más de diez subáreas según la distribución de los neurotransmisores (Amunts y Zilles, 2012). Existe una asimetría izquierda-derecha, con predominio del volumen y de ciertas características del desarrollo dendrítico en el hemisferio izquierdo (Amunts y Zilles, 2012; Keller, 2009). En el modelo clásico se acepta que el área de Broca está involucrada en la producción del lenguaje, mientras que su comprensión depende del área de Wernicke, en el lóbulo temporal. Los métodos modernos sugieren que la división de tareas no es tan estricta y los distintos componentes del lenguaje requieren la participación de diversos grupos neuronales (Hagoort, 2014). Aparentemente, la corteza del área de Broca regularía el procesamiento de la información lexicológica y fonológica inicialmente recibida por la corteza temporal (Skeide y Friederici, 2016).

Los estudios psicológicos muestran que, a los 3 años, los niños manifiestan las principales características del conocimiento sintáctico, tales como el orden de las palabras y las inflexiones en las oraciones sencillas. Las construcciones más complejas, como la voz pasiva y las oraciones con el objeto adelante, solo se exponen entre los 4 y los 7 años. A los 10 años todavía se observan errores sintácticos. Este desarrollo tardío de las habilidades sintácticas parece correlacionarse con el desarrollo citoarquitectónico del área 44, que solo adquiere la asimetría izquierda-derecha a la edad de 11 años. La maduración de las áreas y de los tractos de fibras, medida por distintos procedimientos de RMN, se correlaciona con la adquisición de las habilidades gramaticales. Aparentemente, solo se logran plenas capacidades cuando el fascículo arciforme (dorsal) ha madurado (Skeide y cols., 2016).

Anomalías de la organización cortical

Malformaciones del desarrollo cortical

Estas malformaciones incluyen un amplio espectro de anomalías focales o difusas, que generalmente cursan con discapacidad intelectual, epilepsia o TEA. Se desconoce la fisiopatología de la mayor parte de los trastornos, pero un grupo considerable obedece a diversas alteraciones de la migración neuronal; entre ellos, la lisencefalia, la polimicrogiria, la displasia cortical focal y la heterotopía nodular periventricular (Guerrini y Dobyns, 2014) que se detalla en los capítulos de etiología. Más de cien genes se han asociado con estas patologías, casi todos ellos involucrados en la codificación de proteínas que intervienen en la estructura y función del citoesqueleto, indispensable para la migración celular. Algunos de estos alelos mutantes también pueden afectar la formación y crecimiento de axones y dendritas (Stouffer y cols., 2015). Las mutaciones no funcionales del gen RELN, que codifica la reelina, trastornan la migración radial de las

neuronas de proyección, de modo que la subplaca queda como la capa más superficial. En la lisencefalia, la corteza puede estar enormemente engrosada, mientras que en la polimicrogiria, donde hay un número excesivo de pliegues muy pequeños, la corteza ha perdido las capas profundas (Budday y cols., 2015).

Síndrome de Down

El síndrome de Down es la discapacidad intelectual de origen genético más frecuente. La patología de este síndrome incluye menor peso cerebral, menor desarrollo de los surcos y circunvoluciones y una importante reducción en el número de las neuronas corticales. Específicamente, faltan las neuronas pequeñas, presumiblemente GABAérgicas, de las capas II y IV de la corteza (Bhattacharyya y cols., 2009). La expansión de las capas II y III, que intervienen en la transferencia de información entre distintas áreas corticales, es una característica de los primates, que se correlaciona con las habilidades cognitivas (Manuel y cols., 2015). La densidad neuronal inicialmente parece normal, pero el déficit se hace evidente en las etapas finales de la neurogénesis intrauterina.

La alteración del desarrollo cortical sería consecuencia de la expresión aumentada de alguno/s de los genes que existen por triplicado. Como algunos de ellos codifican factores de transcripción, también pueden aumentar la expresión de genes ubicados en otros cromosomas. Entre los genes sobreexpresados en la trisomía 21 hay por lo menos cincuenta y cuatro relacionados con la generación de neuronas y el desarrollo cerebral. Uno de ellos es COUP-TF1, cuya presencia en cantidades excesivas podría trastornar el balance de los factores de transcripción necesario para la producción de los distintos tipos de progenitores en proporciones adecuadas (Bhattacharyya y cols., 2009). También estarían involucradas las moléculas de adhesión celular del síndrome de Down (DSCAM y DSCAML1), que intervienen en la arborización de las dendritas, el direccionamiento de los axones y la formación de sinapsis (Zhu y cols., 2011). Por otra parte, la mayor parte de los adultos con síndrome de Down desarrolla demencia de tipo Alzheimer, que en parte se atribuye a la presencia del gen de la proteína precursora del amiloide (APP) en el cromosoma 21 (Head y cols., 2016) como se describe en el capítulo 6.

Trastornos del espectro autista

Estos trastornos, definidos sobre la base de características conductuales, no tienen, por el momento, un sustrato patológico específico. Por el contrario, suelen asociarse con anomalías no localizadas, que generalmente afectan a los lóbulos frontales, la amígdala y el cerebelo (Amaral y cols., 2008). En la última década se ha prestado especial atención a trastornos de la conectividad tanto local como distal, pero no existe un modelo generalizable a todos los casos (Picci y cols., 2016). Las fallas de la conectividad

reconocen orígenes diversos, como defectos a nivel de la subplaca o en la organización minicolumnar y las alteraciones en las dendritas y sus espinas postsinápticas. También existen varios estudios disponibles sobre el tamaño, distribución y funcionalidad de la sustancia gris, pero son de difícil comparación debido al uso de distintas metodologías y al bajo número de casos (véase una revisión en Hutsler y Casanova, 2016 y en el capítulo 16). Los reportes sobre aumento del diámetro de la cabeza y de la sustancia gris en los niños con TEA son controversiales (Sussman y cols., 2015). En los niños con TEA se encuentra mayor volumen cerebral, atribuido a aumentos de la sustancia blanca (Deoni, Zinkstok y cols., 2015).

El TEA tiene una arquitectura genética compleja (Sakai y cols., 2011; Wang y cols., 2013). Aunque se han identificado diversos genes candidatos que explicarían entre el 5 y el 10% de los casos, existen al momento por lo menos setecientas secuencias genómicas involucradas en este trastorno. Muchos de ellos solo afectan a unos pocos casos y se postula que algunas variantes podrían ser mutaciones muy raras. Por otra parte, la frecuencia de mutaciones es mayor que para los controles solo cuando se consideran secuencias que se expresan durante el desarrollo del cerebro humano (Ziats y Rennert, 2016). Los individuos con TEA presentan de diez a veinte veces más variantes de número de copias (CNV, por su sigla en inglés). Curiosamente, las más frecuentes son CNV *de novo*, ya que no se detectan diferencias en las CNV heredadas entre los individuos con TEA y los controles (Carter y Scherer, 2013). Todo sugiere que el fenotipo TEA puede ser, en muchos casos, la emergente de múltiples mutaciones (heredadas o *de novo*) en alelos de riesgo o alelos protectores (Ziats y Rennert, 2016).

Estas variantes se asocian principalmente con dos vías esenciales para el desarrollo neural: el remodelamiento de la cromatina y la sinaptogénesis. Muchas de las CNV *de novo* asociadas a esta enfermedad afectan a genes cuyos productos proteicos intervienen en los contactos sinápticos, tales como NRXN1, NLGN3, SHANK3 y SHANK2. Muchos de los genes que intervienen en la vía de señalización de los mGluR, pueden sufrir mutaciones asociadas a TEA sindrómicos y no sindrómicos. En esta situación se encuentran, por ejemplo, HOMER1, que codifica una de las proteínas del andamio postsináptico. HOMER1 interactúa con la proteína SHANK3 (Sakai y cols., 2011), que a su vez está involucrada en el síndrome de Phelan-McDermid, en TEA no sindrómicos y en la esquizofrenia asociada a discapacidad intelectual (Guilmatre y cols., 2014). La proteína SHANK3 regula los niveles de otras proteínas sinápticas esenciales para la transmisión glutamatérgica. En esta vía también se ubican la proteína SHANK2 y la filamina A (FLNA), cuyas mutaciones están causalmente relacionadas con TEA (Sakai y cols., 2011).

Conclusiones

Describir todas las facetas del desarrollo del cerebro humano es una tarea permanente pero nunca tediosa. Cada adelanto en la conceptualización de los fenómenos neurales es

también descubrir una complejidad cada vez mayor. Entendemos cada vez más cómo funciona el cerebro y hasta comprendemos cómo su actividad se relaciona con la conciencia, con nuestras capacidades cognitivas e incluso afectivas. Aunque esto no alcanza a explicar la conciencia ni cómo ese cerebro permite el desarrollo de una persona, el conocimiento del cerebro y de su desarrollo pre- y posnatal es imprescindible para descifrar y eventualmente curar las enfermedades que afectan comportamientos típicamente humanos, como la dislexia, la discapacidad intelectual, el ADHD, el TEA o la esquizofrenia. Este capítulo es apenas una síntesis de los aspectos más salientes del desarrollo del cerebro humano. Espero haber sembrado muchos interrogantes y que los lectores se sientan atraídos a buscar nuevas respuestas.

Bibliografía

- Amaral, D.; Schumann, C. y Nordahl, C. (2008), “Neuroanatomy of autism”, *Trends Neurosci.*, 31(3): 137-145.
- Amunts, K. y Zilles, K. (2012), “Architecture and organizational principles of Broca’s region”, *Trends Cogn. Sci.*, 16(8): 418-426.
- Armentano, M.; Chou, S.; Tomassy, G.; Leingärtner, A.; O’Leary, D. y Studer, M. (2007), “COUP-TFI regulates the balance of cortical patterning between frontal/motor and sensory areas”, *Nature Neuroscience*, 10(10): 1277-1286.
- Auzias, G.; Viellard, M.; Takerkart, S.; Villeneuve, N.; Poinso, F.; Da Fonséca, D. y cols. (2014), “Atypical sulcal anatomy in young children with autism spectrum disorder”, *NeuroImage Clin.*, vol. 4, pp. 593-603.
- Bang, M. y Owczarek, S. (2013), “A matter of balance: role of neurexin and neuroligin at the synapse”, *Neurochem. Res.*, 38(6): 1174-1189.
- Barber, M. y Pierani, A. (2016), “Tangential migration of glutamatergic neurons and cortical patterning during development: lessons from Cajal-Retzius cells”, *Dev. Neurobiol.*, 76(8): 847-881.
- Bhattacharyya, A.; McMillan, E.; Chen, S.; Wallace, K. y Svendsen, C. (2009), “Critical period in cortical interneuron neurogenesis in Down syndrome revealed by human neural progenitor cells”, *Dev. Neurosci.*, 31(6): 497-510.
- Bouchard, D. (2015), “Brain readiness and the nature of language”, *Front. Psychol.*, vol. 6.
- Budday, S.; Steinmann, P. y Kuhl, E. (2015), “Physical biology of human brain development”, *Front. Cell. Neurosci.*, vol. 9, pp. 257-261.
- Bury, L. y Sabo, S. (2015), “Building a terminal: mechanisms of presynaptic development in the CNS”, *Neuroscientist*, 22(4): 372-391.
- Buxhoeveden, D. y Casanova, M. (2002), “The minicolumn hypothesis in neuroscience”, *Brain*, 125(pt. 5): 935-951.
- Caballero, A.; Granberg, R. y Tseng, K. (2016), “Mechanisms contributing to prefrontal cortex maturation during adolescence”, *Neurosci. Biobehav. Rev.*, nº 70, pp. 4-12

- [publicación electrónica previa; doi: 10.1016/j.neubiorev.2016.05.013.]
- Caronia-Brown, G.; Yoshida, M.; Gulden, F.; Assimacopoulos, S. y Grove, E. (2014), “The cortical hem regulates the size and patterning of neocortex”, *Development*, 141(14): 2855-2865.
- Carter, M. y Scherer, S. (2013), “Autism spectrum disorder in the genetics clinic: a review”, *Clin. Genet.*, 83(5): 399-407.
- Catani, M.; Dell’Acqua, F.; Bizzi, A.; Forkel, S.; Williams, S.; Simmons, A. y cols. (2012), “Beyond cortical localization in clinico-anatomical correlation”, *Cortex*, 48(10): 1262-1287.
- Cerezo, M. y Suburo, A. (2016), “¿Cuál es el papel de los genes en la constitución del fenotipo?”, en C. Vanney y J. Franck (eds.), *¿Determinismo o indeterminismo? Grandes preguntas de la ciencia a la filosofía*, Buenos Aires, Logos-Universidad Austral.
- Chua, J.; Kindler, S.; Boyken, J. y Jahn, R. (2010), “The architecture of an excitatory synapse”, *J. Cell Sci.*, 123(pt. 6): 819-823.
- Craik, F. y Bialystok, E. (2006), “Cognition through the lifespan: mechanisms of change”, *Trends Cogn. Sci.*, 10(3): 131-138.
- DeBoer, E.; Kraushar, M.; Hart, R. y Rasin, M. (2013), “Post-transcriptional regulatory elements and spatiotemporal specification of neocortical stem cells and projection neurons”, *Neuroscience*, vol. 248, pp. 499-528.
- Deoni, S.; Dean, D.; Remer, J.; Dirks, H. y O’Muircheartaigh, J. (2015), “Cortical maturation and myelination in healthy toddlers and young children”, *Neuroimage*, vol. 115, pp. 147-161.
- Deoni, S.; Zinkstok, J.; Daly, E.; Ecker, C.; Williams, S. y Murphy, D. (2015), “White-matter relaxation time and myelin water fraction differences in young adults with autism”, *Psychological medicine*, 45(04): 795-805.
- Dougherty, R.; Koch, V.; Brewer, A.; Fischer, B.; Modersitzki, J. y Wandell, B. (2003), “Visual field representations and locations of visual areas V1/2/3 in human visual cortex”, *Journal of Vision*, 3(10): 1-1.
- Dumontheil, I.; Burgess, P. y Blakemore, S. (2008), “Development of rostral prefrontal cortex and cognitive and behavioural disorders”, *Dev. Med. Child Neurol.* 50(3): 168-181.
- Florio, M. y Huttner, W. (2014), “Neural progenitors, neurogenesis and the evolution of the neocortex”, *Development*, 141(11): 2182-2194.
- Friederici, A. (2011), “The brain basis of language processing: from structure to function”, *Physiol. Rev.*, 91(4): 1357-1392; disponible en: <onpub.cbs.mpg.de>.
- Gao, C.; Tronson, N. y Radulovic, J. (2013), “Modulation of behavior by scaffolding proteins of the post-synaptic density”, *Neurobiol. Learn. Mem.*, vol. 105, pp. 3-12.
- Gil, V.; Nocentini, S. y Del Río, J. (2014), “Historical first descriptions of Cajal-Retzius cells: from pioneer studies to current knowledge”, *Front. Neuroanat.*, 8(32).
- Grant, E.; Hoerder-Suabedissen, A. y Molnár, Z. (2012), “Development of the corticothalamic projections”, *Front. Neurosci.*, vol. 6, pp. 1-14.

- Grydeland, H.; Walhovd, K.; Tamnes, C.; Westlye, L. y Fjell, A. (2013), “Intracortical myelin links with performance variability across the human lifespan: results from T1- and T2-weighted MRI myelin mapping and diffusion tensor imaging”, *J. Neurosci.*, 33(47): 18618-18630.
- Guerrini, R. y Dobyns, W. (2014), “Malformations of cortical development: clinical features and genetic causes”, *Lancet Neurol.*, 13(7): 710-726.
- Guilmatre, A.; Huguet, G.; Delorme, R. y Bourgeron, T. (2014), “The emerging role of SHANK genes in neuropsychiatric disorders”, *Dev. Neurobiol.*, 74(2): 113-122.
- Hagoort, P. (2014), “Nodes and networks in the neural architecture for language: Broca’s region and beyond”, *Curr. Opin. Neurobiol.*, vol. 28, pp. 136-141.
- Harris, K. y Shepherd, G. (2015), “The neocortical circuit: themes and variations”, *Nat. Neurosci.*, 18(2): 170-181.
- He, S.; Li, Z.; Ge, S.; Yu, Y. y Shi, S. (2015), “Inside-out radial migration facilitates lineage-dependent neocortical microcircuit assembly”, *Neuron*, 86(5): 1159-1166.
- Head, E.; Lott, I.; Wilcock, D. y Lemere, C. (2016), “Aging in Down syndrome and the development of Alzheimer’s disease neuropathology”, *Curr Alzheimer Res*, 13(1): 18-29.
- Hippenmeyer, S. (2014), “Molecular pathways controlling the sequential steps of cortical projection neuron migration”, *Cellular and Molecular Control of Neuronal Migration, Adv. Exp. Med. Biol.*, vol. 800, pp. 1-24.
- Hoerder-Suabedissen, A. y Molnár, Z. (2015), “Development, evolution and pathology of neocortical subplate neurons”, *Nat. Rev. Neurosci.*, 16(3): 133-146.
- Hutsler, J. y Casanova, M. (2016), “Review: cortical construction in autism spectrum disorder: Columns, connectivity and the subplate”, *Neuropathol. Appl. Neurobiol.*, 42(2): 115-134.
- Huttenlocher, P. y Dabholkar, A. (1997), “Regional differences in synaptogenesis in human cerebral cortex”, *J. Comp. Neurol.*, 387(2): 167-178.
- Jaffe, A.; Gao, Y.; Deep-Soboslay, A.; Tao, R.; Hyde, T.; Weinberger, D. y Kleinman, J. (2015), “Mapping DNA methylation across development, genotype and schizophrenia in the human frontal cortex”, *Nature neuroscience*, 19(1): 40-47.
- Kaas, J. (2012), “Evolution of columns, modules, and domains in the neocortex of primates”, *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 109(supl. 1): 10655-10660.
- Kahn, O. y Baas, P. (2016), “Microtubules and growth cones: motors drive the turn”, *Trends Neurosci.*, 39(7): 433-440.
- Keller, S.; Crow, T.; Foundas, A.; Amunts, K. y Roberts, N. (2009), “Broca’s area: nomenclature, anatomy, typology and asymmetry”, *Brain Lang*, 109(1): 29-48.
- Ko, J.; Choi, G. y Um, J. (2015), “The balancing act of GABAergic synapse organizers”, *Trends in Molecular Medicine*, 21(4): 256-268.
- Kostovic, I. y Jovanov-Milosevic, N. (2006), “The development of cerebral connections during the first 20-45 weeks’ gestation”, *Semin. Fetal Neonatal Med.*, 11(6): 415-422.
- Le Magueresse, C. y Monyer, H. (2013), “GABAergic interneurons shape the functional

- maturation of the cortex”, *Neuron*, 77(3): 388-405.
- Leingärtner, A.; Thuret, S.; Krol, T.; Chou, S.; Leasure, J.; Gage, F. y O’Leary, D. (2007), “Cortical area size dictates performance at modality-specific behaviors”, *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 104(10): 4153-4158.
- Manuel, M.; Mi, D.; Mason, J. y Price, D. (2015), “Regulation of cerebral cortical neurogenesis by the Pax6 transcription factor”, *Front. Cell. Neurosci.*, vol. 9.
- Martínez-Cerdeño, V. y Noctor, S. (2014), “Cajal, Retzius, and Cajal-Retzius cells”, *Front. Neuroanat.*, vol. 8.
- Mazin, P.; Xiong, J.; Liu, X.; Yan, Z.; Zhang, X.; Li, M. y cols. (2013), “Widespread splicing changes in human brain development and aging”, *Molecular Systems Biology*, 9(1): 633.
- McKavanagh, R.; Buckley, E. y Chance, S. (2015), “Wider minicolumns in autism: a neural basis for altered processing?”, *Brain*, 138(pt. 7): 2034-2045.
- Montiel, J. y Aboitiz, F. (2015), “Pallial patterning and the origin of the isocortex”, *Front. Neurosci.*, vol. 9, pp. 1-10.
- Mountcastle, V. (1997), “The columnar organization of the neocortex”, *Brain*, 120(pt. 4): 701-722.
- Mozzi, A.; Forni, D.; Clerici, M.; Pozzoli, U.; Mascheretti, S.; Guerini, F. y cols. (2016), “The evolutionary history of genes involved in spoken and written language: beyond FOXP2”, *Scientific Reports*, vol. 6; doi: 10.1038/srep22157.
- Pauly, M.; Piroth, T.; Döbrössy y M.; Nikkhah, G. (2012), “Restoration of the striatal circuitry: from developmental aspects toward clinical applications”, *Front. Cell. Neurosci.*, vol. 6.
- Pereda, A. (2014), “Electrical synapses and their functional interactions with chemical synapses”, *Nat. Rev. Neurosci.*, 15(4): 250-263.
- Picci, G.; Gotts, S. y Scherf, K. (2016), “A theoretical rut: revisiting and critically evaluating the generalized under/over-connectivity hypothesis of autism”, *Dev. Sci.*, 19(4): 524-549.
- Popoli, M.; Yan, Z.; McEwen, B. y Sanacora, G. (2013), “The stressed synapse: the impact of stress and glucocorticoids on glutamate transmission”, *Nat. Rev. Neurosci.*, 13(1): 22-37.
- Rakic, P. (1988), “Specification of cerebral cortical areas”, *Science*, 241(4862): 170-176.
- Rash, B.; Ackman, J. y Rakic, P. (2016), “Bidirectional radial Ca(2+) activity regulates neurogenesis and migration during early cortical column formation”, *Sci. Adv.*, 2(2): e1501733.
- Rash, J.; Kamasawa, N.; Vanderpool, K.; Yasumura, T.; O’Brien, J.; Nannapaneni, S. y cols. (2015), “Heterotypic gap junctions at glutamatergic mixed synapses are abundant in goldfish brain”, *Neuroscience*, vol. 285, pp. 166-193.
- Rubio, M. y Nagy, J. (2015), “Connexin 36 expression in major centers of the auditory system in the CNS of mouse and rat: evidence for neurons forming purely electrical synapses and morphologically mixed synapses”, *Neuroscience*, vol. 303, pp. 604-629.

- Sakai, Y.; Shaw, C.; Dawson, B.; Dugas, D.; Al-Mohtaseb, Z.; Hill, D. y Zoghbi, H. (2011), "Protein interactome reveals converging molecular pathways among autism disorders", *Science Translational Medicine*, 3(86), 86ra49-86ra49.
- Skeide, M.; Brauer, J. y Friederici, A. (2016), "Brain functional and structural predictors of language performance", *Cereb. Cortex*, 26(5): 2127-2139.
- Skeide, M. y Friederici, A. (2016), "The ontogeny of the cortical language network", *Nat. Rev. Neurosci.*, 17(5): 323-332.
- Spalding, K.; Bergmann, O.; Alkass, K.; Bernard, S.; Salehpour, M.; Huttner, H. y cols. (2013), "Dynamics of hippocampal neurogenesis in adult humans", *Cell*, 153(6): 1219-1227.
- Stankiewicz, A.; Swiergiel, A. y Lisowski, P. (2013), "Epigenetics of stress adaptations in the brain", *Brain Res. Bull.*, vol. 98, pp. 76-92.
- Stouffer, M.; Golden, J. y Francis, F. (2015), "Neuronal migration disorders: focus on the cytoskeleton and epilepsy", *Neurobiol. Dis.*, 92(pt. A), pp. 18-45.
- Sussman, D.; Leung, R.; Vogan, V.; Lee, W.; Trelle, S.; Lin, S. y cols. (2015), "The autism puzzle: diffuse but not pervasive neuroanatomical abnormalities in children with ASD", *Neuroimage: Clin.*, vol. 8, pp. 170-179.
- Tan, X. y Shi, S. (2013), "Neocortical neurogenesis and neuronal migration", *Wiley Interdiscip. Rev. Dev. Biol.*, 2(4): 443-459.
- Van den Pol, A. (2012), "Neuropeptide transmission in brain circuits", *Neuron*, 76(1): 98-115.
- Wallace, G.; Robustelli, B.; Dankner, N.; Kenworthy, L.; Giedd, J.; y Martin, A. (2013), "Increased gyrification, but comparable surface area in adolescents with autism spectrum disorders", *Brain*, 136(pt. 6): 1956-1967.
- Wang, M.; Fan, X.; Wang, T. y Wu, J. (2013), "High-throughput sequencing of autism spectrum disorders comes of age", *Genet. Res. (Camb.)*, 95(4): 121-129.
- White, T.; Su, S.; Schmidt, M.; Kao, C. y Sapiro, G. (2010), "The development of gyrification in childhood and adolescence", *Brain Cogn.*, 72(1): 36.
- Zecevic, N.; Chen, Y. y Filipovic, R. (2005), "Contributions of cortical subventricular zone to the development of the human cerebral cortex", *J. Comp. Neurol.*, vol. 491, pp. 109-122.
- Zhu, K.; Xu, Y.; Liu, J.; Xu, Q. y Ye, H. (2011), "Down syndrome cell adhesion molecule and its functions in neural development", *Neuroscience Bulletin*, 27(1): 45-52.
- Ziats, M. y Rennert, O. (2016), "The evolving diagnostic and genetic landscapes of autism spectrum disorder", *Front. Genet.*, vol. 7, pp. 1-6.

CAPÍTULO 4

LA PLASTICIDAD CEREBRAL Y LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Hugo A. Arroyo

Introducción

Durante muchos años se consideró que los niños eran iguales a los adultos y que la diferencia se refería al tamaño físico y a su nivel de experiencia. Fue recién en el siglo XX cuando se vio al niño como una persona en desarrollo. Ese desarrollo, referido como la adquisición de habilidades, en los diferentes dominios cognitivos y motrices – neurodesarrollo– ha sido un campo de batalla entre los defensores de lo que era aportado por la naturaleza (genético) y los que sostenían la contribución de lo ambiental (crianza, medio ambiente, etc.). Las nuevas investigaciones en el amplio campo de las neurociencias están permitiendo valorar la importancia de ambos aspectos.

De la misma manera, Ramón y Cajal, a principios del siglo XX, pensaba que el daño estructural en el cerebro adulto era irreparable y que ese daño derivaría necesariamente en secuelas neurológicas. Clásicamente se concebía al cerebro como estático e invariable. Sin embargo, ahora sabemos que el cerebro humano no es estático y que tiene una extraordinaria habilidad física y funcional para cambiar o reconfigurar su estructura en respuesta a estímulos ambientales, la demanda cognitiva o la experiencia conductual. Esta característica, conocida como “neuroplasticidad”, se ha examinado ampliamente en muchos campos, tanto desde el neurodesarrollo como desde la recuperación poslesional.

El mejor conocimiento de los procesos involucrados en la recuperación neuronal y su modulación por las diferentes terapias físicas y farmacológicas (Wittenberg, 2009) han estimulado los recientes desarrollos en neurorehabilitación. Más complejo pero no imposible sería modular la plasticidad cerebral para evitar o resolver aquellos procesos involucrados en los distintos trastornos del neurodesarrollo.

El propósito de este capítulo es revisar los conocimientos actuales sobre la plasticidad cerebral, que es la base neurobiológica de procesos habituales como aprender y recordar, que también están involucrados en la recuperación de funciones en niños con trastornos del desarrollo o con lesión cerebral adquirida.

Plasticidad cerebral

El término “plasticidad”, derivado del griego *plaiistikós*, significa “formación”, “propiedad de cambiar de forma”. En un sentido amplio y en medicina, “plasticidad cerebral” tiene distintas connotaciones, como “capacidad para aprender, recordar y olvidar”, “posibilidad del cerebro de ser moldeado por la experiencia” y “habilidad para reorganizarse y recuperarse de una lesión” (Johnston, 2004).

El psiquiatra italiano Ernesto Lugaro introdujo el término “plasticidad” en neurociencias en 1906. Sin embargo, los estudios importantes en este campo fueron iniciados por Donald Hebb, quien postuló que las conexiones neuronales corticales son fortalecidas y remodeladas por la experiencia. Este concepto es conocido como “regla de Hebb”. “Cuando un axón de una célula A está lo suficientemente cerca de una célula B como para excitarla y participa repetida o persistentemente en su descarga, ocurre algún proceso de crecimiento o cambio metabólico, en una o en ambas células, de modo tal que aumentan tanto la eficiencia de A como la de B” (Nudo, 2006).

Las neuronas y otras células cerebrales son capaces de alterar su estructura y función en respuesta a una variedad de estímulos externos e internos y es esta capacidad de las células nerviosas la que denominamos “plasticidad”.

Es sabido que todos los procesos de plasticidad cerebral se ven favorecidos en los niños, quienes tienen una capacidad llamativa para aprender y memorizar, comparada con la de los adultos. Ejemplo de esto es la conocida pericia para aprender una segunda lengua o para ejecutar un instrumento musical. Afortunadamente, también los niños tienen una marcada habilidad para recuperarse de injurias cerebrales tempranas. Hemos visto muchos niños con extensos infartos cerebrales o malformaciones cerebrales y con escasa repercusión clínica, o la recuperación del lenguaje en pacientes que por su epilepsia resistente a las drogas anticonvulsivantes requirieron la resección del hemisferio izquierdo. Esta plasticidad favorecida por la edad puede también tener un efecto negativo. Si en etapas tempranas de la vida no se recibe el estímulo adecuado, se produce un desarrollo anormal de la función relacionada con ese estímulo, situación que se incrementa en los “períodos críticos del desarrollo” (Dobbing y Sands, 1981; Lewis y Maurer, 2005). Uno de los ejemplos más reconocidos de esta “plasticidad desfavorable” es la ambliopía, o sea, la reducción de la agudeza visual por estrabismo, anisometropía u otra causa de privación sensorial de la corteza visual primaria en etapas tempranas de la vida, situación que puede ser revertida por un adecuado tratamiento, si se realiza durante la primera década de la vida (Hubel y Wiesel, 1970; Lewis y Maurer, 2009). De la misma manera, el implante coclear en niños sordos, si se realiza dentro del primeros siete años, puede recuperar la respuesta de la corteza auditiva (Sharma y cols., 2002).

Una interesante demostración de este modelaje cerebral producto de la práctica (plasticidad adaptativa) se puede observar en distintas situaciones. Se demostró un aumento de la representación cortical en el hemisferio derecho de los dedos segundo y quinto de la mano izquierda en músicos que ejecutan instrumentos de cuerdas (por ejemplo, violinistas), en los que los dedos de la mano izquierda son utilizados

intensamente durante la ejecución del instrumento. Por otra parte, no se observaron cambios en el hemisferio izquierdo de los mismos músicos cuya mano derecha se utiliza para desplazar el arco. Los investigadores destacaron que las magnitudes de los cambios en la representación cortical dependieron de la edad en la que el músico había iniciado la práctica del instrumento, siendo mayores cuanto más precoz había sido (Elbert y cols., 1995).

Afortunadamente, estos procesos que están favorecidos en el niño, como la posibilidad de aprender, recordar, olvidar y pensar creativamente, persisten en los adultos.

Un incremento en la sustancia gris del hipocampo medido por resonancia magnética nuclear (RMN) se observó en un grupo de taxistas de Londres que habían obtenido la licencia luego de cuatro años de intensa preparación sobre el complejo trazado de calles de la ciudad. Estos cambios estructurales no se observaron en los que no habían aprobado el examen (Woollett y Maguire, 2011). Otro ejemplo interesante se observó en personas que practican tai chi chuan, antiguo y poderoso estilo de kung fu, técnica que hace focalizar la atención sensitiva en las extremidades del cuerpo, especialmente dedos, manos y pies cuando realizan su lenta rutina. Quienes lo practican desarrollan un aumento de la sensibilidad táctil sin ser estas partes del cuerpo directamente estimuladas (Kerr y cols., 2008).

También son ejemplos de plasticidad los cambios que se observan cuando desaparece una aferencia, o sea, cuando la corteza cerebral deja de recibir información por las vías sensitivas. La corteza deaferentada correspondiente a un miembro amputado es invadida por la representación cortical del miembro proximal no amputado, que mantiene las aferencias intactas. Entonces, la corteza sensitiva correspondiente al miembro amputado puede ser activada por el estímulo táctil de las estructuras cercanas intactas (Merzenich y cols., 1984; Cohen y cols., 1991). No siempre estos cambios plásticos son útiles, ya que son los responsables en algunos casos de la presencia del miembro fantasma –percepción de sensaciones después de una amputación– o, lo que es más molesto, el dolor en el miembro fantasma (Bailey y Moersch, 1941). Cambios en la representación cortical de las aferencias periféricas han sido demostrados en el sistema somatosensitivo (Kalaska y Pomeranz, 1979), visual (Darian-Smith y Gilbert, 1994), auditivo (Recanzone y cols., 1993) y también en el sistema motor en cerebros de mamíferos adultos y en humanos (Cohen y cols., 1991; Flor y cols., 1995).

Entonces, teniendo en cuenta estos ejemplos, podemos hablar de la *plasticidad para el desarrollo*, que involucra la capacidad del cerebro joven para adquirir nuevas funciones y conocimientos, y de la *plasticidad adaptativa o para recuperar*, que implica la restitución y reorganización de funciones perdidas o alteradas por la lesión. También, pero con consecuencias negativas, tenemos la *plasticidad excesiva*, que se especula es la responsable de la distonía que presentan algunos niños luego de presentar una paresia por un episodio isquémico (Arroyo, 2011) o del dolor del miembro fantasma. Finalmente, la *plasticidad alterada* es la responsable de algunos trastornos del desarrollo (genéticos: síndrome de X frágil, neurofibromatosis 1 y 2, síndrome de Rett, etc.; o adquiridos:

hipotiroidismo, intoxicación por plomo, etc.), producto de una alteración de las cascadas intracelulares responsables de distintos déficits cognitivos, del aprendizaje y de la memoria (Rimrodt y Johnston, 2009).

Mecanismos de plasticidad cerebral

En las últimas dos décadas se están reconociendo los mecanismos involucrados en la plasticidad cerebral (Nudo, 2006). Estos son numerosos e incluyen desde el *nacimiento de nuevas neuronas* a la *muerte neuronal programada* (apoptosis). El cerebro humano, al nacer, tiene una sobreproducción de neuronas, que luego se reducen en la vida posnatal, lo que resulta en una pérdida de hasta el 50% de las neuronas corticales (Rabinowicz y cols., 1996). Sin embargo, parecería que los mayores cambios, más que en el número de neuronas, se producen en la reorganización de las sinapsis. En el período posnatal temprano el número de sinapsis aumenta intensamente y llega a niveles muy por encima de los definitivos. En la infancia y adolescencia estas sinapsis son “podadas” hasta llegar al nivel adulto (Huttenlocher, 1990; Bourgeois y cols., 1994). Además, esa *reorganización de las sinapsis* implica cambios –*plasticidad sináptica*– en el balance entre excitación e inhibición, entre potenciación y depresión de larga duración, cambios en la excitabilidad de la membrana y cambios anatómicos, que son los que se logran en un tiempo más prolongado (Johnston, 2004).

Los conocimientos sobre plasticidad cerebral y más específicamente sobre plasticidad sináptica se lograron a partir de experiencias con modelos de accidente cerebrovascular en animales. Una de las preguntas que los científicos se hacían era qué posibilidad existía de que estos conceptos se pudieran generalizar al cerebro humano, tan inaccesible para los ojos de los investigadores.

El desarrollo de técnicas que in vivo son capaces de demostrar estos fenómenos de reorganización cerebral ha permitido confirmar muchos conceptos ya reconocidos a partir de experiencias en animales y lograr ahora mejores estrategias de evaluación de algunas de las terapias utilizadas en neurorrehabilitación. En el cuadro 4.1 se mencionan algunas de las herramientas neurofisiológicas que permiten evaluar eventos a nivel electrofisiológico y de neuroimágenes a nivel hemodinámico y metabólico, y de las que actualmente se dispone para realizar mediciones válidas de plasticidad (Ramos-Cabrer y cols., 2011). Mediante estas técnicas se han podido construir mapas de activación cortical durante la realización de pruebas motoras, sensitivas o cognitivas, que pueden ser validadas con las distintas técnicas. Ello permite explorar el funcionamiento de ciertas áreas corticales en individuos normales y en situaciones patológicas, y las variaciones que tienen lugar como consecuencia de los mecanismos de plasticidad. Como ser, se observa la transferencia de funciones entre distintas áreas o la expansión de los mapas de representación de un dominio motor (Kulak y cols., 2006).

Cuadro 4.1

Estudios neurofisiológicos y de neuroimágenes utilizados para evaluar la plasticidad cerebral

Estimulación magnética transcraneal (EMT)	Es una técnica no invasiva que genera breves pulsos magnéticos para estimular áreas corticales a través del cráneo y logra acercarse a lo que es la estimulación directa cortical. Permite mapear la representación motora cortical, ya que la estimulación magnética activa las neuronas motoras corticales.
RM funcional (RMf)	Es una técnica basada en medidas hemodinámicas. Se basa en la adquisición de imágenes por RM en las que el contraste entre las distintas estructuras está basado en el campo magnético de la deoxihemoglobina. Cuando una región cerebral es activada durante una prueba, el flujo sanguíneo cerebral aumenta, con una disminución local de la deoxihemoglobina, y aumenta la señal de RM. Tiene mejor resolución temporal y espacial que el PET.
Tomografía por emisión de positrones	La técnica del PET (del inglés <i>positron emission tomography</i>) se basa en la detección de la distribución en el cerebro de una molécula trazadora inyectada por vía sistémica. Es una técnica basada en medidas hemodinámicas y metabólicas. Las imágenes de medicina nuclear se pueden superponer con tomografía computada (TC) o RMN para producir diversas vistas, como fusión de imágenes. Mide el flujo sanguíneo, el uso de oxígeno y el metabolismo de la glucosa por la actividad celular.
RM espectroscópica	Técnica de RM que permite evaluar metabolitos que están en bajas concentraciones. En general se elige un área de interés y se obtiene un espectro de esos metabolitos (espectroscopia de vóxel único). En general se reporta como relaciones entre los metabolitos más que como concentraciones absolutas. Los metabolitos detectados son colina (Cho), creatina (Cr), N-acetil aspartato (NAA) y lactato (Lac). Otras moléculas pueden ser detectadas, pero requieren resonadores más potentes que los que son de uso clínico habitual.
Tractografía por RM	Permite evaluar la organización microestructural de la sustancia blanca, valorando la difusión del agua cerebral, que preferentemente se realiza paralela a las fibras más que perpendicular. El grado en que el agua es restringida en su movimiento por estructuras anatómicas se denomina “fracción de anisotropía” (da información sobre la dirección de la difusión) y refleja la densidad de axones, la integridad de la membrana del axón, la mielinización, entre otros aspectos. Los valores varían entre 1, que sugiere integridad de la sustancia blanca, y valores bajos (< 0,5), que sugieren daño o inmadurez de la sustancia blanca.

Abreviatura: RM: resonancia magnética.

Plasticidad sináptica

Como hemos visto anteriormente, uno de los mecanismos más importantes de la neuroplasticidad es la *plasticidad sináptica*, que es el proceso por el cual las sinapsis son modificadas en su estructura y función en respuesta a la experiencia, estímulos ambientales, modificaciones fisiológicas o lesiones. Estas modificaciones producen cambios en la potencia o en la eficiencia de la transmisión sináptica y son la base de procesos como el aprendizaje, la memoria, la alteración en la regulación de la información en redes neuronales y el desarrollo y eliminación de sinapsis (Taleisnik, 2010).

La incorporación de una experiencia transitoria en la memoria permanente es consecuencia de la plasticidad sináptica. La plasticidad sináptica es la llave para el desarrollo temprano de circuitos neuronales y los disturbios en esta plasticidad son la base de distintos trastornos del desarrollo. A continuación, se mencionarán las distintas formas más reconocidas de plasticidad sináptica.

- a) Plasticidad sináptica de corta duración: son los cambios sinápticos que resultan de la actividad previa. Esta plasticidad es un tipo de filtro de la información. Actúa a nivel presináptico permitiendo una rápida modificación de la actividad sináptica. Puede haber un incremento de la eficiencia sináptica, por ejemplo, producido por dos estímulos en rápida sucesión, que resulta en una facilitación de la respuesta. Pero, en cambio, si la sinapsis tenía una actividad previa elevada, la misma estimulación produce una disminución de la potencia sináptica (Taleisnik, 2010).
- b) Plasticidad sináptica de larga duración: es el incremento de la potencia sináptica de larga duración. Permite entender algunos de los mecanismos celulares y moleculares por los que se adquieren el aprendizaje y la memoria. La potenciación de larga duración (LTP) –del inglés *long-term potentiation*– y la depresión de larga duración (LTD) –del inglés *long-term depression*– son dos tipos de plasticidad sináptica dependiente de la actividad.

La LTP se manifiesta por componentes fisiológicos y por cambios morfológicos. Los fisiológicos implican un aumento de la potencia sináptica, producida por un aumento de la liberación de un neurotransmisor o por un aumento del número y eficiencia del receptor postsináptico. Los cambios morfológicos se refieren al tamaño, número y forma de las espinas dendríticas y están vinculados a proteínas del citoesqueleto, moléculas de adherencia y proteínas postsinápticas de soporte. Las estimulaciones de alta frecuencia hacen que cada potencial postsináptico excitatorio que alcanza a la célula postsináptica antes que el previo haya decaído produzca una progresiva despolarización postsináptica, la que alcanza un nivel tal que para activar los receptores glutamatérgicos del tipo N-metil-D aspartato (NMDA) y permitir el influjo de calcio.

Es el modelo fisiológico más aceptado de formación de memoria en el cerebro de mamíferos. Los estudios sobre LTP siempre se han llevado a cabo sobre rodajas del

hipocampo, un órgano importante en el aprendizaje y la memoria. El término “potenciación de larga duración” viene del hecho de que este incremento en la fuerza sináptica o potenciación dura mucho más tiempo en comparación con otros procesos que afectan a la fuerza sináptica y es la consecuencia de una mayor sensibilidad celular postsináptica a señales recibidas por la célula presináptica. Desde su descubrimiento original en el hipocampo de conejos (Bliss y Lømo, 1973), la LTP ha sido observada en una gran variedad de otras estructuras neurales, incluyendo la corteza cerebral humana (Chen y cols., 1996; Beck y cols., 2000), entre otras. Su expresión está mediada por un aumento en la liberación de glutamato y un aumento de la conductancia del calcio. Este activo mecanismo de señales intracelulares como el adenosín monofosfato (AMP, por su sigla en inglés) cíclico y la calcio/calmodulina dependiente de la quinasa II es el que altera las propiedades de la membrana postsináptica con un incremento de receptores AMPA del ácido α -amino-3-hidroxi-5-metilo-4-isoxazolpropiónico o la expresión de genes. Los cambios sinápticos de larga duración requieren la activación de una cascada de señales genómicas que produce nuevas transcripciones desde el núcleo celular para ser utilizadas como material sináptico, ya sea como ARN mensajero o como nuevas proteínas. La persistencia de la LTP por horas o días es un fenómeno biológico que depende de la síntesis local de proteínas dendríticas necesarias para la sinapsis. Las drogas que favorecen estos mecanismos son objetivos de la industria farmacéutica para mejorar la memoria.

La LTD a largo plazo es el proceso inverso, que resulta en una prolongada disminución de la eficacia sináptica; podría servir como un proceso homeostático del cerebro para impedir la saturación de las sinapsis por el aprendizaje y entonces permitiría olvidar o extinguir conductas. Se produce una pérdida de receptores AMPA y una reducción del tamaño de las espinas dendríticas (para una extensa revisión del tema, véase Cooke y Bliss, 2006).

Mecanismos moleculares de la plasticidad durante el desarrollo cerebral

Los mecanismos moleculares de la plasticidad son poco conocidos. Se supone que el desarrollo cerebral requiere modificaciones de la expresión genética y producción de proteínas.

Las modificaciones epigenéticas de genes implicados en la plasticidad sináptica son otro conjunto de mecanismos que subyacen a la plasticidad neuronal. El cuidado materno adverso remodela la cromatina de la descendencia en la edad adulta y el comportamiento alterado de la atención materna se pasa a la siguiente generación, probablemente debido a la expresión génica alterada permanentemente (Georgieff y cols., 2015).

Los cambios en las conexiones sinápticas y especialmente en las espinas dendríticas requieren un aumento del calcio intracelular mediado por el neurotransmisor excitatorio glutamato. Esta actividad glutamatérgica es modulada por interneuronas inhibitorias que utilizan el neurotransmisor ácido gamma-aminobutírico, que actúa como una señal

inhibitoria para el desarrollo de redes neuronales (Kalia, 2008).

Las imágenes de resonancia magnética (RM) y los estudios con tomografía por emisión de positrones (PET, por su sigla en inglés) son útiles para evaluar los cambios que se producen durante el desarrollo. La sustancia gris cerebral no se desarrolla en una forma lineal: aumenta durante la infancia y adolescencia y luego disminuye con variaciones entre los distintos lóbulos; la corteza motora y sensitiva primaria y la corteza visual primaria maduran en etapas más tempranas, mientras que áreas que desarrollan actividades más complejas, como las áreas de asociación, lo hacen más tardíamente. O sea que las estructuras cerebrales se desarrollan en paralelo con las funciones de las que son responsables, constituyendo una compleja interrelación entre lo programado y el estímulo ambiental. Shaw y cols. (2006) reportaron que un grupo de niños muy inteligentes, comparados con un grupo de inteligencia media, tenían una corteza más plástica, con una aceleración y prolongado período de engrosamiento de la corteza, seguidos de una reducción del volumen en la adolescencia. Estos cambios estructurales tienen su correlato con los requerimientos energéticos. La sinapsis es el sitio de mayor consumo de glucosa del cerebro y utilizando PET se demostró un aumento del consumo de glucosa desde el nacimiento hasta los 4 años y una progresiva reducción hasta los valores adultos, entre los 16 y los 18 años (Chugani, 1998).

La plasticidad del cerebro en desarrollo

El desarrollo cerebral se puede dividir ampliamente en fases (cuadro 4.2). En los mamíferos, la primera fase es en el útero y refleja una secuencia genéticamente determinada de eventos que puede ser modulada por el ambiente materno. Aquí las etapas principales de desarrollo son generación y migración de neuronas. La segunda fase es en gran medida posnatal, cuando el desarrollo del cerebro es más prolongado; es un período en el que la conectividad emergente del cerebro es muy sensible a estímulos ambientales y también a los patrones de actividad cerebral producida por experiencias anteriores (Kolb y cols., 2013).

Cuadro 4.2 Etapas del desarrollo del cerebro

- | |
|---|
| Fase 1 |
| a. Nacimiento celular (neurogénesis, gliogénesis) |
| b. Migración celular |
| Fase 2 |
| a. Diferenciación celular |
| b. Maduración celular (crecimiento de la dendrita y axón) |
| c. Sinaptogénesis (formación de sinapsis) |
| d. Muerte celular y poda sináptica |

Podemos además mencionar que estos son períodos críticos o sensibles del desarrollo cerebral y los eventos que ocurren durante estos períodos influyen el cerebro a través de la vida y tal vez tengan una influencia transgeneracional.

Este proceso puede ser modificado por diversas situaciones y/o agentes externos; son bien conocidas las causas infecciosas, genéticas/metabólicas, hipóxicas, radiantes, traumáticas, que son el origen un amplio grupo de patologías, pero también es conocido que una extensa gama de experiencias, algunas de aspecto bastante inocuo, también podría producir grandes cambios en el cerebro (cuadro 4.3).

Cuadro 4.3

Factores demostrados en animales y humanos que afectan el desarrollo cerebral

1. Convivencia posnatal.
2. Estimulación táctil y experiencia motriz posnatal.
3. Uso de drogas psicoactivas durante el embarazo.
4. Relación padres-hijos.
5. Juego con pares.
6. Estrés.
7. Hormonas sexuales.
8. Flora intestinal.
9. Dieta.

Fuente: Kolb y cols. (2013).

Un comentario especial merece la influencia de nutrientes en etapas tempranas del desarrollo. Todos los nutrientes son importantes para el desarrollo del cerebro, pero algunos exhiben más influencia que otros durante la vida fetal y neonatal tardía y la primera infancia en diversos procesos metabólicos. Estos nutrientes afectan procesos fundamentales del desarrollo temprano del cerebro: las proteínas y la ingesta calórica afectan la corteza y el hipocampo; el hierro, la sustancia blanca y los circuitos estriatofrontal y estriatohipocámpico; el zinc, el sistema nervioso autónomo, el hipocampo y el cerebelo; los ácidos grasos poliinsaturados, la corteza y la visión; y otros micronutrientes, como cobre, yodo, selenio, vitaminas, del grupo B, A, K y folatos (Georgieff y cols., 2015).

La plasticidad en diversas situaciones patológicas

Los modelos de plasticidad mejor evaluados se basaron en el estudio de pacientes

adultos con accidente cerebrovascular con compromiso motor y sensitivo (Dimyan y Cohen, 2011). Además se han estudiado pacientes con trastornos visuales auditivos y, en menor medida, niños con parálisis cerebral (PC).

Actualmente hay un acuerdo general en que la manera en que el cerebro reacciona a una lesión depende del momento de la lesión, tanto en los dominios del lenguaje como en los de los sistemas motor, somatosensitivo y, en menor medida, visual.

Sistema visual

Una visión completa depende la integridad de la vía visual entre la retina y la corteza cerebral. Numerosos son los mecanismos por los que el sistema visual puede verse alterado a lo largo de toda la vía. Hay muy pocas evidencias de una recuperación espontánea de la visión en adultos luego de una lesión cerebral; la rehabilitación mejora las estrategias visuales, pero no es el resultado de una recuperación directa de la visión.

Sin embargo, varios mecanismos de plasticidad han sido demostrados en pacientes con lesiones tempranas (pre- y perinatales) de la corteza visual primaria o de las fibras geniculocalcarinas (radiaciones ópticas de Gratiolet) (Guzzetta y cols., 2010):

- a) Un desplazamiento de la corteza visual primaria hacia regiones del cerebro que en condiciones normales no estarían involucradas en esas funciones.
- b) Las fibras geniculoesstriadas sortean las lesiones quísticas llegando a la corteza visual primaria, como ha sido demostrado por tractografía por RM. Los axones del núcleo geniculado son capaces de “esperar” hasta llegar a la corteza calcarina.
- c) Expansión anatómica de la red visual extraestriatal en pacientes con déficit del campo visual cortical.

Algunos ejemplos de estos cambios plásticos pueden encontrarse en estudios realizados con PET, que demostraron un aumento del flujo cerebral regional en la corteza estriada en personas ciegas desde etapas tempranas de la vida cuando leen con el método Braille, o sea que los estímulos y aferencias sensitivas activan el área sensorial, es decir, la corteza occipital (Sadato y cols., 1996). La estimulación repetitiva transcraneal fue utilizada para alterar transitoriamente la función de la corteza occipital e interfirió la lectura de braille en sujetos ciegos, pero no en controles (Cohen y cols., 1997). Esto implicaría que la percepción somatoestésica de la lectura de braille estaría desplazada a la región occipital en el paciente ciego. En etapas tardías, este reclutamiento de la corteza occipital por las aferencias sensitivas no se logra (Büchel y cols., 1998). Hamilton y cols. (2000) describieron un paciente ciego desde el nacimiento que tenía un excelente manejo del braille. A los 52 años el paciente presentó un accidente cerebrovascular occipital bilateral y perdió la capacidad de leer braille, mientras que otras funciones de discriminación táctil estaban intactas. O sea que en este paciente la corteza occipital era la responsable de la decodificación espacial y táctil de la información

requerida para leer braille. Este es un ejemplo de plasticidad de modalidad cruzada en el que la corteza occipital es reclutada para realizar pruebas táctiles aumentando la discriminación táctil de los sujetos ciegos y favoreciendo la lectura de braille.

En resumen, los mecanismos de plasticidad que tienen los sujetos ciegos permiten la reorganización de la corteza visual para aceptar información no visual.

Parálisis cerebral

Uno de los hallazgos anatomopatológicos característicos en los pacientes con PC es la lesión de los axones de la vía corticoespinal, mientras que las neuronas corticales piramidales quedan intactas, aunque pueden hacer proyecciones intracorticales aberrantes (Marín-Padilla, 1997).

Las proyecciones corticoespinales crecen desde la corteza motora en forma centrífuga. A las 20 semanas de gestación los axones llegaron a la médula espinal y se inicia un proceso de sinaptogénesis con las motoneuronas alfa. En ese período cada hemisferio desarrolla proyecciones bilaterales, o sea, a las extremidades contralaterales y homolaterales. Con el desarrollo, esta situación de competición se resuelve con el debilitamiento de las vías homolaterales y el refuerzo de las contralaterales. Si el daño cerebral ocurre antes o durante la sinaptogénesis, las fibras cruzadas originadas en el cerebro afectado se reducen. Entonces las fibras homolaterales del cerebro contralesional exceden a las fibras cruzadas del cerebro lesionado. Esto lleva a la persistencia y refuerzo de las proyecciones homolaterales. Esta reorganización puede ocurrir aun hasta la edad de 2 años. Las proyecciones corticoespinales suelen estar casi totalmente comprometidas en la leucomalacia periventricular, ya que la lesión en general es profunda y medial; por su parte, la lesión por un infarto no suele ser tan profunda, dejando al menos proyecciones intactas. Mientras que algunos pacientes pueden tener un uso útil de la mano afectada soportado por la vía homolateral, otros no tienen una prensión activa, lo que podría depender del momento de la lesión y de la profundidad de la lesión de la vía corticoespinal. Lo que sí es característico de estos pacientes que controlan el lado parético y el no parético con el hemisferio sano son los movimientos involuntarios en espejo más allá de los 10 años, edad en la que normalmente desaparecen (Staudt, 2010).

Carr y cols. (1993) estudiaron la reorganización de la corteza motora central en pacientes con PC hemipléjica utilizando estimulación magnética focal cortical y registro electromiográfico digital. La estimulación de la corteza intacta logró estimular la mano pléjica; sin embargo, con la estimulación de la corteza dañada no se obtuvo similar respuesta en la mano homolateral. Por lo tanto, se demostró el desarrollo de nuevas vías motoras homolaterales desde la corteza sana a la mano hemipléjica. Esto indicó que los axones de la vía corticoespinal se habían dividido anormalmente y proyectado en forma bilateral al grupo de neuronas motoras de ambos lados de la médula espinal. Estos hallazgos neurofisiológicos se correlacionaban con la clínica. Una adecuada función de la mano era posible si se registraba actividad electromiográfica en la mano hemipléjica luego

de la estimulación cortical contralateral, mientras que, si no había respuesta, el movimiento de la mano dependía de los movimientos en espejo. Similares hallazgos se demostraron en pacientes con cuadriplejía espástica y con PC atetósica (Maegaki y cols., 1999).

Thickbroom y cols. (2001), utilizando estimulación magnética transcraneal y RM funcional, también demostraron que en pacientes con PC hemipléjica la mano afectada recibía las aferencias principalmente por una vía homolateral motora. Por otra parte, con estudios de RMf, el movimiento pasivo de la mano generaba una activación en la corteza contralateral afectada. Esto daba como resultado una disociación interhemisférica entre las aferencias cinestésicas que llegaban a la corteza contralateral y las eferencias corticomotoras que partían de la corteza homolateral. Esto podría ser una explicación de la inadecuada calidad del movimiento de la mano parética.

Diversas terapias son utilizadas en el tratamiento de niños con PC. Su efectividad, costo, seguridad y adherencias son temas que deben ser considerados en el momento de indicar un tratamiento. Uno de los aspectos más complejos es evaluar la efectividad de las distintas terapias y más difícil aún es conocer los mecanismos por los cuales actúan. A continuación, presentaré algunas experiencias que echan cierta luz sobre estas cuestiones.

La técnica de restricción del miembro no afectado es utilizada para mejorar la función del miembro superior parético. Esta técnica consiste en limitar el uso del miembro superior sano mientras se realiza tratamiento motor intensivo de seis horas por día en el brazo o mano afectada (Taub y cols., 1998; Hoare y cols., 2007). Sutcliffe y sus colaboradores (Sutcliffe, Gaetz y cols. 2007; Sutcliffe, Logan y Fehlings, 2009) demostraron la reorganización cortical en niños que recibieron terapia de restricción, utilizando RMf. La mejoría clínica se asoció con un aumento de la actividad cortical contralateral y un desplazamiento de la actividad del hemisferio homolateral al hemisferio contralateral. Un incremento de las aferencias sensitivas hacia la corteza contralateral podría ser responsable de la mejoría clínica.

Trivedi y cols. (2008) utilizaron tractografía por RM para determinar las modificaciones en la organización de la sustancia blanca de la vía corticoespinal y los cambios clínicos en niños con cuadriparemia espástica seis meses después de un tratamiento combinado de toxina botulínica y fisioterapia. Los autores observaron luego del tratamiento un marcado incremento del valor de anisotropía, especialmente en el brazo posterior de la cápsula interna, comparado con el estudio basal. Estos cambios no se observaron en niños sanos utilizados como grupo control. Un aumento de la fracción de anisotropía indica una restauración de la integridad de los tractos de la sustancia blanca y esto, asociado a una mejoría clínica, sugiere un aumento de la funcionalidad de la vía motora, o sea, cambios en la plasticidad inducidos por el tratamiento.

La terapia que utiliza tecnología de realidad virtual es una intervención interactiva y divertida, con gran adherencia por parte de los pacientes y que ha demostrado mejorar la función motora del miembro superior en pacientes adultos con hemiparesia (Merians y cols., 2002). You y cols. (2005) demostraron la reorganización cortical medida por cambios en la RMf en un niño de 8 años con parálisis cerebral hemiparética, inducida por

terapia virtual durante cuatro semanas. La activación cortical durante el movimiento del miembro afectado fue reorganizada, al pasar de una activación bilateral a una activación contralateral, resultado probablemente de una práctica intensiva que podría generar una potenciación sináptica efectiva.

Lenguaje

En la mayoría de los sujetos normales el lenguaje se desarrolla predominantemente en el hemisferio izquierdo. Esto es real para los diestros y también para numerosos zurdos. A pesar de esta clara tendencia a desarrollar el lenguaje en el hemisferio izquierdo, una lesión extensa del hemisferio izquierdo puede ser casi o completamente compensada si el insulto ocurre en el período pre- o perinatal. En esta situación las funciones del lenguaje se desarrollan en el hemisferio derecho en áreas homotópicas a las clásicas áreas del hemisferio izquierdo. En los pacientes con una lesión periventricular del hemisferio izquierdo el componente receptivo puede persistir en el hemisferio lesionado, mientras que los componentes expresivos son reorganizados en el hemisferio contralesional (Staudt, 2010).

Hertz-Pannier y cols. (2002) demostraron, utilizando RMf, un aumento de la activación del hemisferio derecho y en la región frontal izquierda durante la recuperación del lenguaje de un niño de 9 años a quien se le practicó una hemisferectomía izquierda parcial por una encefalitis de Rasmussen.

Trastornos del espectro autista

Hay evidencias clínicas y de investigación que apoyan la eficacia de la rehabilitación temprana para mejorar las habilidades específicas o globales en personas con trastorno del espectro autista (TEA), pero los mecanismos que subyacen a esa efectividad no han sido bien comprendidos (Sullivan y cols., 2014).

Calderoni y cols. (2016) evaluaron estudios en los que se utilizó RMf o RM estructural para analizar la respuesta al tratamiento rehabilitador en pacientes con TEA. Este trabajo consideró aquellos resultados en los que se comparaban los hallazgos antes y después del tratamiento. Los resultados de seis estudios sugieren que los cambios en el comportamiento inducidos por el entrenamiento fueron acompañados por significativas modificaciones en la actividad neuronal o de la conectividad funcional, que variaron en función de la intervención específica. Estas mejoras conductuales se supone son el resultado de cambios en la función y estructura cerebral que son particularmente accesibles en períodos críticos en la vida temprana. En estas ventanas, los estímulos ambientales formarían circuitos cerebrales corticales responsables de la adquisición de diferentes tipos de destrezas y habilidades.

Plasticidad patológica

Hemos visto numerosos ejemplos en los que los mecanismos de plasticidad resultan útiles. En algunas situaciones se especula que los mecanismos plásticos son la base de situaciones clínicas patológicas. Un ejemplo de estos es la distonía focal que se observa en individuos que realizan una actividad motora específica, como escribir o tocar el piano (se las denomina “distonías ocupacionales”), y que se asocia con períodos de entrenamiento o práctica intensiva. Quartarone y cols. (2006) sugieren que la práctica en algunas personas lleva a formar excesivas asociaciones entre las aferencias sensitivas y las eferencias motoras y debilitar otras asociaciones, lo que llevaría a la aparición de movimientos anormales.

Finalmente, no podemos dejar de mencionar que ciertas drogas (anfetamina, L-dopa, eritropoyetina, factores de crecimiento, etc.) y la estimulación eléctrica del sistema nervioso periférico o central podrían promover la plasticidad cerebral y potenciar los efectos de la rehabilitación, pero aún no hay demasiadas evidencias para su uso clínico (Dimyan y Cohen, 2011).

En síntesis, el concepto de plasticidad está ligado a una importante característica del sistema nervioso. Esta incluye desde la capacidad del niño para desarrollarse, o sea, la capacidad del cerebro de modificarse para ser la base de nuevas y distintas habilidades, hasta la recuperación de funciones luego de una lesión. También dentro del término “plasticidad” se incluye una plasticidad alterada, como se observa en diversos trastornos del desarrollo. El cableado básico del sistema nervioso central está genéticamente preprogramado. Su torneado final a lo largo de la infancia y adolescencia depende en gran medida de la experiencia. Hay períodos (ventanas) de alta plasticidad sináptica, en los que la experiencia (más/menos) deja su impronta.

Nuevos desarrollos tecnológicos han permitido un mejor conocimiento de estos fenómenos y todo esto abre la posibilidad de regular o modificar los distintos mecanismos de la plasticidad y especialmente favorecer la recuperación de niños con enfermedades neurológicas, objetivo central de la neurorrehabilitación.

Bibliografía

- Arroyo, H. (2011), “Clasificación topográfica del accidente cerebrovascular: guía para determinar los factores de riesgo y pronóstico”, en G. González y H. Arroyo (eds.), *Accidente cerebrovascular en la infancia y adolescencia*, Buenos Aires, Journal, pp. 61-65.
- Bailey, A. y Moersch, P. (1941), “Phantom limb”, *Can. Med. Assoc. J.*, 45(1): 37-42.
- Beck, H.; Goussakov, I.; Lie, A.; Helmstaedter, C. y Elger, C. (2000), “Synaptic plasticity in the human dentate gyrus”, *J. Neurosci.*, 20(18): 7080-7086.
- Bliss, T. y Lømo, T. (1973), “Long-lasting potentiation of synaptic transmission in the dentate area of anaesthetized rabbit following stimulation of the perforant path”, *J.*

- Physiol.*, vol. 232, pp. 331-356.
- Bourgeois, J. P.; Goldman-Rakic, P. S. y Rakic, P. (1994), "Synaptogenesis in the prefrontal cortex of rhesus monkeys", *Cereb. Cortex*, 4(1): 78-96.
- Büchel, C.; Price, C.; Frackowiak, R. y Friston, K. (1998), "Different activation patterns in the visual cortex of late and congenitally blind subjects", *Brain*, 121(pt. 3): 409-419.
- Calderoni, S.; Billeci, L.; Narzisi, A.; Brambilla, P.; Retico, A. y Muratori, F. (2016), "Rehabilitative interventions and brain plasticity in autism spectrum disorders: focus on MRI-based studies", *Front. Neurosci.*, vol. 10, pp. 1-7.
- Carr, L.; Harrison, L.; Evans, A. y Stephens, J. (1993), "Patterns of central motor reorganization in hemiplegic cerebral palsy", *Brain*, 116(pt. 5): 123-147.
- Chen, W.; Lee, S.; Kato, K.; Spencer, D.; Shepherd, G. y Williamson, A. (1996), "Long-term modifications of synaptic efficacy in the human inferior and middle temporal cortex", *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 93(15): 8011-8015.
- Chugani, H. (1998), "A critical period of brain development: studies of cerebral glucose utilization with PET", *Prev. Med.*, 27(2): 184-188.
- Cohen, L.; Bandinelli, S.; Findley, T. y Hallett, M. (1991), "Motor reorganization after upper limb amputation in man. A study with focal magnetic stimulation", *Brain*, 114(pt. 1B): 615-627.
- Cohen, L.; Celnik, P.; Pascual-Leone, A.; Corwell, B.; Falz, L.; Dambrosia, J. y cols. (1997), "Functional relevance of cross-modal plasticity in blind humans", *Nature*, 389(6647): 180-183.
- Cooke, S. y Bliss, T. (2006), "Plasticity in the human central nervous system", *Brain*, 129(pt. 7): 1659-1673.
- Darian-Smith, C. y Gilbert, C. (1994), "Axonal sprouting accompanies functional reorganization in adult cat striate cortex", *Nature*, 368(6473): 737-740.
- Dimyan, M. y Cohen, L. (2011), "Neuroplasticity in the context of motor rehabilitation after stroke", *Nat. Rev. Neurol.*, 7(2): 76-85.
- Dobbing, J. y Sands, J. (1981), "Vulnerability of developing brain not explained by cell number/cell size hypothesis", *Early Hum. Dev.*, 5(3): 227-231.
- Elbert, T.; Pantev, C.; Wienbruch, C.; Rockstroh, B. y Taub, E. (1995), "Increased cortical representation of the fingers of the left hand in string players", *Science*, 270(5234): 305-307.
- Flor, H.; Elbert, T.; Knecht, S.; Wienbruch, C.; Pantev, C.; Birbaumer, N. y cols. (1995), "Phantom-limb pain as a perceptual correlate of cortical reorganization following arm amputation", *Nature*, 375(6531): 482-484.
- Georgieff, M.; Brunette, K. y Tran, P. (2015), "Early life nutrition and neural plasticity", *Dev. Psychopathol.*, 27(2): 411-423.
- Guzzetta, A.; D'Acunto, G.; Rose, S.; Tinelli, F.; Boyd, R. y Cioni, G. (2010), "Plasticity of the visual system after early brain damage", *Dev. Med. Child Neurol.*, 52(10): 891-900.
- Hamilton, R.; Keenan, J.; Catala, M. y Pascual-Leone, A. (2000), "Alexia for Braille

- following bilateral occipital stroke in an early blind woman”, *Neuroreport*, 11(2): 237-240.
- Hertz-Pannier, L.; Chiron, C.; Jambaqué, I.; Renaux-Kieffer, V.; Van de Moortele, P.; Delalande, O. y cols. (2002), “Late plasticity for language in a child’s non-dominant hemisphere: a pre- and post-surgery fMRI study”, *Brain*, 125(pt. 2): 361-372.
- Hoare, B.; Wasiak, J.; Imms, C. y Carey, L. (2007), “Constraint-induced movement therapy in the treatment of the upper limb in children with hemiplegic cerebral palsy”, *Cochrane Database Syst. Rev.*, 18(2).
- Hubel, D. y Wiesel, T. (1970), “The period of susceptibility to the physiological effects of unilateral eye closure in kittens”, *J. Physiol.*, 206(2): 419-436.
- Huttenlocher, P. (1990), “Morphometric study of human cerebral cortex development”, *Neuropsychologia*, 28(6): 517-527.
- Johnston, M. (2004), “Clinical disorders of brain plasticity”, *Brain Dev.*, 26(2): 73-80.
- Kalaska, J. y Pomeranz, B. (1979), “Chronic paw denervation causes an age-dependent appearance of novel responses from forearm in ‘paw cortex’ of kittens and adult cats”, *J. Neurophysiol.*, 42(2): 618-633.
- Kalia, M. (2008), “Brain development: anatomy, connectivity, adaptive plasticity, and toxicity”, *Metabolism*, 57(2): S2-S5.
- Kerr, C.; Shaw, J.; Wasserman, R.; Chen, V.; Kanojia, A.; Bayer T. y cols. (2008), “Tactile acuity in experienced Tai Chi practitioners: evidence for use dependent plasticity as an effect of sensory-attentional training”, *Exp. Brain Res.*, 188(2): 317-322.
- Kolb, B.; Mychasiuk, R.; Muhammad, A. y Gibb, R. (2013), “Brain plasticity in the developing brain”, *Prog. Brain Res.*, vol. 207, pp. 35-64.
- Kulak, W.; Sobaniec, W.; Kuzia, J. y Bockowski, L. (2006), “Neurophysiologic and neuroimaging studies of brain plasticity in children with spastic cerebral palsy”, *Exp. Neurol.*, 198(1): 4-11.
- Lewis, T. y Maurer, D. (2005), “Multiple sensitive periods in human visual development: evidence from visually deprived children”, *Dev. Psychobiol.*, 46(3): 163-183.
- (2009), “Effects of early pattern deprivation on visual development”, *Optom. Vis. Sci.*, vol. 86, pp. 640-646.
- Maegaki, Y.; Maeoka, Y.; Ishii, S.; Eda, I.; Ohtagaki, A.; Kitahara, T. y cols. (1999), “Central motor reorganization in cerebral palsy patients with bilateral cerebral lesions”, *Pediatr. Res.*, 45(4 pt. 1): 559-567.
- Marín-Padilla, M. (1997), “Developmental neuropathology and impact of perinatal brain damage. II: white matter lesions of the neocortex”, *J. Neuropathol. Exp. Neurol.*, 56(3): 219-235.
- Merians, A.; Jack, D.; Boian, R.; Tremaine, M.; Burdea, G.; Adamovich, S. y cols. (2002), “Virtual reality-augmented rehabilitation for patients following stroke”, *Phys. Ther.*, 82(9): 898-915.
- Merzenich, M.; Nelson, R.; Stryker, M.; Cynader, M.; Schoppmann, A. y Zook, J. (1984), “Somatosensory cortical map changes following digit amputation in adult

- monkeys”, *J. Comp. Neurol.*, 224(4): 591-605.
- Nudo, R. (2006), “Plasticity”, *NeuroRx*, 3(4): 420-427.
- Quartarone, A.; Siebner, H. y Rothwell, J. (2006), “Task-specific hand dystonia: can too much plasticity be bad for you?”, *Trends. Neurosci.*, 29(4): 192-199.
- Rabinowicz, T.; De Courten-Myers, G.; Petetot, J.; Xi, G. y De los Reyes, E. (1996), “Human cortex development: estimates of neuronal numbers indicate major loss late during gestation”, *J. Neuropathol. Exp. Neurol.*, 55(3): 320-328.
- Ramos-Cabrer, P.; Agulla, J.; Argibay, B.; Brea, D.; Campos, F. y Castillo, J. (2011), “Técnicas de imagen para el estudio de la recuperación funcional tras el ictus: I. Aspectos metodológicos”, *Rev. Neurol.*, vol. 52, pp. 355-365.
- Recanzone, G.; Schreiner, C. y Merzenich, M. (1993), “Plasticity in the frequency representation of primary auditory cortex following discrimination training in adult owl monkeys”, *J. Neurosci.*, 13(1): 87-103.
- Rimrodt, S. y Johnston, M. (2009), “Neuronal plasticity and developmental disabilities”, en M. Shevell (ed.), *Neurodevelopmental disabilities: clinical and scientific foundations*, Londres, Mac Keith Press, pp. 225-240.
- Sadato, N.; Pascual-Leone, A.; Grafman, J.; Ibáñez, V.; Deiber, M.; Dold, G. y cols. (1996), “Activation of the primary visual cortex by Braille reading in blind subjects”, *Nature*, 380(6574): 526-528.
- Sharma, A.; Dorman, M. y Spahr, A. (2002), “A sensitive period for the development of the central auditory system in children with cochlear implants: implications for age of implantation”, *Ear Hear.*, 23(6): 532-539.
- Shaw, P.; Greenstein, D.; Lerch, J.; Clasen, L.; Lenroot, R.; Gogtay, N. y cols. (2006), “Intellectual ability and cortical development in children and adolescents”, *Nature*, vol. 440, pp. 676-679.
- Staudt, M. (2010), “Reorganization after pre- and perinatal brain lesions”, *J. Anat.*, 217(4): 469-474.
- Sullivan, K.; Stone, W. y Dawson, G. (2014), “Potential neural mechanisms underlying the effectiveness of early intervention for children with autism spectrum disorder”, *Res. Dev. Disabil.*, 35(11): 2921-2932.
- Sutcliffe, T.; Gaetz, W.; Logan, W.; Cheyne, D. y Fehlings, D. (2007), “Cortical reorganization after modified constraint-induced movement therapy in pediatric hemiplegic cerebral palsy”, *J. Child. Neurol.*, 22(11): 1281-1287.
- Sutcliffe, T.; Logan, W. y Fehlings, D. (2009), “Pediatric constraint-induced movement therapy is associated with increased contralateral cortical activity on functional magnetic resonance imaging”, *J. Child. Neurol.*, 24(10): 1230-1235.
- Taleisnik, S. (2010), *Neuronas: desarrollo, lesiones y regeneración*, Córdoba, Argentina, Encuentro, pp. 221-257.
- Taub, E.; Uswatte, G. y Pidikiti, R. (1999), “Constraint-Induced Movement Therapy: a new family of techniques with broad application to physical rehabilitation: a clinical review”, *J. Rehabil. Res. Dev.*, 36(3): 237-251.
- Thickbroom, G.; Byrnes, M.; Archer, S.; Nagarajan, L. y Mastaglia, F. (2001),

- “Differences in sensory and motor cortical organization following brain injury early in life”, *Ann. Neurol.*, vol. 40, pp. 320-327.
- Trivedi, R.; Gupta, R.; Shah, V.; Tripathi, M.; Rathore, R.; Kumar, M. y cols. (2008), “Treatment-induced plasticity in cerebral palsy: a diffusion tensor imaging study”, *Pediatr. Neurol.*, 39(5): 341-349.
- Wittenberg, G. (2009), “Experience, cortical remapping, and recovery in brain disease”, *Neurobiol. Dis.*, 37(2): 252-258.
- Woollett, K. y Maguire, E. (2011), “Acquiring ‘the Knowledge’ of London’s layout drives structural brain changes”, *Curr. Biol.*, 21(24-2): 2109-2114.
- You, S.; Jang, S.; Kim, Y.; Kwon, Y.; Barrow, I. y Hallett, M. (2005), “Cortical reorganization induced by virtual reality therapy in a child with hemiparetic cerebral palsy”, *Dev. Med. Child. Neurol.*, 47(9): 628-635.

CAPÍTULO 5

ETIOLOGÍA DE LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO Y OTRAS PATOLOGÍAS NEUROLÓGICAS DEL NIÑO

Nora Grañana y Natalio Fejerman

Introducción

Los trastornos del neurodesarrollo son ocasionados por factores endógenos o biológicos y exógenos o socioambientales (Fejerman, 2010), como se describe en el capítulo 1.

Las disfunciones y/o lesiones del sistema nervioso son el resultado de agresiones que pueden presentarse en los períodos prenatal, perinatal o posnatal temprano. Una misma lesión puede provocar un trastorno en función de la intensidad de la noxa y del momento del desarrollo cerebral. Es decir que tanto un trastorno, por ejemplo, de la circulación cerebral (hipoxia-isquemia) como una infección viral (citomegalovirus o zika) pueden producir lesiones severas o mucho más leves según ocurran en los primeros meses o al final del embarazo.

Es importante aclarar que llamamos “enfermedades congénitas” a aquellas que están presentes al nacer, pero no quiere decir que todas sean de origen genético. Las enfermedades congénitas pueden ser producidas no solo por alteraciones genéticas, sino también por cualquier condición de las que enumeraremos a continuación. Es importante señalar que la extensa serie de etiologías probables que describiremos pueden presentar signos y síntomas muy variados, desde cuadros disfuncionales (clásicos trastornos del desarrollo), discapacidad intelectual (DI), trastornos motores (parálisis cerebral, PC) u otros síndromes neurológicos crónicos o trastornos paroxísticos (epilepsia).

(Para una revisión más extensa, véase Fejerman y Fernández Álvarez, 2007.)

Síndromes genéticos

Dentro de la etiología genética, podemos considerar que el genoma humano está formado por entre treinta mil y cuarenta mil proteínas; de ellas, un tercio expresan características del sistema nervioso. El cerebro es un órgano que ocupa gran parte del genoma. Los factores de expresión de los genes son también complejos, modulados por sustancias intercelulares del ambiente que los rodea. Los genes tienen una secuencia de expresión preestablecida y estereotipada, pero sujeta a esa regulación neuroquímica, neuroanatómica y ambiental.

Epigenética

La epigenética es el estudio de cómo el ambiente influye en la expresión de los genes sin modificar la estructura del ADN.

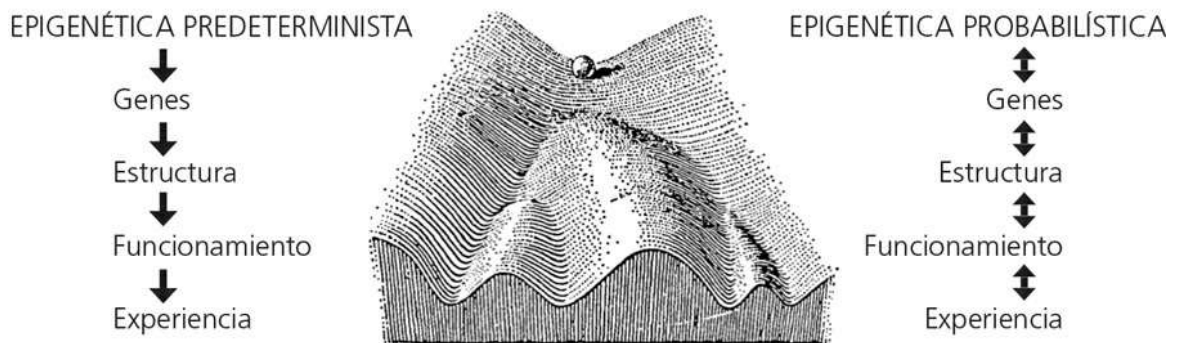
En la discusión sobre la relación mente-cerebro ha habido un largo debate histórico en torno a *nature versus nurture*, esto es, naturaleza versus nutrición o ambiente. En el siglo XVII los llamados “vitalistas” creían que la constitución del sujeto era producida por fuerzas “vitales” del ambiente, es decir, que todo se aprende del ambiente, como proclama la escuela conductista. Los preformacionistas, en cambio, pensaban que todo el individuo estaba preformado en los gametos sexuales, óvulos y espermatozoides. Esta noción de huella o plan previo al desarrollo del individuo marcó las discusiones hasta la actualidad, no solo desde la estructura, sino también con respecto a hasta qué punto los genes moduladores pueden regular el nivel de expresión genética en cada individuo.

Por otro lado, la explicación de la ontogenia o desarrollo a lo largo de la vida ha sido influenciada por el concepto de filogenia, es decir, de la evolución de las especies: un grupo de genes que fueron seleccionados por la evolución determinaría la prevalencia de los más fuertes. La pregunta debería ser, entonces, cómo se seleccionan estos genes y cuál es la influencia de la interacción con el ambiente, esto es, cómo desde el genotipo o rasgos genéticos se llega al fenotipo o expresión de estos rasgos. La epigenética explicaría el proceso de expresión de los genes. Los avances en las neurociencias en los últimos treinta años han acercado ambas posiciones, organicista y psicologista; se puede pensar en un modelo integrador, que contempla los distintos aspectos de las bases neurobiológicas y las influencias ambientales en el neurodesarrollo.

Gottlieb (1991) describió la diferencia entre epigenética predeterminista y epigenética probabilística. La *epigenética predeterminista* supone que los genes dan lugar a la estructura, la estructura a la función y la función a la experiencia, de un modo unidireccional. Esta concepción implicaría no solo que todo está preformado, sino que hay pocas posibilidades de modificar el curso del funcionamiento del individuo. En cambio, el concepto de *epigenética probabilística* se refiere a que los genes dan una mayor predisposición a generar una determinada estructura, que predispone a un tipo de funcionamiento y favorece determinadas experiencias. Por ejemplo, en una familia de deportistas, la mejor estructura anatómica favorece una facilidad para la actividad física, que genera una experiencia exitosa; a su vez, esta experiencia favorece el desarrollo

anatómico, por lo que la influencia puede ser bidireccional, desde la función hacia la estructura. En la figura 5.1 se describe la metáfora del paisaje epigenético de Waddington, que influyó mucho a Piaget. Se caracteriza el neurodesarrollo con la analogía de un campo o terreno ondulado, donde los posibles caminos o creodas entre las lomas dan una mayor predisposición a tomar un rumbo a una bola que corre cuesta abajo. Este concepto integra la genética al ambiente, porque, si bien se puede aceptar una tendencia, se puede considerar la posibilidad de que una intervención modifique el desplazamiento a otros carriles. Es decir que la experiencia podría modificar el funcionamiento y este la estructura.

Figura 5.1
El terreno epigenético de Waddington (1957)



En escuelas como el constructivismo de Piaget, se define que las estructuras biológicas son el resultado de una interacción compleja entre factores genéticos y epigenéticos. Según esta teoría, es indispensable la experiencia aprendida para pasar a la siguiente etapa evolutiva. El cognitivismo estudia los procesos de cambio y la interrelación entre lo genético y lo epigenético. Hay una fuerte interacción entre ambos, aun a nivel molecular. Las representaciones que surgen a partir del entrenamiento en las redes neuronales son sustentadas por un cambio en la estructura.

Hay varios síndromes por desregulación epigenética, como la fragilidad del cromosoma X, el síndrome de Angelman, que se describen en el capítulo 6, o el síndrome de Rett, en el capítulo 16. El conocimiento de estos mecanismos podría conducir a nuevos modos de tratamiento de los trastornos del desarrollo (Hagerman y Hendren, 2014).

Malformaciones

Como se vio en el capítulo 3, sobre neurobiología, a partir de la formación del disco

embrionario con el óvulo y el espermatozoide, se producen las etapas de multiplicación, proliferación o germinación celular; luego, de migración, y, por último, de diferenciación cortical (Gazzaniga, 2014). Hay que considerar el desarrollo de vasos o angiogénesis para completar el proceso de neurodesarrollo y también la apoptosis, según se describe en el capítulo 4, sobre plasticidad neuronal. En cada una de las etapas se pueden producir lesiones que van a dar lugar a trastornos malformativos:

a) *Proliferación*. El disco embrionario se enrolla formando un tubo. Consta de tres capas: el ectodermo, el mesodermo y el endodermo. El lado externo del tubo o capa ectodérmica va a formar la piel y el cerebro. La capa interna forma la zona germinativa como placa endimaria ventricular, que va a multiplicarse alrededor del ventrículo próximo, por donde circula el líquido cefalorraquídeo. Según la hipótesis radial de Ravic, las células endimarias constituyen unidades que proliferan en forma vertical a partir de un protomapa y que van a constituir las áreas citoarquitectónicas futuras en la corteza (Johnson y De Haan, 2016). Las microcefalias son un ejemplo de las alteraciones que se originan en esta etapa del desarrollo.

– Microcefalia: puede producirse por falta de multiplicación o por destrucción celular; puede quedar un cerebro pequeño, con menor perímetro cefálico, que va a condicionar un retraso global del desarrollo. Puede ser de origen genético, como en la microcefalia vera, o secundario a otros síndromes genéticos o destructivos tempranos, antes de las 36 semanas de gestación, como la rubeola congénita o el virus zika (Karwowski y cols., 2016; Johansson y cols., 2016). El virus zika fue reconocido en América inicialmente en 2014 en la isla de Pascua y es transmitido por la picadura del mosquito *Aedes aegypti*. Su particularidad es el mecanismo neurotóxico en la neurogénesis, que inhibe la proliferación celular, y el cerebro queda pequeño durante el embarazo en una pequeña proporción de fetos (Anaya y cols., 2016).

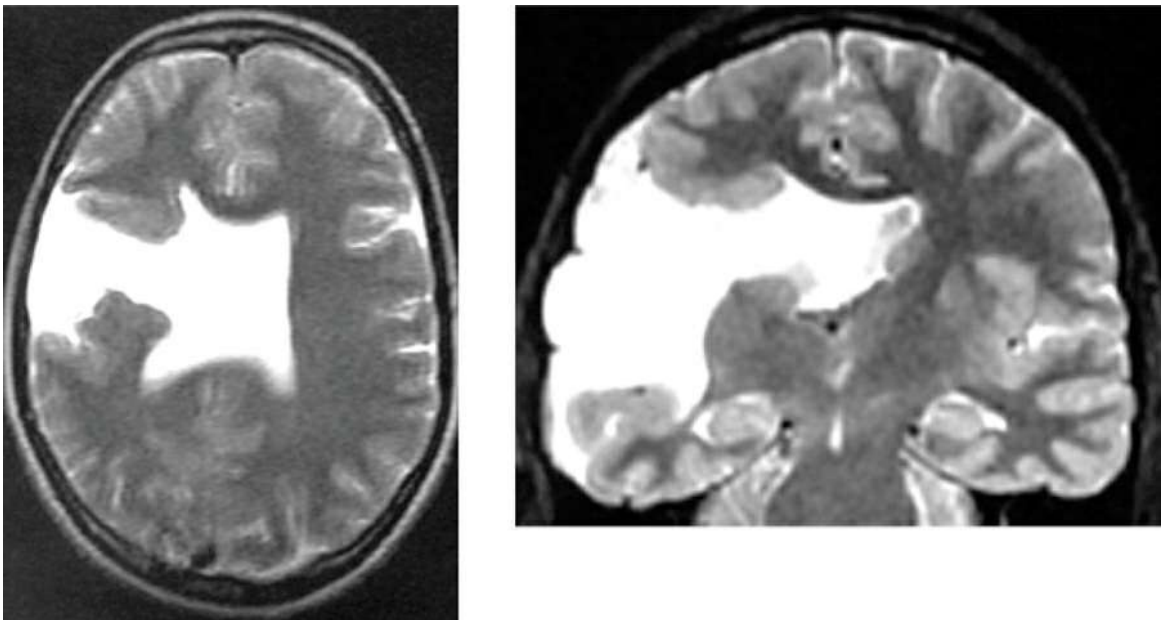
b) *Migración*. En relación con la segunda etapa, las neuronas al multiplicarse se apilan, se trasladan y migran por vías gliales a la corteza en forma de columnas ontogénicas, hasta llegar a su lugar definitivo (Segalowitz y Rapin, 2002a; 2002b).

– Malformaciones cerebrales: dentro de las malformaciones cerebrales que se producen en el período de migración están la lisencefalia o cerebro liso, con menos circunvoluciones, y las displasias corticales o esquizefalia (figura 5.2), entre otras. Las manifestaciones clínicas estarán en relación con el área cerebral donde se encuentran localizadas, pero el criterio más importante es que, como se trata de agrupaciones particulares de neuronas, producen con alta frecuencia epilepsia, que puede iniciarse en distintas edades de la vida. Estas malformaciones se asocian también con retraso global del desarrollo, con distinta expresión según sea el área más afectada: predominio en lenguaje, motricidad o intelecto. La agenesia de cuerpo caloso, parcial o completa, puede afectar o no el desarrollo cognitivo en distintos grados.

- Déficit en señalamiento durante la migración: por otro lado, en el proceso de migración se han encontrado sustancias de señalamiento que guían a las neuronas a su ubicación final, por ejemplo, las reelinas, glicoproteínas extracelulares marcadoras. El déficit de los genes de reelina a partir de lesiones prenatales se asocian a alteraciones de la migración, de la laminación del cerebelo y del hipocampo, con aparición de cuadros en distintas etapas de la vida, como esquizofrenia, síndrome de Tourette y trastornos del espectro autista (TEA) (Folsom y Fatemi, 2013).
- c) *Diferenciación cortical*. Las neuronas se organizan siguiendo fuerzas mecánicas dentro/fuera y espaciotemporales. En la corteza se especializan en funciones específicas, como lenguaje, motricidad o percepción sensorial, según el área que ocupen. La discriminación musical, por ejemplo, se podría anatómicamente encontrar recién en la segunda mitad de la gestación. En esta etapa las zonas indiferenciadas pueden generar *disgenesias localizadas*, que afectan la función que no completó su diferenciación, por ejemplo:
 - Patologías de morfogenes; secuencia de Moebius: los morfogenes organizan la forma final de las estructuras anatómicas en los procesos de diferenciación. Los morfogenes HOXB1 y B2 organizan segmentos o partes del sistema nervioso entre la cuarta y la sexta semana de gestación. La alteración produce déficit en el desarrollo de los núcleos de los pares craneales VI, con estrabismo; VII, con parálisis facial, hipomimia con dificultades para sonreír, y otros pares craneales, como el XII, con babeo y voz gangosa y también hipotrofia en el desarrollo de miembros en algunos casos. Como síntomas conductuales, trastornos de lenguaje, disartria, discapacidad intelectual (DI) en el 10-15% de los casos y autismo con DI en más del 5% de los casos. Se ha descrito mayor frecuencia de alteraciones de movimientos en espejo (Webb y cols., 2014). La secuencia de Moebius es una condición de origen genético o ambiental. Existe una forma adquirida por misoprostol, un abortivo que se usa comercialmente, que si no completa el aborto produce el mismo síndrome, alterando la organización de los segmentos neuronales por el mismo mecanismo, pero tóxico.
- d) *Alteraciones en mecanismos de apoptosis*. Luego de la etapa de crecimiento se produce un mecanismo de muerte celular programada o apoptosis, que se describe en el capítulo 4. Los circuitos neuronales, al especializarse, generan sinapsis y se unen funcionalmente por neurotransmisores; aquellas vías que no son funcionales sufren una poda, con reducción en más del 50% de las neuronas. Se recortan las sinapsis y la cantidad de neurotransmisores presentes de acuerdo con su especialización. Las alteraciones de los mecanismos de apoptosis también pueden conducir a malformaciones, displasias, necrosis o destrucción de zonas, por ejemplo, como en el síndrome fetal alcohólico o por ingesta de algunos anticonvulsivantes durante el embarazo (Bromley y cols., 2013; Velez-Ruiz y Meador, 2015), que se desarrolla en el apartado “Tóxicos”.
- e) *Angiogénesis*. Con el desarrollo amplio del cerebro, ya no alcanza con los

ventrículos para nutrir toda la estructura y se requiere de la formación de vasos para irrigar el sistema. La alteración en los mecanismos de angiogénesis va a impedir la nutrición del tejido encefálico y va a llevar a la necrosis focal, con lesiones porencefálicas o global, con patologías como *hidranencefalia*. La angiogénesis se altera por causas genéticas o adquiridas, como la infección por virus zika (Sarno y cols., 2016). Es incompatible con la vida; la sobrevivencia del bebé es corta: entre días y algunos meses, excepcionalmente años. No hay adquisición de pautas madurativas, solo funcionan los centros vitales del tronco cerebral.

Figura 5.2
Esquizecefalia



Cortes axial y coronal en secuencia T2

Displasia septoóptica: agenesia del *septum pellucidum* y esquizecefalia de labios abiertos frontotemporal derecha.

Fuente: Agradecemos al Dr. Carlos Rugilo, del hospital de Pediatría SAMIC “Prof. Dr. Juan Pedro Garrahan” por la cesión de las imágenes.

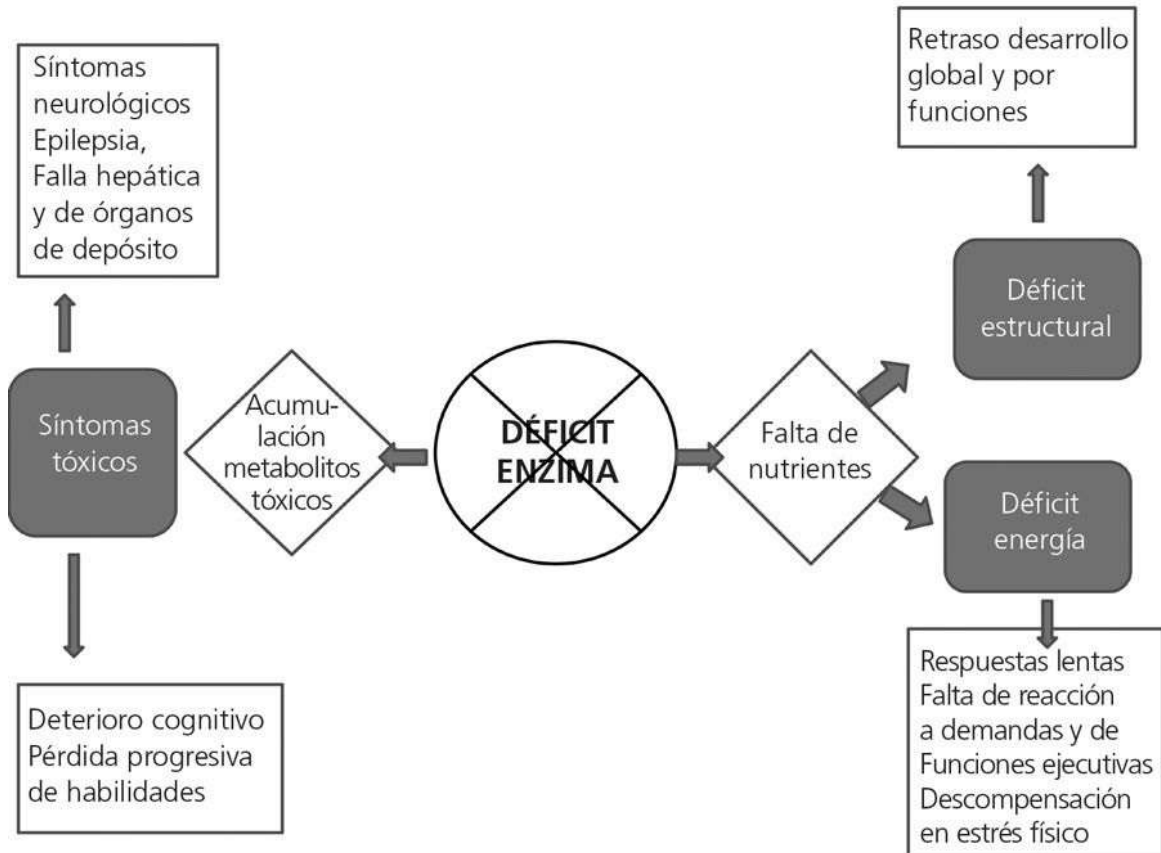
Errores congénitos del metabolismo

Se producen por déficit congénito de una enzima o sustancia necesaria para metabolizar o degradar los alimentos, hasta transformarlos en el metabolito final necesario para construir la estructura celular y para producir energía, como se describe

en la figura 5.3.

La acumulación celular por falta de degradación del alimento produce síntomas tóxicos.

Figura 5.3
Mecanismos de afectación cognitiva en errores congénitos del metabolismo



Por otro lado, la ausencia del metabolito final genera problemas tanto por alteración de la estructura celular como también por la ausencia de energía, sobre todo en momentos en que se requiere un aporte energético extra, como en las infecciones o las situaciones de estrés físico. Cada episodio de descompensación por síntomas tóxicos, así como por déficit de energía, incrementa la lesión neuronal, con deterioro cognitivo progresivo, regresión de aprendizajes y habilidades adquiridas. Además, la limitación en las situaciones de demanda energética, como exigencias intelectuales rápidas, se acompaña de respuestas poco eficaces y velocidad de procesamiento lenta.

La mayoría de los errores congénitos del metabolismo se asocian a encefalopatías neurometabólicas progresivas o evolutivas. La primera manifestación puede ser pérdida de las habilidades del desarrollo ya adquiridas, regresión de lenguaje, de conducta,

cambios en la personalidad, desinhibición, brotes psicóticos, epilepsia, regresión de aprendizajes o de motricidad. Sin tratamiento, estos errores evolucionan a un deterioro cognitivo progresivo y hasta la muerte.

Se pueden clasificar en trastornos del metabolismo intermedio, con inicio o descompensación aguda, y enfermedades de depósito, como la enfermedad de Wilson, la mucopolisacaridosis tipo III y la enfermedad de Niemann-Pick C, que se describen como ejemplos en el cuadro 5.1.

Cuadro 5.1
Errores congénitos del metabolismo y afectación cognitiva

Enfermedades	Signos y síntomas comunes	Fenotipo clínico marcador de etiología	Fenotipo cognitivo y conductual en casos no tratados (frecuencia en %)
Metabolismo intermedio	_____		
Fenilcetonuria	Neurológicos: epilepsia, microcefalia, síntomas motores y extrapiramidales, ataxia Cognitivos: trastornos del aprendizaje, DI, regresión intelectual y en aprendizaje, ADHD	Orina con olor a ratón	TEA: 5% DI: 90%
Homocistinuria		Cataratas Hábito marfanoide	51% Psiquiátricos: alucinaciones visuales, TOC, esquizofrenia/psicosis
Acidemias orgánicas		Retraso en el crecimiento, anorexia, osteoporosis, enfermedad renal crónica	TEA, TOC, alucinaciones visuales
Ciclo de la urea		Dolor abdominal vómitos	Alucinaciones recurrentes Trastornos del ánimo 9% Catatonia 22%
Enfermedades de depósito	_____		
Enfermedad de Wilson	Neurológicos: epilepsia, microcefalia, síntomas motores y extrapiramidales,	Oftalmológicos: anillo de Kayser Flescher (Micheli, 2006)	2/3: inicio psiquiátrico Esquizofrenia; alucinaciones Trastornos del ánimo

	ataxia Cognitivos: DI, deterioro progresivo lento intelectual y en aprendizaje, trastornos de aprendizaje, TEA, ADHD		Irritabilidad, agresividad y desinhibición progresiva (Bonnot y cols., 2015) Déficit en las funciones ejecutivas
Enfermedad de Niemann-Pick C		Parálisis de la mirada vertical 100% Disfagia Esplenomegalia 90%	Alucinaciones Disfunción ejecutiva, desinhibición 1/3 Brotes psicóticos Esquizofrenia
Porfiria		Dolor abdominal Déficit eritropoyético	Alucinaciones, esquizofrenia Trastornos del ánimo Catatonia
Xantomatosis cerebrotendinosa		Polineuropatía-diarrea crónica Xantomas cutáneos Catarata juvenil	Trastornos del ánimo Esquizofrenia, Psicosis
Mucopolisacaridosis tipo III (síndrome de Sanfilippo)		Hernia inguinal, diarrea crónica Otitis media crónica Cardiopatía Escoliosis Facies tosca sutil Hirsutismo	Trastornos de lenguaje ADHD refractario al tratamiento Ansiedad, autismo Irritabilidad, conductas agresivas Deterioro intelectual tardío (Wijburg y cols., 2013)
Adrenoleucodistrofia		Paraplejía espástica 40%	T ánimo: manía o depresión 90%
Gangliosidosis GM2		Ataxia Distonía	Inicio con brote psicótico 40%

Abreviaturas: TEA: trastorno en el espectro autista; DI: discapacidad intelectual; TOC: trastorno obsesivo compulsivo; T: trastorno; ADHD: trastorno por déficit de atención con hiperactividad e impulsividad.

Las formas de comienzo agudo debutan con convulsiones, coma, hipotonía, rechazo alimentario o fallo respiratorio repentino.

En las formas de depósito, la acumulación del producto tóxico no metabolizado lleva a pérdida lenta y progresiva de la función cognitiva, pérdida de habilidades adquiridas, irritabilidad, cambios de carácter, TEA, alucinaciones, episodios psicóticos y esquizofrenia; en estos casos la etiología neurometabólica queda enmascarada por la

progresión lenta de los síntomas conductuales. Al menos el 6% de las esquizofrenias tienen origen orgánico, entre otras causas por enfermedades del metabolismo intermedio. Algunos de los errores del metabolismo son tratables; la sospecha y el diagnóstico temprano pueden modificar el curso de los síntomas. Por ejemplo, en la enfermedad de Fabry, el diagnóstico precoz por estudio de gotas de sangre secas en papel, descubierto por Chamoles (Chamoles y cols., 2001), permite efectuar una intervención temprana y evitar el deterioro cognitivo. Como prototipo se describe la fenilcetonuria.

Fenilcetonuria

Es una enfermedad genética autosómica recesiva, que afecta el metabolismo del aminoácido fenilalanina. El déficit del metabolito final, la tirosina, reduce la producción de dopamina, que regula los procesos cognitivos, lleva a DI, trastornos de atención y de lenguaje; por acumulación de fenilalanina a niveles tóxicos, la fenilcetonuria se asocia a convulsiones y trastornos neuroconductuales, como autismo.

El estudio de sangre en el recién nacido permite detectarla en forma precoz y evitar los síntomas. Los niños bien tratados con dietas y suplementos pueden igualmente tener síntomas más leves, como déficit de atención, hiperactividad, impulsividad, déficit en funciones ejecutivas y en velocidad de procesamiento, con cociente intelectual (CI) normal (Waisbren y cols., 2007). Las hiperfenilalanemias no tratadas tienen los mismos déficits cognitivos.

El exceso de fenilalanina tiene un efecto teratogénico en hijos de madres fenilcetonúricas no compensadas durante el embarazo; casi todos tienen microcefalia y DI. El control de los niveles de fenilalanina previene parcialmente las complicaciones, aunque un cuarto de los niños pueden presentar trastornos de aprendizaje y un tercio, trastorno de atención con hiperactividad e impulsividad (ADHD, por su sigla en inglés), ansiedad o depresión (Waisbren y cols., 2014).

Enfermedades neurocutáneas

La piel y el sistema nervioso tienen un origen común, ya que provienen de la capa externa del disco embrionario, el ectodermo. Los trastornos genéticos que afectan el neuroectodermo se llaman “enfermedades neurocutáneas” o “neuroectodérmicas”.

Como fenotipo físico se encuentran lesiones en piel y en distintos órganos; en el fenotipo conductual hay características que es importante evaluar y cuya evolución y tratamiento deben controlarse (Fejerman y Fernández Álvarez, 2007). Se describen en el cuadro 5.2.

Cuadro 5.2

Enfermedades neurocutáneas más frecuentes y fenotipos conductuales

Síndrome/genotipo	Fenotipo clínico	Fenotipo cognitivo y conductual (frecuencia en%)
Complejo ET AD, gen TSC1 en crom. 9 y gen TSC2 en crom. 16	-Criterios mayores: +3 manchas hipomelanóticas de +5 mm de diámetro +3 angiofibromas cutáneos o placas cefálicas fibrosas, fibromas ungueales, manchas chagrinadas Displasias corticales: tubers, nódulos subependimarios, astrocitoma subependimario de células gigantes Rabdomioma cardíaco; linfangioleiomiomatosis renal -Criterios menores: Lesiones cutáneas tipo confite, en esmalte dentario; fibroma intraoral Quistes renales múltiples, mancha acrómica en retina, otros hamartomas Epilepsia: 90%	DI de leve a moderada , especialmente con autismo Autismo: 40-50% ADHD; conducta agresiva y autoagresiva, explosiva; rabietas; inflexibilidad; 1/3 trastornos de lenguaje, de memoria, de funciones ejecutivas, motores; y conductas psicóticas secuelas a epilepsia
Neurofibromatosis tipo I AD, gen neurofibromina crom 17	Criterios diagnósticos: +6 Manchas café con leche, neurofibromas o neurofibroma plexiforme, pecas axilares o inguinales Glioma óptico, nódulos de Lisch en iris o hamartomas del iris Displasia del hueso esfenoidal o pseudoartrosis de tibia (Jett y Friedman, 2010) Familiar directo afectado	Trastorno de aprendizaje y en el rendimiento escolar: 51% Déficit de atención: 63% ADHD: 38% Déficits visoespaciales y de lenguaje leves Trastornos de conducta: 35%; ansiedad, conductas internalizadoras, déficit de atención (Lehtonen y cols., 2013, Hyman y cols., 2005)
Hipomelanosis de Ito Traslocación autosómica gen Xp11	Manchas chagrinadas en la piel sobre las líneas de Blaschko EN +2 segmentos corporales, malformaciones musculoesqueléticas Microcefalia, hipotonía, epilepsia	DI Autismo

Abreviaturas: DI: discapacidad intelectual; ADHD: síndrome de hiperactividad con déficit de atención; ET:

esclerosis tuberosa; AD: autosómica dominante.

Es importante resaltar que este tipo de enfermedades, como la esclerosis tuberosa (ET), pueden servir como modelo para el estudio de nuevos tratamientos con terapias que en lugar de suplantar o suplementar metabolitos intermedios actúan sobre una proliferación celular desenfrenada y pueden modificar complicaciones estructurales asociadas (rapamicina, everolimus, etc.).

Esclerosis tuberosa

Se produce por un déficit en los genes TSC1 en el cromosoma 9 y TSC2 en el cromosoma 16 principalmente, de transmisión autosómica dominante. El producto de estos genes, las proteínas hamartina, tuberina y una tercera proteína, la TBC1D7, son sustancias señaladoras que regulan los procesos de multiplicación celular y regulación negativa del complejo mTORC1 por falta de activación de la rapamicina, una enzima kinasa central para el crecimiento y proliferación celular. La falta de activación de la enzima inhibidora del mTORC1 desencadena una proliferación celular desenfrenada y constituye la base de los síntomas de la ET (Di Mario y cols., 2015; Northrup y cols., 2013). Los pacientes afectados tienen manchas hipocrómicas cutáneas y tumores en sistema nervioso; como síntoma neurológico es frecuente la epilepsia.

Si bien los rasgos físicos son los marcadores de criterios diagnósticos, el fenotipo conductual es el aspecto que más condiciona la calidad de vida del niño y la familia. Hay DI en casi la mitad de los pacientes y en un 30% en grados moderado y severo. El nivel cognitivo decae en el primer año de vida y se mantiene estable. La afectación cognitiva y de la conducta dependen de la ubicación de las lesiones del sistema nervioso. Un estudio de Hunt y Sheperd (1993) demostró que los niños con epilepsia de tipo síndrome de West en el primer año de vida, con hamartomas temporales, tienen mayor riesgo de desarrollar autismo.

Un panel para evaluar los problemas cognitivos y conductuales en pacientes con esclerosis tuberosa recomienda agregar una evaluación neuropsicológica a los controles de seguimiento en forma sistemática durante el primer año, al inicio del jardín de infantes, al inicio y al final de la escuela primaria y en la escuela secundaria, y profundizar cuando hay problemas en el desempeño o empeoramiento de la conducta (De Vries y cols., 2005).

Las asociaciones de pacientes y padres impulsaron los ensayos de tratamiento en función de las alteraciones genéticas. Se están realizando estudios con rapamicina y con everolimus, como análogo, con pocos efectos colaterales, pero con escasa eficacia aún (Tran y Zupanc, 2015; Jülich y Sahin, 2014).

Trastornos de la circulación y oxigenación cerebral

Encefalopatía hipóxico-isquémica perinatal

La oxigenación insuficiente en el momento del parto produce hemorragia y lesión cerebral por isquemia, tanto en el prematuro –que tiene una máxima fragilidad o labilidad capilar– como en el bebé a término, por hipoxia o isquemia vascular (Vólpe, 2008).

La hemorragia intracraneal (HIC) se clasifica por su intensidad en cuatro grados:

- HIC grado 1: de la matriz germinal.
- HIC grado 2: hemorragia intraventricular.
- HIC grado 3: hemorragia con dilatación ventricular.
- HIC grado 4: la sangre se extravasa en el parénquima cerebral

El pronóstico depende del grado y de la evolución de la hipoxia del cerebro en desarrollo. Los grados 1 y 2 tienen bajas probabilidades de secuelas; solo en los grados 3 y 4 hay mayor frecuencia de compromiso neurológico.

El cuadro 5.3 enumera los factores de riesgo en el bebé que pueden dejar secuelas neurológicas.

Cuadro 5.3
Pronóstico de encefalopatía hipóxico-isquémica

Factores de riesgo	Déficits cognitivos (en %)	Déficit motor/sensorial (en %)	Mortalidad
Apgar: -Asfixia grave de 5 minutos -Asfixia grave de hasta 15 minutos -Asfixia grave de 20 minutos Ph<7	+ ++ +++ 50%	6 9 50	
Síndrome neurológico neonatal	DI 25-40% T conducta 9	PC 10-13 Déficit visual 40-50 Sordera 17%	10-20%
Convulsiones por hipoxia Convulsiones dentro 4 h de vida refractarias Convulsiones	DI 40 DI 75 DI 18		++

neonatales			
EEG/aEEG con paroxismo, supresión, atenuación	+++		
Ecografía: HIC de grados 3 y 4	DI 10-30	PC 30%	
Doppler con déficit de flujo + Apgar bajo	DI 23 T conducta ADHD		
RM de cerebro: lesiones focales o subcorticales y de sustancia blanca- Lesiones severas -Espectroscopia patológica	DI 50, DI, TDL		
Intervención con hipotermia	DI 20%		
Prematurez (< 1500 g)	DI 25-50	PC 5-10%	5-10%
Depresión materna/baja educación materna	++ TDL ++		-
Prematurez (< 1500 g)	25-50	5-10%	5-10%
Depresión materna Baja educación materna	++ TDL ++	--	--

Abreviaturas: EEG: electroencefalograma; aEEG: electroencefalograma con amplitud integrada; ADHD: trastorno de atención con hiperactividad e impulsividad; RM: resonancia magnética; PC: parálisis cerebral; DI; discapacidad intelectual; T: trastorno; TDL: trastorno del desarrollo de lenguaje.

Cuadro 5.4 Puntuación de Apgar

Signo	0	1	2
Esfuerzo respiratorio	Paro	Respiración irregular	Llanto vigoroso
Frecuencia cardíaca	Paro	< 100 latidos/min.	> 100

Tono muscular	Flaccidez	Genuflexión en las extremidades	Flexión de las extremidades
Respuesta refleja: estímulo en los pies	Sin respuesta	Mueca	Llanto y retirada de los pies
Color	Azul pálido	Extremidades azules	Rosado
Valores al minuto y a los 5 minutos (valores normales: 8-10)	Asfixia severa: 0-2	Asfixia moderada: 3-4	Asfixia leve: 5-7

Fuente: Adaptación de Cloherty y cols. (2009).

- a) *Puntuación de Apgar descendida en forma prolongada.* Valora la vitalidad del niño al momento de nacer, al minuto y a los 5 minutos, en cuanto a la frecuencia cardíaca, la respiración y otros parámetros clínicos que van a permitir determinar el grado de sufrimiento o asfixia y dar un pronóstico (cuadro 5.4). Un estudio de 49.000 recién nacidos con asfixia severa con Apgar 0-2 a los 5 minutos mostró que el 6% evolucionó a PC; el porcentaje fue de 9 si la asfixia persistió 15 minutos, y 50 si la asfixia fue de más de 20 minutos, según el proyecto colaborativo perinatal del Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos (Nelson y Ellenberg, 1981) (véanse los cuadros 5.3 y 5.4)
- b) *Síndrome neurológico neonatal.* La presencia de signos y síntomas neurológicos en el examen neonatal –hipotonía, trastornos alimentarios o apneas– predicen secuelas neurológicas en el 25-40% y mortalidad en el 10-20% en los cuadros de mayor intensidad y duración.
- c) *Convulsiones neonatales.* En niños con encefalopatía hipóxico-isquémica, las convulsiones incrementan cuarenta veces las secuelas. Si se producen especialmente en las primeras cuatro horas de vida y si son refractarias al tratamiento, se asocian a alta mortalidad (Volpe, 2008).
- d) *Exámenes complementarios.* Los signos de lesión en estudios neurofisiológicos y de neuroimágenes predicen como pronóstico:
- El EEG que presenta descargas de encefalopatía epiléptica, como paroxismos, supresión, atenuaciones paroxísticas de voltaje (EEG plano), son indicadores de secuelas graves.
 - La ecografía permite determinar los grados de HIC; los grados III y IV se asocian a mayor riesgo de secuelas en alrededor del 10-30% de los casos (Volpe, 2008; Pappas y cols., 2015). El doppler, que valora las modificaciones de flujo en el sufrimiento encefálico, ha demostrado que es buen predictor de evolución y riesgo de trastornos cognitivos y de conducta en la etapa escolar (Van den Broek y cols., 2010).

– Las lesiones focales, de ganglios basales o compromiso de sustancia blanca en TAC y RM de cerebro son indicadores de mal pronóstico. La RM con espectroscopia puede mostrar alteraciones en la relación NAA/creatina, lactato/creatina y mioinositol, que, asociadas a alteraciones en el EEG, constituyen un factor predictor negativo (Ancora y cols., 2010).

e) *Prematurez*. Es el nacimiento antes de la semana 38; se considera de mayor riesgo cuando el niño no ha alcanzado la semana 36 o tiene menos de 1500 gramos de peso. Antes un feto debajo de las 28 semanas no era viable, pero cada vez se encuentran más niños con sobrevida temprana e incluso con menos secuelas. Sin embargo, los procesos motores y sensoriales no están completos y los riesgos de lesión son más altos que en el bebé nacido a término.

Por ello el recién nacido de alto riesgo requiere un seguimiento sistemático de su desarrollo psicomotriz con uso de escalas de *screening* durante al menos los primeros cinco años de vida. Después del año de edad se intensifica la diferenciación de la corteza prefrontal y los procesos de mielinización: no se puede confirmar la indemnidad de funciones superiores como la coordinación motora fina, las habilidades sociales, la atención y las funciones ejecutivas hasta mucho después en la etapa escolar. Los procesos de regresión o apoptosis de dendritas y sinapsis no funcionales continúan intensamente, de acuerdo con la interacción entre el desarrollo estructural y el aprendizaje por el estímulo ambiental, que da una ventana terapéutica muy importante en la intervención temprana (Fejerman y Arroyo, 2013). En el capítulo 4, sobre plasticidad cerebral, se desarrolla la importancia de esta etapa en la reparación de procesos lesivos.

El pronóstico del neurodesarrollo en prematuros ha sido evaluado en muchos estudios en el mundo. Actualmente niños con peso de nacimiento de menos de 1500 gramos tienen tasas de sobrevida del 85-90%, con trastornos motores del tipo PC de 5-10% y del neurodesarrollo en distintos grados, desde formas leves, como retraso de lenguaje y déficit de atención, hasta retraso global del desarrollo en entre el 25 y el 50% de los prematuros (Volpe, 2008), con prevalencias más altas en caso de peso menor de 750 gramos o edad gestacional inferior a 28 semanas (Joseph y cols., 2016). En este grupo hay mayor frecuencia de secuelas sensoriales: hipoacusia en el 10%, déficit visual en el 30% y amaurosis en el 7%, peores en varones y en medios con adversidad psicosocial (Marlow y cols., 2005).

f) *Depresión materna*. Un trabajo realizado en Uruguay muestra una prevalencia de depresión de alrededor del 20% de las gestantes evaluadas y en los niños un menor desarrollo de lenguaje de aproximadamente cinco puntos en la escala de Brunet-Lézine a los 18 meses, sin diferencias según si habían recibido lactancia materna o no (González y cols., en prensa).

Las intervenciones como la hipotermia leve o *cooling* para prevenir las lesiones han logrado reducir en un 10-15% las secuelas cognitivas y motoras (Volpe, 2008; Pappas y cols., 2015).

Trastornos cerebrovasculares

Los accidentes cerebrovasculares (ACV) en la infancia tienen una frecuencia de 2-13/100.000. En cuanto a la etiología, se pueden producir por enfermedades cardiovasculares o hematológicas, infecciones, tumores, traumatismos y tóxicos. Generan episodios de isquemia, trombosis o hemorragia en las arterias cerebrales. Los síntomas son de comienzo agudo con o sin síntomas transitorios previos, con desarrollo de hemiplejía, trastornos sensitivos y sensoriales y síntomas cognitivos (González y Arroyo, 2011).

En más de la mitad de los sobrevivientes se producen secuelas en el largo plazo, con epilepsia y déficit motor, extrapiramidal, sensitivo, sensorial y cognitivo. Dentro de las secuelas cognitivas, se afectan principalmente las habilidades visoconstructivas, la memoria a corto plazo y la velocidad de procesamiento. Los factores que predisponen en mayor medida al compromiso del neurodesarrollo son la magnitud de la lesión y la edad al inicio. Es decir que, si bien los niños pequeños tienen mayor plasticidad para la recuperación, con el tiempo lesiones en zonas funcionales pueden manifestar mayor extensión en su gravedad y producir DI (Studer y cols., 2014).

En los ACV en etapa preescolar e infancia, la epilepsia como secuela se asocia a mayor frecuencia de déficit atencional, de funciones ejecutivas, de habilidades sociales (Greenham y cols., 2010) y déficit visomotor o de lenguaje, según el lado afectado (Anderson y cols., 2011).

Enfermedades infecciosas. Secuelas de meningoencefalitis (1)

Las infecciones pueden producir lesiones directas según la etapa del desarrollo y la zona del sistema nervioso que afecten, tanto en la etapa prenatal como en la perinatal y la posnatal. Hay características generales y otras específicas de cada germen.

Las infecciones prenatales pueden producir lesión por dos mecanismos: por vía directa, por el fenómeno inflamatorio y destructivo del germen, y en forma indirecta por los efectos teratogénicos o afectación del cerebro en desarrollo. Además, en el embarazo el feto puede no producir anticuerpos que permitan detectar la infección y luego del nacimiento hay que separar los anticuerpos propios de los transmitidos por la madre, para lograr el diagnóstico de certeza.

Se incluyen dentro de los gérmenes de las infecciones pre- y perinatales el grupo TORCHS: toxoplasmosis, rubeola, citomegalovirus (CMV), chagas, herpes, HIV, sífilis; y ahora se agrega la infección del virus zika.

Las secuelas más frecuentes ante estas infecciones en período prenatal y perinatal temprano son:

1. Efectos destructivos por la meningoencefalitis asociada a los gérmenes, que puede afectar el neurodesarrollo de modo global o según el área que se lesione. La

reactivación del germen durante la infancia puede producir panencefalitis subaguda con deterioro neurológico progresivo, como las familias herpes zóster y el virus de la rubeola. En etapas posteriores por sarampión.

2. Efectos teratogénicos por la interrupción del desarrollo del sistema nervioso en cada una de sus etapas.
3. Microcefalia, con detención del desarrollo y menor perímetro cefálico, especialmente en CMV y zika.
4. Displasias corticales, calcificaciones y del desarrollo del cerebelo: la afectación durante las etapas del desarrollo en los gérmenes tempranos, como CMV, origina distintos tipos de displasias y la afectación cognitiva tiene relación con la localización.
5. Epilepsia: las lesiones cicatrizales se acompañan de focos epilépticos, especialmente en CMV y herpes.
6. Hipoacusia bilateral, especialmente en CMV, rubeola congénita y toxoplasmosis, en las que también puede agregarse amaurosis o ceguera congénita, por lo que requieren intervenciones específicas diseñadas para grupos de sordos-ciegos.

Las características por germen se detallan en el cuadro 5.5:

- El *CMV* pertenece a la familia herpes; es la infección prenatal más frecuente, por transmisión o reactivación de la infección materna durante el embarazo o en el canal de parto. En más de la mitad de los casos el contagio es asintomático. El 30-40% desarrolla un síndrome neurológico con meningoencefalitis, microcefalia, calcificaciones, displasias corticales y epilepsia (Swanson y cols., 2013). Como secuela el 45% queda con DI, dos tercios de gravedad moderada a severa, PC 45%, sordera 60% y epilepsia (Noyola y cols., 2001).
- La familia de virus *herpes zóster* se transmite típicamente en el canal de parto y produce meningoencefalitis con alta mortalidad. No todos los sobrevivientes quedan con secuelas cognitivas: entre el 30 y el 50% según el área afectada. Luego, por un mecanismo de reactivación del germen en la infancia, se puede producir un cuadro de panencefalitis progresiva tardía con un deterioro progresivo, que también puede ocurrir con la rubeola congénita.
- En el caso del *sida*, el virus HIV, que se transmitía frecuentemente intraparto, se acompañaba de un perímetro cefálico normal al nacimiento con enlentecimiento en la velocidad de desarrollo y microcefalia adquirida por atrofia cerebral progresiva. Los tratamientos farmacológicos durante el parto han reducido fuertemente el contagio y sus secuelas.
- *Zika* es un virus descrito recientemente que se transmite por la picadura del mosquito *Aedes*, con características similares de transmisión al dengue y al chikungunya. Produce una alteración en los gangliósidos, que se expresa como síndrome de Guillain-Barré en adultos y microcefalia congénita en niños afectados. Se considera que la transmisión en madres embarazadas afectadas es menor del

1% (Anaya y cols., 2015). La microcefalia se produce por un detenimiento del neurodesarrollo y de la proliferación neuronal, que revela la importancia de los gangliósidos en este último proceso (Swanson y Schleiss, 2013).

- Otros virus que ocasionan meningoencefalitis neonatal con secuelas cognitivas, como enterovirus y varicela perinatal, pueden producir también mielitis.
- La *toxoplasmosis* es la segunda infección en frecuencia después del CMV. El riesgo de contagio aumenta a medida que avanza la gestación y produce complicaciones neurológicas en alrededor del 70% de los bebés que se contagian en el último trimestre. El síndrome neurológico presenta meningoencefalitis, microcefalia, calcificaciones cerebrales, hidrocefalia, hasta hidranencefalia. Como secuela, alrededor del 90% de los niños afectados tienen DI y/o compromiso motor y el 70%, afectación visual severa (Remington y cols., 2006). Algunos casos conllevan también hipoacusia. Hay formas asintomáticas durante la etapa neonatal que desarrollan una encefalopatía durante los primeros años de vida, que luego aparece en las imágenes durante el control del desarrollo.
- En el caso de la *rubeola*, era una enfermedad devastadora en el 50-75% cuando afectaba el primer trimestre de embarazo, especialmente al primer mes, que se ha reducido significativamente con la vacunación. El cuadro de sordera-ceguera bilateral, microcefalia, PC y DI es importante. En aquellos niños afectados con mayor preservación de su nivel intelectual también hay trastornos de aprendizaje, déficits visomotores, ADHD, dificultades en la regulación emocional. En un 6% se desarrolla TEA. Hay una cierta correlación con el retraso de crecimiento en talla y el nivel madurativo.
- En el caso de la *sífilis* congénita, la afectación más frecuente es una meningoencefalitis crónica, de inicio asintomático, a la que se agregan, si no se realiza tratamiento, afectación de pares craneales e hidrocefalia.

Meningoencefalitis posnatal

Las secuelas de las infecciones del sistema nervioso durante la infancia dependen del germen y de la precocidad del tratamiento.

Hay más de cien virus que pueden producir encefalitis por infección directa o luego de vacunación, la mayoría con síntomas leves. Las formas más graves pueden dejar secuelas neurológicas en alrededor del 7,5% de los casos, como lo mostró el estudio ECOVE (Flores-González y cols., 2015; Bale, 2015). La encefalitis por herpes tiene como secuelas neurológicas retraso global del desarrollo, trastornos de lenguaje, PC, déficit visual o epilepsia en tres de cada cuatro pacientes (Ward y cols., 2012). Los casos por gripe A no han mostrado secuelas neurológicas.

En cuanto a las meningitis bacterianas, pueden quedar además secuelas en audición, tanto por la afectación por los gérmenes como por la neurotoxicidad de algunos antibióticos que se requieren para controlarlas. Una revisión sistemática en 1433 niños

sobrevivientes a meningitis bacteriana mostró que el 45% tuvo secuelas cognitivas o de conducta; el 6,7%, hipoacusia, el 14%, secuelas motoras, con PC el 0,5% (Chandran y cols., 2011). La mortalidad fue del 0,3%. Respecto del compromiso cognitivo, quedaron con DI el 3% de los niños; rendimiento limítrofe o menor rendimiento intelectual, el 45%; trastornos de aprendizaje, el 20%; problemas de conducta, el 8%; ADHD, el 2,4%; deterioro auditivo, con sordera uni- o bilateral, el 1,4%; y ceguera, el 0,3%.

Cuadro 5.5
Enfermedades infecciosas perinatales y afectación cognitiva

Germen	Compromiso clínico (en %)	Compromiso cognitivo y conductual (en %)
CMV	Retraso en el crecimiento intrauterino o prematuridad: 21%-50% Síndrome neurológico neonatal: 40% Microcefalia: 87% Meningoencefalitis: 75% Epilepsia Hipoacusia bilateral: 60% PC: 45% RMI: Calcificaciones: 80%, polimicrogiria, lisencefalia, ventriculomegalia, hipoplasia cerebelosa, leucomalacia periventricular o porencefalia Coriorretinitis Hepatosplenomegalia, anemia Hernia inguinal Neumonitis (Swanson y Schleiss, 2013)	DI (de moderada a severa): 45% (Noyola y cols., 2001)
Herpes zóster perinatal e infantil	Transmisión en el canal de parto Lesiones cutáneas: 84% Coriorretinitis: 84% SNC: Microcefalia: 100%, meningoencefalitis con alta mortalidad, leucomalacia, hidrocefalia, epilepsia, panencefalitis subaguda PC Mortalidad: 20-46% y 80% en formas diseminadas	DI: 80%

HIV	Transmisión en el canal de parto SNC: Meningoencefalitis, atrofia cerebral, calcificaciones, vasculopatía, mielitis, microcefalia adquirida	Retraso global del desarrollo
Zika	SNC: Microcefalia, neuropatía de Guillain-Barré en adultos Secuelas: < 1%	Retraso global del desarrollo
Toxoplasmosis	Frecuencia: ++, especialmente en el último trimestre SNC: Meningoencefalitis, microcefalia, atrofia, malformaciones, calcificaciones, hidrocefalia, epilepsia Corioretinitis, Amaurosis: 69% PC: 76% Sordera: 17% Hepatosplenomegalia, anemia Neumonitis	DI: 89% (Remington y cols., 2006)
Rubeola	Grave en el primer trimestre Compromiso ocular: 50% Compromiso cardíaco: 57% Retraso de crecimiento Microcefalia: 80% PC 50% Sordera: 83%	DI 50% Trastorno aprendizaje: déficit visomotor ADHD 50% Autismo: 6%
Sífilis	SNC: Meningitis, hidrocefalia, lesiones cerebrovasculares, epilepsia, neuropatía sensitivo-motora Atrofia óptica y auditiva Hepatoesplenomegalia, anemia Rash cutáneo Periostitis	DI
Meningitis bacteriana	Mortalidad 0.3% Sordera uni- o bilateral 1.4%- Hipoacusia 6.7% Ceguera 0.3% PC 0.5%	DI 3% T aprendizaje 20% T conducta 8% ADHD 2.4%

Abreviaturas: DI: discapacidad intelectual; ADHD: trastorno de atención con hiperactividad e impulsividad; PC: parálisis cerebral; T: trastorno.

Trastornos inflamatorios y autoinmunes del sistema nervioso central

En la última década se ha precisado la nosología de una serie de trastornos inflamatorios y autoinmunes del sistema nervioso central, muchos de los cuales se incluían hace años en el amplio grupo de las encefalitis.

Encefalopatías inmunomediadas

En los últimos años el número de niños internados en el hospital Garrahan con cuadros agudos o subagudos con sintomatología “encefálica”, muchos de ellos con sintomatología psiquiátrica incluida, es superior al de pacientes internados con la clásica encefalitis herpética. Se han encontrado receptores para autoanticuerpos contra glutamato y NMDA en pacientes con epilepsia o lupus eritematoso sistémico y en algunas encefalitis. Estos autoanticuerpos han resultado ser muy dañinos para el sistema nervioso, producen destrucción y pueden inducir compromiso cognitivo y en la conducta. En realidad, pacientes con encefalopatías inmunomediadas pueden ser incluidos en series de casos presentados bajo el título de “epilepsias autoinmunes en niños”. Dado que tanto las denominadas “encefalopatías inmunomediadas” como las epilepsias autoinmunes en niños son potencialmente tratables con terapia inmune, es importante su reconocimiento temprano. En una serie de trece pacientes con una edad media de 6 años, se encontraron tres pacientes con encefalitis NMDAR, dos con anticuerpos neuronales de superficie de canales de potasio voltaje dependientes (VGKC) y uno con anticuerpos glutamato ácido decarboxilasa (GAD). Dos de los pacientes habían tenido encefalopatía epiléptica refractaria inducida por fiebre en edad escolar (FIRES). También se incluyeron pacientes con encefalitis límbica y anticuerpos negativos (Suleiman y cols., 2013). Las encefalitis inmunomediadas pueden comenzar con pérdida de memoria, síntomas cognitivos, trastornos de conducta y convulsiones; luego evolucionan al cuadro completo, con encefalopatía, mutismo, catatonía, discinesias, disfunción hipotalámica y autonómica (Dale y Vincent, 2010).

Encefalitis de Rasmussen

La encefalitis de Rasmussen es una enfermedad inflamatoria crónica del cerebro que afecta un solo hemisferio cerebral y se manifiesta por epilepsia refractaria a la medicación, déficit motor progresivo unilateral y atrofia del hemisferio cerebral contralateral a la hemiparesia.

No existe actualmente un protocolo estandarizado de tratamiento medicamentoso y la hemisferotomía es la indicación aceptada en niños que ya tienen hemiparesia. Algunas inmunoterapias han mostrado eficacia parcial. La experiencia argentina en tratamiento y seguimiento de treinta y dos casos ha sido presentada por Caraballo y cols. (2013). Un trabajo reciente muestra la experiencia con el uso de adalimumab en once pacientes (Lagarde y cols., 2016).

Encefalomiелitis desmielinizante aguda y esclerosis múltiple

En los niños, los episodios de desmielinización autoinmune más frecuentes corresponden a la *encefalomiелitis desmielinizante aguda* (EMDA), a partir de un brote por un cuadro infeccioso o una vacunación o sin antecedentes de relevancia (Tenenbaum y cols., 2002). La diferencia con la esclerosis múltiple es que la EMDA corresponde a episodios únicos inflamatorios inmunomediados del sistema nervioso, típicamente transitorios y autolimitados, sin secuelas cognitivas (Tenenbaum, 2013).

La *esclerosis múltiple* se produce por desmielinización en forma de brotes recurrentes o por formas crónicas progresivas, con síntomas neurológicos como adormecimiento o pérdida de fuerza en los miembros, pérdida de agudeza visual, ataxia o disartria, que remiten total o parcialmente con el tratamiento. El diagnóstico se realiza de acuerdo con el “Consenso internacional de diagnóstico de esclerosis múltiple para niños” (Krupp y cols., 2013) por criterios clínicos y de laboratorio y por neuroimágenes, que se repiten en forma periódica para valorar la evolución.

El compromiso cognitivo puede ser desde leve en fases iniciales a severo en fases tardías; depende del grado de secuela, pero hay pocas evidencias de la evolución cognitiva en el comienzo infantil (Cardoso y cols., 2015). Un tercio de los pacientes en las primeras fases presenta dificultades atencionales y en velocidad de procesamiento, déficits visomotores, síntomas psicósomáticos y ansiedad, pero que permanecen estables en los primeros años (Charvet y cols., 2016). Estas manifestaciones clínicas leves representan interrupciones en la conectividad talamocortical y frontal en imágenes iniciales por resonancia funcional en estado basal de reposo (Akbar y cols., 2016).

Lupus eritematoso sistémico

El lupus eritematoso sistémico juvenil es una enfermedad autoinmune crónica multisistémica que comienza antes de los 16 años, generalmente entre los 10 y los 12. Los síntomas sistémicos incluyen problemas cutáneos, musculoesqueléticos, renales y compromiso neuropsiquiátrico. Los mecanismos patofisiológicos no están identificados por completo, pero tienen relación con factores inflamatorios e inmunológicos, con autoanticuerpos, citoquinas y estados protrombóticos. Los síntomas neurológicos más frecuentes son cefalea y convulsiones. Los síntomas psiquiátricos en el 20-50% de los jóvenes son depresión, manía y brotes psicóticos, que pueden preceder a la aparición del cuadro sistémico (Fernandes y Brito, 2012). Pueden ser consecuencia de la lesión del sistema nervioso y/o estar causados por corticoides, que hay que controlar para definir el tratamiento.

PANDAS

El síndrome PANDAS (*pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections* o enfermedad neuropsiquiátrica autoinmune asociada a infecciones estreptocócicas) es un cuadro de comienzo súbito con tics agudos, sin corea franca, síntomas obsesivos y compulsivos y/o trastornos de conducta con hiperactividad e impulsividad luego de una infección por estreptococo b-hemolítico del grupo A en prepúberes, según lo define el Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos.

La fisiopatología incluye una predisposición familiar, con una reacción autoinmune al estreptococo en individuos genéticamente predispuestos con los haplotipos de anticuerpos monoclonales D8/17. Como tratamiento, se ha propuesto antibiótico con penicilina, recambio total de plasma o infusiones con inmunoglobulinas y tratamiento precoz de exacerbaciones asociadas a infecciones (Swedo y cols., 2015).

Traumatismo de cráneo

Los traumatismos encefalocraneanos (TEC) son una patología con prevalencia creciente por el aumento de los accidentes y de la violencia. Respecto de las causas más frecuentes en menores de 4 años, se producen en alrededor del 40% por caídas o accidentes y en el 20% por maltrato; en etapa escolar y adolescencia, por accidentes de tránsito y, en menor medida, por lesiones en deportes. Se supone que las lesiones focales tienen mejor recuperación en la etapa infantil, no así cuando llegan a niveles de gravedad en que se produce una lesión axonal difusa que conlleva más secuelas.

En cuanto a la gravedad, los TEC se clasifican en leves, moderados y graves. Las formas leves, con puntaje de la escala corregida para niños de Glasgow (ECG) 14-15, pueden tener pérdida de conciencia breve y escaso riesgo de secuelas. En las formas moderadas, con ECG de 9 a 13, hay persistencia del compromiso de conciencia y se requiere hospitalización. Las formas graves, con ECG menor de 8, desarrollan coma, requieren internación en unidad de terapia intensiva y pueden tener lesiones secuelares en imágenes.

Si bien las secuelas motoras y cognitivas se han seguido en forma sistemática, son más frecuentes y preocupantes las secuelas conductuales y los problemas psicosociales, que, no tratados en la adolescencia y la vida adulta, ensombrecen el pronóstico. Si bien tener problemas de conducta es un factor de riesgo para sufrir un accidente, esto ha sido una excusa para negligir los problemas de conducta posteriores. Una revisión de trabajos mostró la importancia de los trastornos cognitivos y de conducta posteriores al TEC, con síntomas externalizadores, como ADHD, desinhibición, agresividad y conductas oposicionistas en más de un tercio de los casos. En las formas severas se encontraron síntomas internalizadores, como depresión y ansiedad, estrés postraumático, conductas obsesivas, ansiedad generalizada o cambios de personalidad (Li y Liu, 2013).

Como secuelas cognitivas, se observa que en los niños pequeños hay más riesgo de afectación del lenguaje, disfunción ejecutiva y déficits en las habilidades de resolución de problemas y procesamiento de la información. En los grandes, durante la etapa escolar,

hay como secuelas déficit en la adquisición o expansión de la lectoescritura, en la decodificación y la velocidad de procesamiento (Turkstra y cols., 2015).

La evaluación se realiza primero a nivel de *screening* luego del traumatismo, pero se debe repetir al año de la recuperación y en las distintas etapas del desarrollo, para captar las modificaciones del procesamiento de la información. Los protocolos se organizan por funciones cognitivas, descriptos en cada capítulo.

Tóxicos

Existen claros síndromes por tóxicos, como el síndrome alcohólico fetal, las secuelas de fármacos durante el embarazo, pero también hay cientos de tóxicos ambientales no bien regulados y con efectos teratogénicos sobre el sistema nervioso aún poco conocidos. Se desarrollan en el cuadro 5.6.

Drogas adictivas

Síndrome alcohólico fetal

Es un grupo de síndromes en un espectro de afectación en el desarrollo del sistema nervioso por el alcohol durante el embarazo. El consumo de alcohol, especialmente entre la cuarta y la décima semanas, afecta la migración neuronal y en el último trimestre afecta el desarrollo del cerebelo, del hipocampo y de la corteza prefrontal, que lleva a los síntomas cognitivos y en la conducta. Si bien el nivel de ingesta de alcohol está en relación directa con la lesión, no hay niveles de ingesta seguros, especialmente al inicio del embarazo, cuando muchas veces la mujer no sabe que está gestando.

Se caracteriza por anomalías faciales y compromiso cognitivo, como se describe en el cuadro 5.6. Los estudios de adopción, por ejemplo de España, han mostrado mayor frecuencia en niños provenientes de zonas de alto consumo alcohólico, por lo que hay que buscar el fenotipo facial y el retraso de crecimiento ponderal en los casos de sospecha. Los estudios nacionales de consumo de riesgo de mayores de 16 años en Argentina establecen prevalencias del 7-12% de la población, con consumo elevado en la zona noroeste del país (Calvillo y cols., 2011). En estudios poblacionales en Santa Fe se encontró aumento del consumo en mujeres, que se acerca al de varones y es del 15% en embarazadas (López y cols., 2015). En el resto del país la prevalencia es poco conocida por la escasez de trabajos al respecto, pero en el sur, por las bajas temperaturas, podría haber prevalencias considerables.

Efectos de la cocaína

El consumo de drogas adictivas ha crecido en forma considerable en los últimos diez

años, con preponderancia de drogas muy dañinas, que tienen precios más bajos y producen mayor lesión, como el paco o pasta base de cocaína (PBC). Son sustancias que provocan efectos cognitivos y de conducta en quienes las consumen, pero también aumentan las alteraciones del neurodesarrollo del cerebro fetal cuando se utilizan durante el embarazo. La cocaína es hidrosoluble y pasa con facilidad la placenta. Es vasoconstrictora y reduce el flujo sanguíneo y de oxígeno. Hay que considerar los efectos per se de la droga, como así también las variables ambientales con relación a la gravedad de la psicopatología de la embarazada adicta, al uso de polisustancias y al ambiente con cuidados más pobres, con menor nutrición y violencia, que se combinan para dar los efectos deletéreos tanto en el desarrollo cognitivo como en la conducta. Los trabajos realizados en Uruguay sobre adicciones identificaron las sustancias de consumo recreativo y los psicofármacos empleados durante el embarazo en Latinoamérica. Se utilizó como muestra biológica el meconio, que tiene la ventaja de identificar el consumo materno de sustancias en la segunda mitad del embarazo.

La sustancia que se detectó con mayor frecuencia es el alcohol, en el 49% de las embarazadas, seguida del tabaco, en proporciones similares. Le siguen los psicofármacos y, dentro de estos, más frecuentemente las benzodiazepinas. Los metabolitos de cocaína, que identifican la cocaína y la PBC, se detectaron en el 9% (Moraes y cols., 2011). Uno de los problemas en madres adictas es que en la clínica en neonatología se observa habitualmente que, para contrarrestar los dolores de parto, utilizan dosis que se acompañan cada vez más de importantes cuadros de intoxicación y de abstinencia en el recién nacido. El 30% de los recién nacidos expuestos a la cocaína en su vida intrauterina presentan síndrome de abstinencia, siendo las manifestaciones más frecuentes alteraciones del reflejo de succión, problemas de alimentación, irritabilidad e hipertonia. Aparte de la grave repercusión referida en los primeros estudios, aun excluyendo la extrema prematuridad y patología perinatal asociada, las alteraciones persisten durante la infancia y adolescencia y, como en todas las drogadicciones, es difícil asegurar si se deben al efecto de la exposición aislada o a las influencias del entorno, ya que, si estos efectos ambientales son mitigados, los trastornos son menores y reversibles. En cuanto al lenguaje, se afecta la comprensión auditiva y el aprendizaje de la lectura. Con relación a la conducta, se encuentra mayor dificultad para la autorregulación, irritabilidad, apatía y poco interés social, con dificultades de cooperación y sensibilidad social (Semrud-Clikeman y Ellison, 2011).

El consumo de drogas ilícitas durante la adolescencia afecta en mayor medida el neurodesarrollo en un sistema que aún no está completo. En los jóvenes los efectos psicotrópicos de la cocaína dependen de la forma química, ya que presentaciones como el paco o PBC se asocian a una destrucción neuronal progresiva más intensa.

Cannabis o marihuana

El consumo de cannabis se ha incrementado en forma exponencial en adolescentes y

adultos jóvenes y se ha naturalizado su uso recreativo con la creencia errónea de su baja afectación intelectual. El estudio Dunedin valoró la evolución cognitiva de 1037 adolescentes de una población de Nueva Zelanda desde los 13 años, en forma prospectiva antes y después del inicio de consumo recreativo social, sin dependencia, con reevaluaciones periódicas, a los 32 y 38 años de edad según la última publicación (Meier y cols., 2012). Los resultados mostraron que los que iniciaron el consumo antes de los 18 años, además de los déficits cognitivos (Huizink, 2014), perdieron diez puntos de CI. Se controló la posibilidad de haberse deteriorado por haber interrumpido sus estudios, pero la pérdida de capacidad cognitiva se produjo aun en aquellos que continuaron estudiando, por lo que no se explica por déficit de estimulación cognitiva. Además se estableció la mayor frecuencia de trastornos mentales con respecto a la población general (Moffitt y cols., 2010; Poulton y Moffitt, 2012), con un aumento de 1,5 veces en el riesgo de psicosis en fumadores ocasionales, riesgo que se elevó al triple en quienes habían fumado más de cincuenta veces en total, especialmente en portadores de anomalías en genes COMT y AKT1, de mayor riesgo para trastorno psicótico (Radhakrishnan y cols., 2014). También hay aumento de la frecuencia de bronquitis crónica y algunos tipos de cáncer, entre ellos de pulmón (Volkow y cols., 2014).

En los últimos años se han comenzado a usar derivados del cannabis en el tratamiento de niños con epilepsias refractarias. En el número 55(6), de 2014, de la revista *Epilepsia* se publicaron una serie de trabajos que señalaban el interés científico en evaluar con metodología adecuada los posibles efectos de los cannabinoides en el tratamiento de distintos tipos de epilepsias. Las conclusiones entonces fueron que era necesario conocer estudios clínicos controlados (Devinsky y cols., 2014; Cilio y cols., 2014). Ya se han presentado algunos trabajos sobre resultados, pero estamos esperando la publicación de artículos que no solo demuestren su posible eficacia sino que también hayan evaluado efectos adversos (Tzadok y cols., 2016).

Efectos de tóxicos ambientales

Dentro de los más de mil químicos con efectos neurotóxicos, hay en uso cientos a nivel industrial que no han sido testeados para valorar el nivel de lesión neuronal. Una revisión de David Rall, ex director del Instituto de Ciencias de Salud Ambiental de Estados Unidos, dijo que “si la talidomida hubiera causado pérdida de diez puntos del CI en vez de defectos fetales obvios en los miembros, estaría probablemente aún en el mercado” (Grandjean y Landrigan, 2014).

Los tóxicos clásicos que se ha documentado que producen déficits en el neurodesarrollo sin otros síntomas clínicos son plomo, mercurio, arsénico, PCB o policlorofenilos, solventes y pesticidas, pero también nuevos contaminantes ya reconocidos, como manganeso, fluoridos, percloratos y esteres de difenilo, descritos en revisiones de Grandjean y Landrigan (2006 y 2014), que se presentan en el cuadro 5.6.

Organomercuriales

El metilmercurio se utilizaba como desinfectante antimicótico e insecticida. Ha producido intoxicaciones por contaminación por industrias, especialmente por ingesta de pescados con residuos en zonas marítimas, como en Minamata, Japón. En Argentina hubo una intoxicación por pañales desinfectados con mercurio, pero aún hay pocos datos de las implicancias cognitivas de los niños afectados, con activación anómala de regiones sensoriales y motoras en los adolescentes afectados en la etapa perinatal. El etilmercurio o *timerosal* se ha utilizado como conservante de vacunas y, si bien no se ha demostrado ningún efecto tóxico en las dosis habituales, un famoso artículo que proclamaba la similitud de síntomas por intoxicación con mercurio y el autismo llevó a campañas populares que hicieron que se retirase de la composición de vacunas en América del Norte y la Unión Europea (Bernard y cols., 2001). También indujo a que los padres rechazaran vacunar a sus hijos y por ello a la reaparición de epidemias, como la de sarampión en Disney en 2015, de patologías que estaban controladas, con las consiguientes complicaciones sistémicas y neurológicas por enfermedades que se habían superado. Además propició el desarrollo comercial alternativo de tratamientos como la quelación con EDTA (el fármaco para intoxicaciones reales, pero de uso peligroso) a niños con autismo, que ha producido muertes en diversas partes del mundo.

Intoxicación con monóxido de carbono

Dentro de los tóxicos ambientales, la intoxicación por monóxido de carbono proveniente de la combustión incompleta de hidrocarburos se asocia con un cuadro agudo con convulsiones, confusión y coma, por formación de carboxihemoglobina e hipoxia cerebral. Hay nuevas investigaciones que aportan el rol de la liberación de óxido nítrico, que, por impedir la formación de oxígeno y por acción directa en los canales iónicos, tiene un rol esencial en el cuadro de hipoxia, que afecta severamente el sistema nervioso y el corazón cuando la carboxihemoglobina excede el 20% (Prockop y Chichkova, 2007).

En el cuadro agudo la resonancia magnética de cerebro puede mostrar hiperintensidad en secuencia FLAIR en globo pálido y ganglios basales y edema en imágenes de tensión difusión (DTI). Se debe evaluar el estatus cognitivo inmediato posterior a la intoxicación, pero puede aparecer un síndrome diferido neuropsiquiátrico dentro de los 12-24 meses, con neuroimágenes con hiperintensidad en regiones frontales y periventriculares bilaterales y en centros semiovais, con desmielinización y gliosis; el PET aporta datos precoces para el pronóstico (Chen y cols., 2015).

Por otro lado, en áreas contaminadas por polución los estudios sobre monóxido y componentes perfluorinados se han relacionado con menores CI en niños residentes.

Hay un incremento progresivo del número de neurotóxicos ambientales en el mundo, a una tasa que hace difícil valorar sus efectos en el largo plazo, especialmente en el

cerebro en desarrollo. Considerando que cada punto perdido de CI se estima que tiene como consecuencia una pérdida de productividad y un incremento de gastos por rehabilitación cognitiva y reinserción social, problemas delictivos y de conducta, por de 12.000 a 18.000 dólares en la vida, es necesaria una política pública de investigación para prevenir daños en el neurodesarrollo de la población.

Cuadro 5.6
Tóxicos

Tóxico	Compromiso clínico	Compromiso cognitivo y conductual (frecuencia en %)
Drogas adictivas		
Cocaína	Hepatopatía Arritmias, miocardiopatía, Infarto agudo de miocardio, muerte súbita	Trastornos de conducta: ADHD; Déficit en las relaciones sociales e interpersonales Trastornos de aprendizaje Déficit en funciones ejecutivas: memoria de trabajo, resolución de problemas, tiempo de reacción y velocidad de respuesta motora; alteraciones de habituación y de respuesta al estrés
Cannabis	Bronquitis crónica, cáncer	< CI: 10 puntos, TDL ADHD, déficit en memoria, funciones ejecutivas, resolución de problemas, tanto en tests como en la vida diaria Trastornos mentales: depresión 16%, alcoholismo 13%, brotes psicóticos
Alcohol, síndrome alcohólico fetal y solventes (tolueno, pegamentos)	Facies dismórfica Hepatopatía	Retraso global del desarrollo, trastornos de aprendizaje y de la coordinación motora, déficit en el procesamiento de la información TDL ADHD
Tóxicos ambientales		
Plomo (pinturas)	Saturnismo: anemia, hipertensión arterial, nefropatía, neuropatía óptica, neuropatía auditiva y sordera Convulsiones. Ataxia	Trastornos de aprendizaje y DI ADHD, conductas delictivas
Mercurio (agua,	PC	TDL, DI; déficit de memoria y habilidades

timerosal de vacunas)	Ceguera	visoespaciales ADHD
Arsénico	Neuropatías en adultos	DI; trastornos de aprendizaje Problemas emocionales
PCB Bifenilo policlorado (transformadores)	Inhibición de la función tiroidea	< CI: 6 puntos
Pesticidas (áreas rurales)	Microcefalia Parkinson. Demencia	< CI; déficit de velocidad de procesamiento, memoria a corto plazo, habilidades visoespaciales ADHD
Nuevos contaminantes: manganeso (naftas), fluoridos (agua, Matanza-Riachuelo), percloratos y esteroides de difenilo (juguetes de goma).		< CI; déficit de funciones ejecutivas Discalculia ADHD
Monóxido de carbono	25% TIENEN formas moderadas a severas con síndrome parkinsoniano e incontinencia urinaria Infarto agudo de miocardio	Déficit de funciones ejecutivas, fluencia verbal, coordinación motora o motricidad fina, memoria a corto plazo ADHD, déficit en conductas adaptativas, sociales, hasta DI y psicosis
Monóxido de carbono	25% tienen formas moderadas a severas con síndrome parkinsoniano e incontinencia urinaria Infarto agudo de miocardio	Déficit de funciones ejecutivas, fluencia verbal, coordinación motora o motricidad fina, memoria a corto plazo ADHD, déficit en conductas adaptativas, sociales, hasta DI y psicosis

Abreviaturas: ADHD: trastorno de atención con hiperactividad e impulsividad; DI: discapacidad intelectual; < CI: reducción de cociente intelectual; TDL: trastorno del desarrollo del lenguaje.

Trastornos pediátricos sistémicos con compromiso cognitivo

En el seguimiento de trastornos pediátricos, especialmente de enfermedades crónicas, se observa dentro de los síntomas sistémicos compromiso neurológico, también en las habilidades cognitivas y la conducta. El pediatra que controla al niño debe tener en

cuenta el crecimiento normal y conocer los aspectos cognitivos y la afectación de la conducta en cada síndrome, para supervisar y acompañar el logro de una buena calidad de vida del niño y la familia.

La Clasificación Internacional de Enfermedades de la Organización Panamericana de la Salud (OPS, 1993) en su décima revisión (CIE-10) considera las alteraciones neurocognitivas que pueden presentarse en niños con enfermedades sistémicas que se describen en el cuadro 5.7. Se detallan a continuación los ejemplos más significativos por cada sistema.

Cuadro 5.7
Enfermedades sistémicas y afectación cognitiva según la CIE-10

SISTEMA	Compromiso clínico	Compromiso cognitivo y conductual
Respiratorias	Fibrosis quística pancreática Asma bronquial	< CI
Cardiovascular	Cardiopatías congénitas	< CI
Renales	Insuficiencia renal crónica	< CI
Endocrinológicas	Hipotiroidismo Hipertiroidismo Hiperfunción hipofisaria Acromegalia y gigantismo Hiperprolactinemia Hipofunción y otros trastornos hipofisarios Síndrome de Cushing Pubertad precoz	< CI, DI, sordera Fracaso escolar
Osteoarticulares	Enanismo Acondroplasia	TDL, déficits visoespaciales TCM
Inmunológicas	Lupus eritematoso sistémico Esclerosis múltiple	< CI, T aprendizaje y déficit en comprensión lectora < CI 37%, ADHD, déficit velocidad procesamiento información y visomotor
Hematológicas	Anemias Kernicterus Secuelas de irradiación cerebral	Retraso en el desarrollo, déficit en motricidad fina, rendimiento académico y mayor repitencia escolar, problemas socioemocionales

Nutricionales	Desnutrición Diabetes mellitus Deficiencias nutricionales: tiamina, Encefalopatía de Wernicke Obesidad	< CI T de aprendizaje y funciones ejecutivas ADHD
Gastrointestinales Hepatopatías	Hepatopatía alcohólica Hepatopatía tóxica	< CI

Fuente: OPS (1995).

Abreviatura: CI: cociente intelectual; TDL: trastorno del desarrollo del lenguaje; TCM: trastorno de coordinación motora; T: trastorno; ADHD: trastorno de atención con hiperactividad e impulsividad.

Problemas del desarrollo pondoestatural

La *desnutrición* temprana es una de las patologías frecuentes de la infancia en los países en desarrollo. Las secuelas luego de la deprivación alimentaria en el primer año de vida persisten en la vida adulta. Un trabajo en Barbados siguió un grupo de 137 sobrevivientes de desnutrición en el primer año de vida hasta los 40 años de edad. Constató menor desarrollo del hipocampo y de regiones prefrontales, que sustenta los déficits a pesar de la recuperación alimentaria posterior. Las infecciones, especialmente parasitarias, se asociaron a peor evolución del desarrollo madurativo (Weber y cols., 2014).

En la desnutrición es en la etapa posnatal temprana, las secuelas cognitivas son mayores que en la etapa prenatal. La alimentación con dieta hiperproteica tuvo mejor impacto en la evolución cognitiva que una dieta solo hipercalórica. Cuando se logró la recuperación de la talla, el funcionamiento intelectual fue superior.

Sistema endocrinológico

Las enfermedades endocrinológicas genéticas y adquiridas pueden asociarse a compromiso cognitivo; describiremos como prototipo los trastornos tiroideos. Los síntomas cognitivos y en la conducta en niños con problemas de tiroides son muy frecuentes y ayudan a valorar la evolución y la respuesta al tratamiento. Dentro de los cuadros se puede encontrar:

- Trastornos de las hormonas tiroideas. La detección de hipotiroidismo congénito por *screening* neonatal en una gota de sangre ha permitido un tratamiento temprano que, con diagnóstico precoz, en menos del 1% se acompaña de discapacidad intelectual

(Grosse y Van Vliet, 2011). De los niños con hipotiroidismo no diagnosticado al nacer, el 28% evolucionan con DI, de los cuales la mitad requiere escolaridad especial, particularmente cuando los niveles de TSH fueron no detectables o con tratamientos incompletos. Además 30% requieren clases de apoyo escolar.

La sordera neurosensorial es de mayor prevalencia en esta población, tanto en relación con la hormona tiroidea como en el caso del síndrome de Pendred, que asocia hipotiroidismo y sordera de etiología genética.

Las formas de hipotiroidismo relacionado con hipotiroxinemia materna por déficit de yodo en zonas donde no se iodiza la sal produce lo que antes se llamaba “cretinismo neurológico”, una forma de retraso más grave, aún con función tiroidea normal. Se acompaña de baja talla, anomalías craneofaciales y retraso de desarrollo puberal (Nandi-Munshi y Taplin, 2015). En cambio, las formas de hipertiroidismo materno, por ejemplo de tipo Graves gestacional, no se han asociado a defectos cognitivos. El hipotiroidismo adquirido en la infancia puede relacionarse con problemas escolares o de conducta leves.

- El *hipertiroidismo* se produce fundamentalmente por tirotoxicosis; puede agregarse encefalopatía aguda y miopatía, pero no de compromiso en el neurodesarrollo.

Enfermedades hematológicas

Dentro de las enfermedades hematológicas, es importante considerar los efectos de las *anemias* en el desarrollo cognitivo, desde la carencia nutricional de hierro a enfermedades específicas –como la de células falciformes– que implican una menor oxigenación del sistema nervioso. La deficiencia de hierro se produce en entre el 2 y el 6% de los niños, afectando el desarrollo en etapa preescolar. Estudios en niños con síndrome de piernas inquietas han encontrado una mayor prevalencia de déficit de hierro, pero sin asociación a otros síntomas cognitivos (Jáuregui-Lobera, 2014).

Por otro lado, las *enfermedades oncohematológicas* tienen mayor riesgo de secuelas por metástasis, por complicaciones en el sistema nervioso y por irradiación, con afectación en el aprendizaje. Son más sensibles los niños que recibieron dosis altas, los de menor edad y las niñas; y los efectos se ven en el largo plazo desde que se realizó la irradiación. También la quimioterapia intratecal con corticoides, citarabina y metotrexate se asocia a afectación sensorial y cognitiva, pero en menor magnitud. Sin embargo, un estudio local con seguimiento a seis años de niños irradiados por leucemia linfoblástica aguda no mostró diferencias significativas en la evolución en el CI ni en el aprendizaje (Faberman y Tassara, 2013).

Bibliografía

Akbar, N.; Till, C.; Sled, J.; Binns, M.; Doesburg, S; Aubert-Broche, B. y cols. (2016),

- “Altered resting-state functional connectivity in cognitively preserved pediatric-onset MS patients and relationship to structural damage and cognitive performance”, *Mult. Scler.*, 22(6): 792-800.
- Anaya, J.; Ramírez-Santana, C.; Salgado-Castaneda, I.; Chang, C.; Ansari, A. y Gershwin, M. (2016), “Zika virus and neurologic autoimmunity: the putative role of gangliosides”, *BMC Med.*, 14(1): 49-52.
- Ancora, G.; Soffritti, S.; Lodi, R.; Tonon, C.; Grandi, S.; Locatelli, C. y cols. (2010), “A Combined a-EEG and MR spectroscopy study in term newborns with hypoxic-ischemic encephalopathy”, *Brain Dev.*, 32(10): 835-842.
- Anderson, V.; Spencer-Smith, M. y Wood, A. (2011), “Do children really recover better? Neurobehavioural plasticity after early brain insult”, *Brain*, 134(pt. 8): 2197-2221.
- Bale, J. (2015), “Virus and immune-mediated encephalitides: epidemiology, diagnosis, treatment, and prevention”, *Pediatr. Neurol.*, 53(1): 3-12.
- Barth, T. e Imhof, A. (2010), “Fast signals and slow marks: the dynamics of histone modifications”, *Trends in Biochemical Sciences*, 35(11): 618-626.
- Bernard, S.; Enayati, A.; Redwood, L.; Roger, H. y Binstock, T. (2001), “Autism: a novel form of mercury poisoning”, *Med. Hypotheses*, 56(4): 462-471.
- Bonnot, O.; Herrera, P.; Tordjman, S. y Walterfang, M. (2015), “Secondary psychosis induced by metabolic disorders”, *Front. Neurosci.*, 9(177): 1-8.
- Bromley, R.; Mawer, G.; Briggs, M.; Cheyne, C.; Clayton-Smith, J. y Liverpool and Manchester Neurodevelopment Group (2013), “The prevalence of neurodevelopmental disorders in children prenatally exposed to antiepileptic drugs”, *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*, 84(6): 637-643.
- Calvillo, L.; Negro, L.; Venesio, S. y Paz, A. (2011), “Algunos datos sobre el consumo de alcohol en Argentina. Año 2011”, Buenos Aires, Ministerio de Salud; disponible en: <www.msal.gob.ar>.
- Caraballo, R.; Fortini, S.; Cersósimo, R.; Monges, S.; Pasteris, M.; Gomez, M. y Bartuluchi, M. (2013), “Rasmussen syndrome: an argentinean experience in 32 patients”, *Seizure*, 22(5): 360-367.
- Cardoso, M.; Olmo, N. y Fragoso, Y. (2015), “Systematic review of cognitive dysfunction in pediatric and juvenile multiple sclerosis”, *Pediatr. Neurol.*, 53(4): 287-292.
- Chamoles, N.; Blanco, M. y Gaggioli, D. (2001), “Fabry disease: enzymatic diagnosis in dried blood spots on filter paper”, *Clinica Chimica Acta*, 308(1): 195-196.
- Chandran, A.; Herbert, H.; Misurski, D. y Santosham, M. (2011), “Long-term sequelae of childhood bacterial meningitis: an underappreciated problem”, *Pediatr. Infect. Dis. J.*, 30(1): 3-6.
- Charvet, L.; Cersosimo, B.; Schwarz, C.; Belman, A. y Krupp, L. (2016), “Behavioral symptoms in pediatric multiple sclerosis: relation to fatigue and cognitive impairment”, *J. Child Neurol.*, 31(8): 1062-1067.
- Chen, N.; Huang, C.; Huang, S.; Chang, W.; Chang, Y.; Lui, C. y cols. (2015), “Cognitive severity specific neuronal degenerative network in charcoal burning

- suicide-related carbonmonoxide intoxication: a multimodality neuroimaging study in Taiwan”, *Medicine* (Baltimore), 94(19): 1-10.
- Cilio, M.; Thiele, E. y Devinsky, O. (2014), “The case for assessing cannabidiol in epilepsy”, *Epilepsia*, 55(6): 787-790.
- Cloherty, J.; Eichenwald, E. y Stark, A. (2009), *Manual de neonatología*, Barcelona, Wolters Kluwer-Lippincott Williams y Wilkins.
- Dale, R. y Vincent, A. (2010), *Inflammatory and autoimmune disorders of the nervous system in children*, Londres, Mc Keith Press (“Clinics in developmental medicine”, nº 184-185).
- De Vries, P.; Humphrey, A.; McCartney, D.; Prather, P.; Bolton, P.; Hunt, A. y TSC Behaviour Consensus Panel (2005), “Consensus clinical guidelines for the assessment of cognitive and behavioural problems in tuberous sclerosis”, *Eur. Child Adolesc. Psychiatry*, 14(4), pp. 183-190.
- Devinsky, O.; Cilio, M., Cross, H.; Fernández-Ruiz, J.; French, J.; Hill, C. y cols. (2014), “Cannabidiol: pharmacology and potential therapeutic role in epilepsy and other neuropsychiatric disorders”, *Epilepsia*, 55(6): 791-802.
- Di Mario, F.; Sahin, M. y Ebrahimi-Fakhari, D. (2015), “Tuberous sclerosis complex”, en G. Acsadi (ed.), *Pediatr. Clin. North Am.*, 62(3): 633-648.
- Faberman, D. y Tassara, A. (2013), “Funcionamiento cognitivo post/tratamiento en niños con leucemia linfoblástica aguda”, *Med. Infant.*, 20(1): 17-21.
- Fejerman, N. (comp.) (2010), *Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes: conducta, motricidad, aprendizaje, lenguaje y comunicación*, Buenos Aires, Paidós.
- Fejerman, N. y Arroyo, H. (eds.) (2013), *Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Fejerman, N. y Fernández Álvarez, E. (comps.) (2007), *Neurología pediátrica* [2ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Fernandes, H. y Brito, I. (2012), “Juvenile systemic lupus erythematosus: neuropsychiatric manifestations”, *Acta Reumatol. Port.*, 37(2): 117-125.
- Flores-González, J.C.; Jordán-García, I.; Turón-Viñas, E.; Montero-Valladares, C.; Téllez-González, C.; Fernández-Carrión F. y cols. (2015), “Etiology, clinical presentation and outcome of severe viral acute childhood encephalitis (ECOVE study)”, *Rev. Neurol.*, 61(1): 7-13.
- Folsom, T. y Fatemi, S. (2013), “The involvement of reelin in neurodevelopmental disorders”, *Neuropharmacology*, nº 68, pp. 122-135.
- Gazzaniga, M. (2014), *The cognitive neurosciences* [5ª ed.], Cambridge (Massachusetts), MIT Press.
- González, G. y Arroyo, H. (2011), *Accidente cerebrovascular en la infancia y adolescencia*, Buenos Aires, Journal.
- González, G.; Moraes, M.; Sosa, C.; Umpiérrez, E.; Duarte, M.; Cal, J. y Ghione A. (en prensa), “Depresión materna posnatal y su repercusión en el neurodesarrollo infantil: estudio de cohorte prospectivo”, *Revista Chilena de Pediatría*.
- Gottlieb, G. (1991), “Epigenetic systems view of human development”, *Developmental*

- Psychology*, 27(1): 33-34.
- Grandjean, P. y Landrigan, P. (2006), "Developmental neurotoxicity of industrial chemicals", *Lancet*, 368(9553): 2167-2178.
- (2014), "Neurobehavioural effects of developmental toxicity", *Lancet Neurol.*, 13(3): 330-338.
- Greenham, M.; Spencer-Smith, M.; Anderson, P.; Coleman, L. y Anderson, V. (2010), "Social functioning in children with brain insult", *Front. Hum. Neurosci.*, nº 4, pp. 22-32.
- Grosse, S. y Van Vliet, G. (2011), "Prevention of intellectual disability through screening for congenital hypothyroidism: How much and at what level?", *Arch. Dis. Child*, 96(4): 374-379.
- Hagerman, R. y Hendren, R. (2014), *Treatment of neurodevelopmental disorders*, Oxford (Reino Unido), University Press.
- Huizink, A. (2014), "Prenatal cannabis exposure and infant outcomes: overview of studies", *Prog. Neuropsychopharmacol. Biol. Psychiatry*, nº 52, pp. 45-52.
- Hunt, A. y Shepherd, C. (1993), "A prevalence study of autism in tuberous sclerosis", *J. Autism Dev. Disord.*, 23(2): 323-339.
- Hyman, S.; Shores, A. y North, S. (2005), "The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1", *Neurology*, 65(7): 1037-1044.
- Jáuregui-Lobera, I. (2014), "Iron deficiency and cognitive functions", *Neuropsychiatr. Dis. Treat.*, vol. 10, pp. 2087-2095.
- Jett, K. y Friedman, J. (2010), "Clinical and genetic aspects of neurofibromatosis 1", *Genet. Med.*, 12(1): 1-11.
- Johansson, M.; Mier-Y-Teran Romero, L.; Reefhuis, J.; Gilboa, S. y Hills, S. (2016), "Zika and the risk of microcephaly", *N. Engl. J. Med.*, 375(1): 1-4.
- Johnson, M. y De Haan, M. (2015), *Developmental cognitive neuroscience* [4ª ed.], West Sussex-Malden (Massachusetts), Wiley Blackwell.
- Joseph, R.; O'Shea, T.; Allred, E.; Heeren, T.; Hirtz, D.; Jara, H. y ELGAN Study Investigators (2016), "Neurocognitive and academic outcomes at age 10 years of extremely preterm newborns", *Pediatrics*, 137(4): 1-11.
- Jülich, K. y Sahin, M. (2014), "Mechanism-based treatment in tuberous sclerosis complex", *Pediatr. Neurol.*, 50(4): 290-296.
- Karwowski, M.; Nelson, J.; Staples, J.; Fischer, M.; Fleming-Dutra, K.; Villanueva, J. y cols. (2016), "Zika virus disease: a CDC update for pediatric health care providers", *Pediatrics*, 137(5).
- Krupp, L.; Tardieu, M.; Amato, M.; Banwell, B.; Chitnis, T.; Dale, R. y cols., para el International Pediatric Multiple Sclerosis Study Group (2013), "International Pediatric Multiple Sclerosis Study Group criteria for pediatric multiple sclerosis and immune-mediated central nervous system demyelinating disorders: revisions to the 2007 definitions", *Mult. Scler.*, 19(10): 1261-1267.
- Lagarde, S.; Villeneuve, N.; Trébuchon, A.; Kaphan, E.; Lepine, A.; McGonigal, A. y cols. (2016), "Anti-tumor necrosis factor alpha therapy (adalimumab) in Rasmussen's

- encephalitis: an open pilot study”, *Epilepsia*, 57(6): 956-966.
- Lehtonen, A.; Howie, E.; Trump, D. y Huson, S. (2013), “Behaviour in children with neurofibromatosis type 1: cognition, executive function, attention, emotion, and social competence”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 55(2): 111-125.
- Li, L. y Liu, J. (2013), “The effect of pediatric traumatic brain injury on behavioral outcomes: a systematic review”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 55(1): 37-45.
- López, M.; Arán Filippetti, V. y Cremonte, M. (2015), “Consumo de alcohol antes y durante la gestación en Argentina: prevalencia y factores de riesgo”, *Rev. Panam. Salud Pública*, 37(4-5): 211-217.
- Marlow, N.; Wolke, D.; Bracewell, M. y Samara, M. (2005), “Neurologic and developmental disability at six years of age after extremely preterm birth”, *N. Engl. J. Med.*, 352(1): 9-19.
- Meier, M. H.; Caspi, A.; Ambler, A.; Harrington, H.; Houts, R.; Keefe, R. S. y Moffitt, T. E. (2012), “Persistent cannabis users show neuropsychological decline from childhood to midlife”, *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 109(40).
- Micheli, F. (ed.) (2006), *Enfermedad de Parkinson y trastornos relacionados* [2ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Moffitt, T.; Caspi, A.; Taylor, A.; Kokaua, J.; Milne, B.; Polanczyk, G. y Poulton, R. (2010), “How common are common mental disorders? Evidence that lifetime prevalence rates are doubled by prospective versus retrospective ascertainment”, *Psychol. Med.*, 40(6): 899-909.
- Moraes, M.; Ghione, A.; González, G.; Umpiérrez, E.; González, S.; Pascale, A. y Sosa, C. (2011), “Recién nacido expuesto a drogas psicoactivas”; disponible en <www.neonatpr.fmed.edu.uy>.
- Nandi-Munshi, D. y Taplin, C. (2015), “Thyroid-related neurological disorders and complications in children”, *Pediatr. Neurol.*, 52(4): 373-382.
- Nelson, K. y Ellenberg, J. (1981), “Apgar scores as predictors of chronic neurologic disability”, *Pediatrics*, 68(1): 36-44.
- Northrup, H.; Kruger, D. e International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group (2013), “Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference”, *Pediatr. Neurol.*, 49(4):p. 243-254.
- Noyola, D.; Demmler, G.; Nelson, C.; Griesser, C.; Williamson, W.; Atkins, J. y Reynolds, A. (2001), “Early predictors of neurodevelopmental outcome in symptomatic congenital cytomegalovirus infection”, *J. Pediatrics*, 138(3): 325-331.
- OPS (Organización Panamericana de la Salud) (1995), *Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud: décima revisión (CIE-10)*, Pan American Health Org
- Pappas, A.; Shankaran, S.; McDonald, S.; Vohr, B.; Hintz, S.; Ehrenkranz, R. y cols. (2015), “Hypothermia extended follow-up Subcommittee of the Eunice Kennedy Shriver NICHD Neonatal Research Network. Cognitive outcomes after neonatal encephalopathy”, *Pediatrics*, 135(3): e624-634.

- Poulton, R. y Moffitt, T. (2012), “Persistent cannabis users show neuropsychological decline from childhood to midlife”, *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 109(40): e2657-2664.
- Prockop, L. y Chichkova, R. (2007), “Carbon monoxide intoxication: an updated review”, *Journal of the Neurological Sciences*, 262(1-2): 122-130.
- Radhakrishnan, R.; Wilkinson, S. y D’Souza, D. (2014), “Gone to pot. A review of the association between cannabis and psychosis”, *Front. Psychiatry*, 5, pp. 54-56.
- Remington, J.; McLeod, R.; Thulliez, P. y Desmots, G. (2006), “Toxoplasmosis”, en J. Remington, J. Klein, C. Wilson y cols. (eds.), *Infectious diseases of the fetus and newborn infant* [6ª ed.], Filadelfia, Elsevier-Saunders.
- Sarno, M.; Sacramento, G.; Khouri, R.; Do Rosário, M.; Costa, F.; Archanjo, G. y cols. (2016), “Zika virus infection and stillbirths: a case of hydrops fetalis, hydranencephaly and fetal demise”, *PLoS Negl. Trop. Dis.*, 10(2): e0004517.
- Segalowitz, S. y Rapin, I. (eds.) (2002a), *Handbook of neuropsychology* [2ª ed.], vol. 7, parte I, “Child neuropsychology. Part I”, Ámsterdam, Elsevier.
- (2002b), *Handbook of neuropsychology* [2ª ed.], vol. 8, parte II, “Child neuropsychology. Part II”, Ámsterdam, Elsevier.
- Semrud-Clikeman, M. y Ellison, A (2011), *Neuropsicología infantil: evaluación e intervención en los trastornos neuroevolutivos* [2ª ed.], Madrid, Pearson.
- Studer, M.; Boltshauser, E.; Mori, A.; Datta, A.; Fluss, J.; Mercati, D. y Ramelli, G. (2014), “Factors affecting cognitive outcome in early pediatric stroke”, *Neurology*, 82(9): 784-792.
- Suleiman, J.; Brilot, F.; Lang, B.; Vincent, A. y Dale, R. (2013), “Autoimmune epilepsy in children: case series and proposed guidelines for identification”, *Epilepsia*, 54(6): 1036-1045.
- Swanson, E. y Schleiss, M. (2013), “Congenital cytomegalovirus infection: new prospects for prevention and therapy”, en Ch. John (ed.), *Pediatr. Clin. North Am.*, 60(2): 335-349.
- Swedo, S.; Seidlitz, J.; Kovacevic, M.; Latimer, M.; Hommer, R.; Lougee, L. y Grant, P. (2015), “Clinical presentation of pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections in research and community settings”, *J. Ch. Adol. Psychopharmacology*, 25(1): 26-30.
- Téllez de Meneses, M.; Vila, M.; Barbero Aguirre, P. y Montoya, J. (2013), “Viral encephalitis in children”, *Medicina* (Buenos Aires), 73(1): 83-92.
- Tenembaum, S. (2013), “Acute disseminated encephalomyelitis”, *Handb. Clin. Neurol.*, vol. 112, pp. 1253-1262.
- Tenembaum, S.; Chamoles, N. y Fejerman, N. (2002), “Acute disseminated encephalomyelitis. A long-term follow-up study of 84 pediatric patients”, *Neurology*, 59(8): 1224-1231.
- Tran, L. y Zupanc, M. (2015), “Long-term everolimus treatment in individuals with tuberous sclerosis complex: a review of the current literature”, *Pediatr. Neurol.*, 53(1): 23-30.

- Turkstra, L.; Politis, A. y Forsyth, R. (2015), “Cognitive-communication disorders in children with traumatic brain injury”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 57(3): 217-222.
- Tzadok, M.; Uliel-Siboni, S.; Linder, I.; Kramer, U.; Epstein, O.; Menascu, S. y cols. (2016), “CBD-enriched medical cannabis for intractable pediatric epilepsy: the current israeli experience”, *Seizure*, vol. 35, pp. 41-24.
- Van den Broek, A.; Kok, J.; Houtzager, B. y Scherjon, S. (2010), “Behavioural problems at the age of eleven years in preterm-born children with or without fetal brain sparing: a prospective cohort study”, *Early Hum. Dev.*, 86(6): 379-384.
- Velez-Ruiz, N. y Meador, K. (2015), “Neurodevelopmental effects of fetal antiepileptic drug exposure”, *Drug Saf.*, 38(3): 271-278.
- Volkow, N.; Baler, R.; Compton, W. y Weiss, S. (2014), “Adverse health effects of marijuana use”, *NEJM*, 370(23): 2219-2227.
- Volpe, J. (2008), *Neurology of the newborn* [5ª ed.], Filadelfia, Saunders-Elsevier.
- Waddington, C. (1957), *The strategy of the genes*, Londres, George Allen and Unwin.
- Waisbren, S.; Noel, K.; Fahrback, K.; Cella, C.; Frame, D.; Dorenbaum, A. y Levy, H. (2007), “Phenylalanine blood levels and clinical outcomes in phenylketonuria: a systematic literature review and meta-analysis”, *Molec. Gen. Metabolism*, 92(1): 63-70.
- Waisbren, S.; Rohr, F.; Anastasoiaie, V.; Brown, M.; Harris, D.; Ozonoff, A. y Levy, H. (2014), “Maternal phenylketonuria: long-term outcomes in offspring and post-pregnancy maternal characteristics”, *JIMD Reports*, vol. 21, pp. 23-33.
- Ward, K.; Ohrling, A.; Bryant, N.; Bowley, J.; Ross, E. y Verity, C. (2012), “Herpes simplex serious neurological disease in young children: incidence and long-term outcome”, *Arch. Dis. Child.*, 97(2): 162-165.
- Webb, B.; Frempong, T.; Naidich, T.; Gaspar, H.; Jabs, E. y Rucker, J. (2014), “Mirror movements identified in patients with Moebius syndrome”, *Tremor Other Hyperkinet Mov. (NY)*, vol. 4, p. 256.
- Weber, D.; Bryce, C.; Fitzmaurice, G.; Zichlin, M.; McGaughy, J.; Girard, J. y Galler, J. (2014), “Neuropsychological outcomes at midlife following moderate to severe malnutrition in infancy”, *Neuropsychology*, 28(4): 530-540.
- Wijburg, F.; Węgrzyn, G.; Burton, B. y Tylki-Szymańska, A. (2013), “Mucopolysaccharidosis type III (Sanfilippo syndrome) and misdiagnosis of idiopathic developmental delay, attention deficit/hyperactivity disorder or autism spectrum disorder”, *Acta Paediatr.*, 102(5): 462-470.

1. Agradecemos a la doctora Laura Álvarez, especialista en Infectología, la corrección de los contenidos de este apartado.

CAPÍTULO 6

INTELIGENCIA. DISCAPACIDAD INTELLECTUAL

Nora Grañana

Definición de inteligencia

6 La **inteligencia** es la **capacidad de resolver problemas para ajustarse o adaptarse al medio ambiente**; de acuerdo con la definición de la Asociación Estadounidense de Trastornos del Desarrollo Intelectual (AAIDD, por su sigla en inglés). Incluye las **habilidades para aprender y el razonamiento abstracto** (el uso de símbolos y conceptos), según se consensuó en 1986 (Sattler, 2010).

Los principales grupos de investigadores, para resolver las controversias que implica conceptualmente esta capacidad, acordaron cuáles son los **factores más importantes que la conforman: las habilidades de adaptación al ambiente, los procesos mentales básicos y el pensamiento de orden superior. También coincidieron en que los tests actuales miden la capacidad intelectual de manera adecuada.**

Ninguna escala puede definir total y adecuadamente la inteligencia y cada teoría aporta un aspecto del conocimiento. Es importante tener en cuenta que hay distintas corrientes, para comprender y aplicar distintas definiciones en cada evaluación específica.

Historia

Los estudios de inteligencia se originaron en la necesidad de cuantificar los procesos mentales. Sus principales exponentes en los primeros años, según recopila Sattler (2010), fueron:

- Galton y Pearson, del University College de Londres, en la segunda parte del siglo XIX, se interesaron en el análisis estadístico para cuantificar los procesos mentales. Escribieron un artículo en el que calcularon la probabilidad de predecir el número de genios para una población determinada, estableciendo así los primeros diseños

estadísticos para confeccionar escalas de evaluación.

- Cattell, en Estados Unidos, y Kraepelin, en Alemania, crearon las primeras pruebas para procesos mentales y luego, Stern, el concepto de “cociente mental”. Binet, en Francia, dio origen al primer test que determinaba el concepto de un índice de inteligencia general o factor G, con relación a la edad mental del individuo respecto de la capacidad general de un grupo de individuos de su edad cronológica. La cuarta versión o test de Stanford-Binet-Terman se utiliza hasta la actualidad; evalúa a individuos de 2 a 23 años y utiliza el concepto de cociente intelectual (CI), que era la relación entre la edad mental y la edad cronológica.
- Wechsler tomó tanto de Binet como de los tests para la admisión de personal de la Armada de Estados Unidos, las actividades para la organización de su escala, que es el *gold standard* en la evaluación de preescolares, niños y adultos (Wechsler, 2011, 2014; Wechsler y cols., 2015). Estableció el concepto de nivel intelectual, formado por factores verbales y de razonamiento. En las distintas versiones se incluyeron factores de peso diferente, como la memoria operativa y la velocidad de procesamiento, en el promedio general. La escala de Wechsler permite determinar el CI, que, si bien se considera una medida del factor G, resulta del promedio de una serie de pruebas arbitrarias que, con resultados extremos, pueden influenciar el promedio hacia un lado u otro de manera excesiva.

En la discusión sobre qué es la inteligencia, todas las posturas coinciden en que está compuesta por factores, pero las diferencias se orientan básicamente a dos líneas de teóricas: los factores son independientes (como sostienen Thorndike y Thurstone) o dependen de un factor general o G (es la posición de Galton o Spearman):

- **Teorías de inteligencia bifactorial:** Spearman realizó un análisis factorial de los subtests intelectuales y estableció un factor común o general G. El factor G se refiere a la energía mental, la velocidad, la intensidad y la extensión de tareas mentales de un individuo, que afecta la habilidad de ejecución de cada test en particular o factores específicos o S; representa la capacidad de establecer educciones (determinar la relación entre dos o más ideas) o deducciones (encontrar una segunda idea a partir de una idea inicial).
- **Teorías multifactoriales:** Thorndike, en 1927, concebía la inteligencia como el producto de un gran número de habilidades distintas pero interconectadas, algunas combinadas en *clusters*. Definía los tres principales como habilidades concretas (que se ocupan de hechos o cosas), habilidades abstractas (símbolos verbales y matemáticos) y habilidades sociales (de relación con la gente).

Cattell y Horn identificaron dieciséis factores que se sintetizan en dos principales:

- La *inteligencia fluida*, que implica la eficiencia mental, las capacidades adaptativas y de aprendizaje de situaciones nuevas. Se relaciona con las operaciones y procesos mentales. En esencia no es verbal y está relativamente libre de la

influencia de la enseñanza. Son tareas los tests de matrices o clasificación. Es la inteligencia más sensible a la lesión cerebral.

- La **inteligencia cristalizada**, que involucra las habilidades y conocimientos aprendidos, que dependen en gran medida de la exposición a la cultura. Las tareas de vocabulario o información valoran en forma preponderante la inteligencia cristalizada. Depende mucho de la instrucción académica y es menos sensible a lesiones, por ello se toma en los tests llamados “de inteligencia premórbida”.

Otras teorías

- **Teorías de procesamiento de la información**. Son modelos que analizan cómo los individuos representan y procesan mentalmente la información, en etapas o secuencias discretas basadas en una analogía entre el funcionamiento de la mente humana y las computadoras.
- **Teoría del desarrollo de la inteligencia de Piaget**. Estudia el desarrollo de la inteligencia como forma de adaptación biológica al ambiente. Propone que las estructuras psicológicas son el producto de las interacciones del individuo con el ambiente en procesos de reorganización y adaptación. Estos procesos permiten la adaptación a los cambios que se requieren para desarrollar las necesidades personales y las demandas ambientales. Se desarrollan por etapas, desde un nivel de acción inmediata hasta el nivel simbólico, por medio de procesos de internalización de las adquisiciones.

El **desarrollo cognitivo** se dividiría en cuatro períodos:

1. **Sensoriomotor**: desde el nacimiento a los 2 años aproximadamente, el bebé atraviesa seis subetapas, desde los reflejos simples y la percepción sensorial hasta la adquisición de esquemas motores de intencionalidad, causa y efecto, pensamiento representacional (por ejemplo, golpear con un palo para tirar un objeto) y la representación interna de las acciones.
2. **Preoperacional**: de los 2 a los 7 años, el niño adquiere funciones simbólicas, capacidades de juego imaginativo y de lenguaje, comprensión de la permanencia de objeto e imitación diferida.
3. **De operaciones concretas**: de los 7 a los 10 años, el niño desarrolla habilidades de conservación y operaciones mentales lógicas de objetos concretos y hechos reales. Puede interpretar las experiencias en forma objetiva y racional, no solo intuitiva.
4. **De operaciones formales**: luego de los 11-12 años, surge el pensamiento abstracto, la capacidad de formular hipótesis, usar el razonamiento deductivo y verificar soluciones.

Los **procesos evolutivos** se realizan a través de los **mecanismos de adaptación**, que **implican la adquisición y respuesta a una nueva información**. Comprenden dos procesos:

- **asimilación** (consiste en introducir nueva información e incorporarla a esquemas

previamente desarrollados) y

- **acomodación** (la nueva información se reajusta, se perfecciona y amplía las categorías o esquemas previos).

Si bien el enfoque piagetiano no tiene baterías psicométricas que permitan documentar el grado de retraso en la adquisición de la inteligencia, ni predecir el pronóstico educativo, puede dar guías en el diseño de intervenciones educativas en el proceso de aprendizaje.

- **Teoría de las inteligencias múltiples de Gardner:** Gardner definió la inteligencia como una competencia humana que implica un conjunto de habilidades para la solución de problemas. Permite al individuo resolver las dificultades genuinas que enfrenta e implica también el potencial para encontrar o crear problemas, con lo cual se establecen las bases para la adquisición de nuevo conocimiento.

Describió ocho inteligencias, relativamente independientes: lingüística, lógico-matemática, cinestésico-corporal, espacial, musical, intrapersonal, interpersonal y naturalista, y propuso evaluar los perfiles educativos de los niños para mejorar su desarrollo. Consideró además la posibilidad de que se descubrieran nuevos tipos (como formas tentativas, inteligencia espiritual y existencial).

Es una teoría que fue innovadora ya que agregó a los factores tradicionales, como lenguaje y cálculo, otros elementos del procesamiento de la información. Como críticas, se señala que para estas habilidades adicionales no existe un análisis factorial cuantitativo ni se cuenta con validez psicométrica de su existencia, ya que no hay tests para medirlas. Tampoco son factores independientes, hay una dependencia parcial entre ellos, por lo que podrían llamarse “talentos” o “capacidades”, en vez de considerárselos inteligencias en sí.

Desarrollo de la inteligencia

El desarrollo de la inteligencia está determinado por distintos aspectos que se interrelacionan (Nisbett y cols., 2012; Neisser y cols., 1996). Se pueden considerar:

a) Factores neurobiológicos:

- genéticos;
- estructurales;
- funcionales.

b) Factores ambientales:

- nivel intelectual y educación del padre y la madre;
- calidad del ambiente en el hogar.

c) Factores educativos:

- calidad de la escuela;
- características de los maestros.

d) Factores no familiares:

- CI de los mejores amigos;
 - calidad de la comunidad.
- e) Efecto Flynn.
- f) Diferencias raciales y de género.

Factores neurobiológicos

- **Genética.** Se considera que la heredabilidad de la inteligencia está entre 0,4 y 0,8, es decir hay una gran variabilidad entre los estudios, debido a las influencias ambientales, que son interdependientes con cada grupo. Los gemelos tienen mayor heredabilidad si están en un ambiente enriquecido que si están en un ambiente pobre, según la evaluación de grandes cohortes de gemelos del Proyecto Nacional Colaborativo Perinatal de Estados Unidos (NCP, por su sigla en inglés) y del Test Nacional de Calificación de Méritos Escolares del mismo país (NMSQT, por su sigla en inglés) (Nisbett y cols., 2012).

A partir de que se ha logrado la tipificación completa del genoma humano, se han descubierto alrededor de trescientos genes cuya deficiencia se acompaña de discapacidad intelectual. Sin embargo, es complejo determinar en el comportamiento aquellos genes que determinan la cognición normal, ya que muchos de los fenotipos cognitivos son poligénicos, es decir, se producen por la contribución de distintos genes individuales. Sin embargo, el conocimiento de los genes que intervienen en el desarrollo intelectual puede aportar mucho al desarrollo cognitivo. Por ejemplo, en población con trisomía 21 o síndrome de Down, el gen APP, precursor de proteína amiloide, sobreexpresado por el cromosoma extra, produce un desequilibrio que lleva a la degeneración de las neuronas basales del tronco cerebral, inhibe la recaptación de neurotransmisores en la sinapsis y altera los mecanismos de eliminación de tóxicos por fibroblastos. Las medicaciones que inhiben el APP podrían evitar el deterioro cognitivo en síndrome de Down (Belichenko y cols., 2016).

- **Estructura y función neurológica.** Las neuroimágenes demuestran la importancia de las áreas prefrontales en las actividades mentales de razonamiento y memoria de trabajo.

Los estudios muestran que la inteligencia fluida o G declina con lesiones corticales y rápidamente con el avance de la edad. En cambio, la inteligencia cristalizada se incrementa por maduración de la sustancia gris durante la adolescencia. La estimulación cognitiva incrementa el grosor de la corteza, como en el caso de los taxistas en Londres, que conocen amplios recorridos y tienen un mayor grosor del hipocampo para memoria espacial (Barbey y cols., 2012).

La teoría de integración parietofrontal (PFIT) resume los circuitos que se activan con mayor frecuencia en tareas intelectuales. Establece que los niveles de inteligencia están basados en la eficiencia con la que se comunican estas áreas del

cerebro entre sí (Colom y cols., 2010).

Factores ambientales

- **Alimentación.** Dentro de los factores ambientales que inciden en el desarrollo de la inteligencia, el amamantamiento se asocia con un incremento de seis puntos de CI, especialmente si se mantiene por encima de los 7 meses de edad (Victora y cols., 2015). Estos resultados son más concluyentes en un ambiente social enriquecido. El incremento se produce para los individuos que tienen genes que regulan la absorción de ácidos grasos que se incorporan con la alimentación a pecho (Caspi y cols., 2007).
- **Medio enriquecido.** Los estudios de hermanos adoptados han demostrado un incremento de entre doce y dieciocho puntos en el CI si mejora la calidad de enseñanza donde se insertan.
- **Clase social.** Tiene una alta influencia especialmente en las habilidades verbales; un niño de clase social media alta ha escuchado una tasa de palabras por día del doble que en clases bajas y del triple que en clases desempleadas; y tiene una mayor exposición en la misma proporción a tasas de refuerzos sociales en vez de retos todos los días. También influye cuánto leen los padres, cuánto le leen al niño, si lo estimulan en arte, salidas y afecto diario, además de retos o castigos. Se puede encontrar que el hijo mayor, que tuvo mayor atención, puede tener leves diferencias positivas.

Factores escolares

- Aquellos niños que han abandonado la escolaridad pueden tener hasta treinta puntos menos de CI. Incluso puede haber cierta pérdida de CI durante las vacaciones, a menos que estén en ambientes enriquecidos. Esa asimetría en la estimulación intelectual en vacaciones puede dar cuenta de la diferencia de CI en las distintas clases sociales al final de la escolaridad secundaria.
- Los programas educativos de preescolares enriquecidos logran aumentos de CI de entre cinco y diez puntos, pero solo se mantienen si permanecen hasta la adolescencia, con aulas de menor número de alumnos, docentes con mejor formación tanto para jardín como para primer grado, jornadas académicas prolongadas y uso de programas computarizados interactivos. En la vida adulta estos niños alcanzan mayores niveles educativos y de ingresos.
- Los programas de estimulación cognitiva y medicaciones para incrementar el rendimiento cognitivo son un campo promisorio de estudio, pero no han demostrado aún modificaciones sostenibles en el CI.
- Los estudios para prevenir la declinación cognitiva con la edad han mostrado que la

actividad física ayuda a mantener los esquemas de planificación y acción; los ejercicios de memoria enlentecen el deterioro cognitivo, pero no frenan la demencia; el mantenimiento de la actividad laboral favorece claramente la persistencia de habilidades cognitivas.

Factores no familiares

Dentro de las influencias ambientales, un mejor nivel intelectual de los mejores amigos de la familia en particular y una buena calidad sociocultural de la comunidad favorece el desarrollo del potencial intelectual.

Efecto Flynn

Flynn observó en estudios de poblaciones que se produce un incremento del CI de generación en generación, según el acceso a la modernidad en los distintos países. Los países subdesarrollados son los que logran los mayores avances. En Argentina la población urbana aumentó veintidós puntos en la escala de Raven desde 1964 a 1998, alrededor de seis o siete puntos por década, versus un promedio de tres puntos por década en los países desarrollados (Flynn y Rossi-Case, 2011).

Las causas del efecto Flynn aún están en debate. Se aceptan como factores positivos la modernización, la escolaridad, la exigencia laboral intelectual y las actividades recreativas cognitivamente estimulantes. También son positivos los aspectos nutricionales, pero hay un efecto contrario en el sobrepeso. El casamiento consanguíneo es negativo.

Este efecto es marcado en inteligencia fluida, en pruebas de razonamiento como las de Raven de matrices, y produce aumentos reales en las habilidades intelectuales. Los incrementos en inteligencia cristalizada son menores pero están presentes, por lo que se requiere la actualización periódica de tests para redefinir en cada generación la media. Si una persona realiza un test de Wechsler de la primera versión, su CI quedaría sobrestimado, inflado, y no sería útil para valorar sus habilidades en el mundo actual.

Diferencia entre géneros y razas

La inteligencia en general es semejante en toda la población para igual oportunidad socioambiental.

Hay pequeñas diferencias en habilidades por género: para las mujeres, ventajas en tareas verbales como fluencia y memoria verbal; para los varones, en habilidades visoespaciales como rotación de objetos (Halpern, 2014).

La discapacidad intelectual predomina en varones en una razón de 3,6:1, que

indicaría un *locus* genético en el cromosoma X. Es clara la influencia hormonal, que determina características específicas durante la gestación, lo que ya fue expuesto en estudios previos de inteligencia (Neisser y cols., 1996).

Los trabajos respecto de diferencias raciales hablan de valores de alrededor de quince puntos de CI más alto en blancos que en negros, con mediciones intermedias en latinos; pero pierden validez cuando se incluyen las diferencias socioculturales y educativas de la población estudiada. La población negra educada en ambientes enriquecidos también tiene mayor CI. Los estudios con orientales muestran que su inteligencia es similar a la del resto de las razas, pero alcanzan mejor rendimiento académico por factores motivacionales de mayor autoexigencia, que también es un atributo sociocultural.

Habilidades adaptativas

Es importante diferenciar el CI del cociente adaptativo. El cociente adaptativo sería lo que uno usa de la inteligencia en la vida cotidiana. Cuando se toma el concepto de discapacidad intelectual es requisito el compromiso en las habilidades adaptativas.

Estas se definen como aquellas funciones mentales que permiten la capacidad de adaptación a la vida cotidiana e incluyen:

- a) **Habilidades conceptuales**: de lenguaje, de literatura, de manejo del dinero, del tiempo, de números y de autodirección.
- b) **Habilidades sociales**: capacidades interpersonales, de responsabilidad social, de autoestima, de culpa, de ingenuidad, de resolución de problemas sociales, de seguimiento de reglas, de obediencia de leyes y de evitar ser victimizado.
- c) **Habilidades prácticas**: de la vida diaria, de cuidado personal, de habilidades laborales, del cuidado de la salud, de transporte, de seguir rutinas, de seguridad, de uso del dinero y del teléfono (Sattler, 2010).

Se pueden valorar con tests estandarizados de habilidades adaptativas y con listas de chequeo de conducta. Tienen como debilidad que se deben realizar a las personas que están en contacto con el individuo evaluado, por lo que son subjetivas respecto del informante. Como fortaleza, permiten tomar aspectos ecológicos que dan la real capacidad en la vida del individuo. Los resultados se informan en puntajes estadísticos, tipo estándar, tipo escalar o el que determine el test, y también muchas veces por edad mental.

El concepto de edad mental da información de un tipo de evaluación de logro, es decir, lo que el individuo logró aprender para un grupo determinado. Cuando la edad mental se divide por la edad cronológica y el factor se multiplica por cien, da como resultado el CI, según se concebía en las escalas de Stanford-Binet de inteligencia en el siglo pasado. Entonces:

$$CI = \frac{\text{Edad mental} \times 100}{\text{Edad cronológica}}$$

La edad mental define un grado de habilidad correspondiente a la media de los individuos para una determinada edad, mientras que el CI indica el nivel de rendimiento respecto de un grupo de individuos para su edad. La diferencia entre ambos es que la edad mental no es una función lineal. Por ejemplo, la diferencia de un año de edad mental entre los 2 y los 3 años es mucho mayor en cuanto a habilidades que entre los 10 y los 11, por lo que por encima de los 13 años el concepto de edad mental tiene poca utilidad (Sattler, 2010). Por otro lado, dos niños con la misma edad mental tienen distintos perfiles de capacidad, académicos y de funcionalidad.

Discapacidad intelectual

Definición

La discapacidad intelectual o trastorno del desarrollo intelectual, según define la quinta edición del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-5), como se detalla en el cuadro 6.1, e incluye limitaciones del funcionamiento intelectual como también del comportamiento adaptativo en los dominios conceptual, social y práctico.

Cuadro 6.1

Trastorno del desarrollo intelectual o discapacidad intelectual. Criterios del DSM-5

Se deben cumplir los siguientes tres criterios:

- Deficiencias de las funciones intelectuales, como el razonamiento, la resolución de problemas, la planificación, el pensamiento abstracto, el juicio, el aprendizaje académico y el aprendizaje a partir de la experiencia, confirmadas mediante la evaluación clínica y pruebas de inteligencia estandarizadas individualizadas.
- Deficiencias de las habilidades adaptativas, que producen fracaso del cumplimiento de los estándares de desarrollo y socioculturales para la autonomía personal y la responsabilidad social. Sin apoyo continuo, las deficiencias adaptativas limitan el funcionamiento en una o más actividades de la vida cotidiana, como la comunicación, la participación social y la vida independiente en múltiples entornos, tales como el hogar, la escuela, el trabajo y la comunidad.
- Tiene que haber comenzado durante el período de desarrollo.

El término diagnóstico “discapacidad intelectual” es equivalente al diagnóstico “trastornos del desarrollo intelectual” de la clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud de la Organización Panamericana de la Salud, undécima revisión (CIE-11). La cláusula federal de Estados Unidos (Ley pública 111-256 o Ley de Rosa) sustituye el término “retraso mental” por “discapacidad intelectual”. Queda como término de uso habitual en la profesión médica, educativa y otras, así como en la legislación pública y grupos de influencia (APA, 2014). Se considera “retrasado” un término peyorativo en su uso por lo que se cambia el diagnóstico técnico.

Epidemiología

La prevalencia de la discapacidad intelectual es del 1%. En los países subdesarrollados se duplica como consecuencia de la adversidad socioambiental y de la menor cantidad de estrategias gubernamentales de prevención, que determinan un riesgo de trastornos del neurodesarrollo del 10 al 20% de los niños en etapa temprana (Carulla y cols., 2013). En nuestro medio, un estudio de prevalencia en la población infantil de la ciudad de Buenos Aires encontró una tasa de 1,3% para niños con CI menor de 70 y ascendió a 3,35% al incluir niños con CI entre 70 y 85 (Fejerman, 1970).

Especificadores

En la cuarta edición revisada del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-IV-TR) se reconocían cuatro subtipos de discapacidad intelectual: leve, con CI entre 55 y 70; moderada, con CI entre 40 y 55; severa, con CI entre 25 y 40, y profunda, con CI inferior a 25. En el DSM-5, en cambio, se define la gravedad al momento del diagnóstico a través de la interferencia en las habilidades adaptativas y no según el puntaje de CI, por la afectación en los dominios conceptual, social y funcional. La determinación del grado tiene una semejanza con los viejos criterios de gravedad de Wechsler, llamados especificadores:

- a) Déficit leve o educable a nivel adaptativo, con acceso a aprendizaje acorde con la edad del sujeto: solo requiere apoyo escolar; el individuo es inmaduro socialmente e independiente funcionalmente.
- b) Déficit moderado o con habilidad entrenable con aprendizaje de lectoescritura y cálculo muy lento: requiere educación especial; el individuo es socialmente inapropiado y logra independencia personal y laboral en procesos de adquisición lenta y con fuerte apoyo.
- c) Déficit severo y profundo o altamente dependiente: no hay prácticamente acceso a la lectoescritura y al aprendizaje académico; el individuo es socialmente dependiente y no puede autovalerse.

Retraso global del desarrollo

Según el DSM-5, este diagnóstico se reserva para individuos *menores de 5 años* ya que el nivel de gravedad clínica no se puede valorar de forma fiable durante los primeros años de la infancia. Esta categoría se diagnostica cuando un sujeto no cumple con los hitos de desarrollo esperados en varios campos del funcionamiento intelectual, y se aplica a individuos en los que no se puede llevar a cabo una valoración sistemática del funcionamiento intelectual, incluidos niños demasiado pequeños para participar en las pruebas estandarizadas (APA, 2014). Esta categoría se debe revalorar después de un período de tiempo.

Fenotipos conductuales

Dentro de los síndromes genéticos se puede hablar del fenotipo o expresión física. Se llama “fenotipos conductuales” a características de la conducta y/o cognitivas típicas de cada cuadro genético. Vamos a describir como prototípico el síndrome de frágil X, pero en el cuadro 6.2 se detallan los fenotipos orgánicos y conductuales de los síndromes de Down, Prader-Willi, Angelman, Williams, Smith-Magenis y Klinefelter, con fenotipos cognitivos y de conducta que pueden ser el motivo de consulta y se deben tener en cuenta para sospechar el diagnóstico (Fejerman, 2010).

Cuadro 6.2
Fenotipos conductuales de síndromes genéticos

Síndrome/ genotipo	Fenotipo físico (frecuencia en %)	Fenotipo cognitivo y conductual (frecuencia en %)
Síndrome de frágil X (alteración en el nucleótido CGG del gen FMR1 en el cromosoma X)	Macrocefalia, orejas largas y protuberantes, cara larga, otitis media, reflujo gastroesofágico, prolapso de la válvula mitral, displasia de cadera, macroorquidismo Trastornos de sueño Epilepsia (Para la lista de chequeo de síntomas de riesgo, véase el cuadro 6.3.)	DI de leve a moderada TDL Fortalezas en comunicación no verbal y en habilidades sociales y visoespaciales ADHD (74%) Conductas oposicionistas y desafiantes (29%) Ansiedad (10%) TOC (2%) Evitación de la mirada Aleteo, estereotipias Autismo (30%)

Síndrome de Down (trisomía del cromosoma 21)	Microcefalia, braquicefalia, fisuras palpebrales mongoloides, epicanto, puente nasal plano, excesiva piel en cuello, pliegue palmar transverso, clinodactilia en los cinco dedos de las manos y ensanchamiento de los pliegues entre el primero y el segundo dedo del pie Hipotiroidismo, cardiopatía, alteraciones digestivas, inmunes, de crecimiento Hipotonía, hipoacusia (38-78%), trastornos visuales (80%) Epilepsia (Grieco y cols., 2015)	DI moderada (de leve a severa) Hiperactividad (9%) Ansiedad, conductas obsesivas (30%) Estereotipias: aleteo, balanceo. Sociabilidad, estado de ánimo alegre (99%) Autismo (6-10%) Demencia precoz de Alzheimer (8% a los 50 años, 75% a los 60 años) (Capone y cols., 2006)
Síndrome de Angelman (microdeleción del cromosoma 15 materno)	Epilepsia (80%) Trastorno de sueño Microcefalia, hipotonía Protrusión lingual, babeo Estrabismo, Trastornos del equilibrio, marcha atáxica, reflejos osteotendinosos vivos Escoliosis Pelo y piel claros Obesidad, constipación, trastornos alimentarios (Williams, 2010)	DI severa (100%) TDL con ausencia de habla (100%), peor en el plano expresivo <i>Happy puppet</i> [“muñeco feliz”]: expresión de felicidad (100%) Conducta de llevarse objetos a la boca, morder; sensibilidad al calor; fascinación con el agua
Síndrome de Prader-Willi (microdeleción del cromosoma 15 paterno)	Hipotonía, trastornos de sueño, cataplejía, narcolepsia Apneas por obesidad Obesidad, trastorno de crecimiento Criptorquidia (Ramsden y cols., 2010)	DI de leve a moderada Conductas obsesivas, compulsivas; coleccionismo Hiperfagia severa Conductas autoagresivas: pellizcarse Explosiones conductuales Depresión
Secuencia de Moebius (déficit de los morfogenes HOXB1 y HOXB2)	Estrabismo convergente, paresia facial uni- o bilateral, hipomimia con dificultades para sonreír, babeo con voz gangosa por afectación del duodécimo par y, en ocasiones, del desarrollo de miembros, según el grado de afectación	TDL y disartria DI (10-15%) Autismo (+ 5%) (véase el capítulo 5)
Síndrome de Williams (deleción del brazo corto del cromosoma 7)	Hipertensión arterial por cardiopatía, estenosis aórtica y pulmonar, nefrocalcinosis Trastornos alimentarios, hernias, problemas digestivos, osteoarticulares, dentarios y endocrinos. Otitis crónica, estrabismo, alteración del	DI (de CI normal a DI moderada) Trastorno de comunicación social ADHD Trastorno de ansiedad Personalidad <i>cocktail party</i>

	metabolismo del calcio, piel laxa Hipotonía, malformación de Chiari Encanecimiento precoz	con habilidades prosociales Hipersensibilidad auditiva
Síndrome de Smith- Magenis (deleción del brazo corto del cromosoma 17)	Trastornos cardíacos y renales Braquicefalia, cara tosca, hipoplasia mediofacial, prognatismo Epilepsia, estrabismo, hipoacusia, trastorno del sueño con alteración del ritmo circadiano, con influencia en la conducta Hipoacusia (50%)	DI moderada con déficits adaptativos marcados ADHD Conductas autoagresivas: morderse dedos y uñas de manos y pies Peculiares movimientos espasmódicos con los brazos
Síndrome de Turner (monosomía X, mujeres)	Talla baja, alteraciones cardiovasculares y renales y disgenesia ovárica. Insuficiencia gonadal	Trastornos de lenguaje y aprendizaje Déficit visoespacial
Síndrome de Klinefelter (XXY, varones)	Talla alta, hipertelorismo, pliegues epicánticos, clinodactilia Microorquidia, ginecomastia, infertilidad Hipotonía	ADHD Trastornos de aprendizaje

Abreviaturas: DI: discapacidad intelectual; ADHD: trastorno por déficit de atención con hiperactividad e impulsividad; TOC: trastorno obsesivo compulsivo; TDL: trastorno del desarrollo del lenguaje.

Síndrome de frágil X

Es la causa más frecuente de discapacidad intelectual hereditaria. Se produce por una alteración en el trinucleótido CGG del gen frágil X de retraso mental (FMR1, por su sigla en inglés) en el cromosoma X, por encima de los niveles normales de hasta 30 repeticiones, para superar las 54-200 en los portadores premutados y pasar de las 200 en los afectados. Es un síndrome de amplificación, esto quiere decir que aumenta el número de copias mutadas en cada generación; por ejemplo, una madre premutada con pocos síntomas puede tener hijos afectados con el síndrome. Hay cada vez mayor evidencia de presencia de síntomas también en los premutados, con insuficiencia ovárica en mujeres y síndrome progresivo de ataxia-temblor (FXTAS) en varones.

En las mujeres, como tienen dos cromosomas X, el gen FMR1 alterado puede ser inactivado total o parcialmente, al ser compensado por el gen del otro cromosoma X normal. Pero en los varones no puede ser inactivado porque tienen XY y así expresan en mayor magnitud la discapacidad intelectual.

Podemos definir los rasgos o *fenotipo físico* con macrocefalia, cabeza y orejas largas, rostro alargado, delgado, con frente y mandíbulas prominentes, que dan un aspecto característico. También se pueden producir síntomas sistémicos, como prolapso de la

válvula mitral (a nivel cardiovascular), reflujo gastroesofágico y displasia de cadera (cuadro 6.2).

Dentro de los síntomas neurológicos, se acompaña en ocasiones de epilepsia y estrabismo.

En cuanto al *fenotipo conductual*, estos son los rasgos neurocognitivos característicos:

- Discapacidad intelectual, habitualmente moderada (puede ir de leve a severa).
- Trastornos de lenguaje.
- Déficit de atención con hiperactividad.
- Trastornos de la regulación sensorial.
- Dentro de las características conductuales, la mayoría de las personas pueden tener ansiedad, con evitación de la mirada; rasgos obsesivos, con estereotipias como aleteo; conductas agresivas, con autoagresiones como morderse los dedos; déficits en habilidades sociales, y autismo; son una minoría las que tienen mayor intensidad como para cumplir los criterios diagnósticos para los respectivos trastornos (Tranfaglia, 2011).

Ante estos rasgos cognitivos y de comportamiento, existen tablas que pueden sumar los síntomas físicos y mentales presentes, para establecer criterios de riesgo para definir solicitar el examen genético (cuadro 6.3). Es de destacar que cinco de los dieciséis puntos de los síntomas de riesgo corresponden a características cognitivas y de comportamiento. Para el diagnóstico se requiere un estudio molecular de ADN para fragilidad X, ya que los cariotipos tradicionales no lo detectan.

Cuadro 6.3
Lista de chequeo de riesgo de frágil X

SÍNTOMA	PUNTAJE
1. Antecedente familiar	
2. Talla y perímetro cefálico mayor percentil 50	
3. Orejas largas mayor percentil 75	
4. Orejas prominentes ángulo de separación +30°	
5. Cara larga mayor percentil 75	
6. Paladar alto	
7. Callos en el dorso de manos o dedos	

8. Hiperlaxitud articular metacarpofalángica	
9. Depresión del tercio inferior del esternón	
10. Macroorquidismo	
11. Pobre contacto visual	
12. Hiperactividad	
13. Estereotipias varias	
14. Autoagresiones	
15. Trastorno de lenguaje	
16. Discapacidad intelectual	
TOTAL (puntaje corte: más de 10 puntos en varones)	

Fuente: Adaptación de Torrado y cols. (1996).

Nuevos tratamientos en investigación para síndromes genéticos

Las neurociencias han adquirido un auge con cambios radicales en la manera de investigar y buscar enfoques terapéuticos para los trastornos mentales. Los conocimientos en genómica, neuroimágenes, ciencia cognitiva, medicina traslacional se acompañan de trabajos para tratamientos en estadios ya de investigación clínica (Hagerman y Hendren, 2014). A partir del conocimiento de los mecanismos genéticos a nivel molecular, se están buscando químicos o fármacos que puedan emular las proteínas faltantes. Los estudios genéticos han permitido avanzar en otros síndromes, como la esclerosis tuberosa, explicada en el capítulo 5, sobre etiología, y el síndrome de Rett, como se describe en el capítulo 16, sobre autismo.

En el caso del *síndrome de frágil X*, el gen FMR-1 se asocia con alteraciones del receptor metabotrópico 5 de glutamato. Se estudian nuevos tratamientos de remplazo con antagonistas como acamprosato o lovastatina. Si bien todavía no hay resultados que se puedan utilizar a nivel clínico, es importante seguir estos trabajos de investigación porque podrían alterar la evolución de este síndrome y mejorar el desempeño cognitivo (Hagerman y Polussa, 2015).

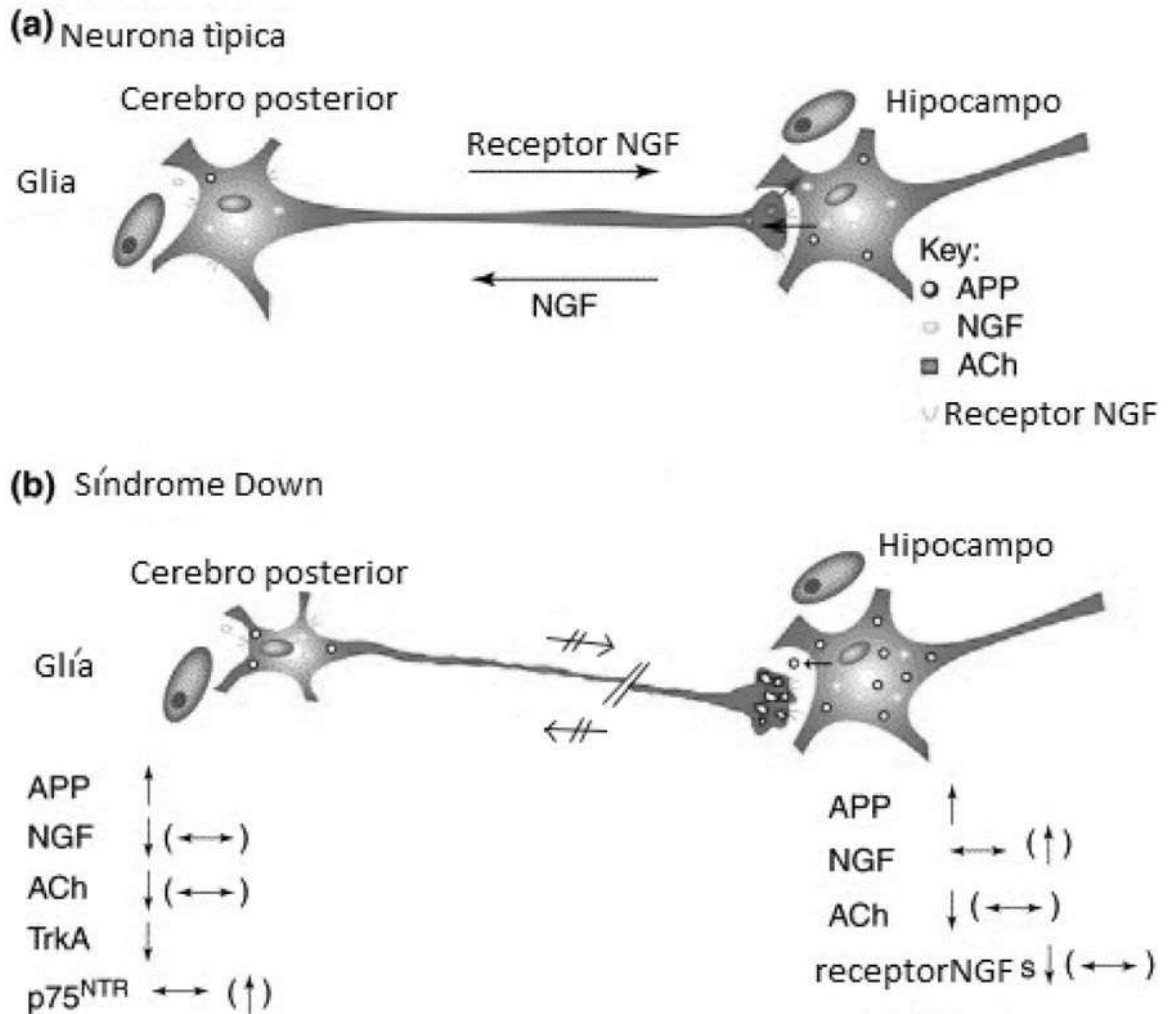
El *síndrome de Down* tiene un fenotipo conductual con alta susceptibilidad de pérdida de memoria y demencia tipo Alzheimer, como se describe en el cuadro 6.2. En tres de cada cuatro adultos de más de 65 años, hay depósito de proteínas, de amiloide- β (A- β) extracelular, y placas hiperfosforiladas Tau intracelulares dentro de ovillos neurofibrilares

(NFT, por su sigla en inglés), con alteraciones en la endocitosis y atrofia cerebral. Los modelos de ratones con Down, como el Ts65Dn, tienen alteraciones en la arborización dendrítica y en la plasticidad sináptica, y neurodegeneración, como se explica con mayor detalle en el capítulo 3, sobre neurodesarrollo. El aumento en la expectativa de vida ha llevado al estudio de intervenciones orientadas para reducir el deterioro cognitivo precoz. Se describen tres de las líneas de tratamiento en investigación con resultados aún preliminares (Hagerman y Hendren, 2014):

- La estrategia más promisoría se basa en el estudio de genes reguladores de la proteína precursora de amiloide (APP, por su sigla en inglés), que están inhibidos por el cromosoma 21. Estos genes modulan el flujo retrógrado de neurotrofinas desde el pie neuronal hacia atrás (figura 6.1). La acumulación de APP por falta de transporte facilitaría la degeneración de neuronas colinérgicas del cerebro posterior basal (BFCN, por su sigla en inglés), con depósito de amiloide beta ($A\beta$). El uso de estimulantes de la APP, como la enzima tirosinkinasa A DYRK1A y otras sustancias en esa línea, podría frenar la degeneración si se inicia el tratamiento en la infancia.
- La degeneración de las BFCN también se podría reducir con uso inhibidores selectivos de la colinesterasa, como galantamina y donepezil, como agentes promnésicos. Se han demostrado efectos favorables en modelos de ratones, pero no han tenido efectividad clínica en ensayos a nivel humano. El formoterol y el xamoterol son prodrogas de adrenalina, que frenan la degeneración del *locus ceruleus*, con aparente mejoría de la densidad dendrítica y de la microglía en los modelos de ratón.
- También están afectadas las vías GABAérgicas, especialmente en los circuitos de memoria del hipocampo. El uso de antagonistas GABAa picrotoxina y pentilentetrazol ha permitido mejorar la memoria declarativa en el ratón Ts65DN. Los resultados preliminares han sido exitosos, pero con la dificultad de que ambos antagonistas son proconvulsivantes. Otros agentes agonistas inversos de α 5GABAa son moduladores que no tienen acción convulsivante, por lo que están en estudio en fase clínica por Roche para mejorar la memoria. Los agentes que podrían frenar la transmisión glutamatérgica, como memantine, no mostraron mejorías en humanos. Tampoco se demostró la eficiencia del uso de fluoxetina, litio, agentes nootrópicos, antioxidantes o vitamina E como promotores de neurogénesis (Isaacson y cols., 2002).

Figura 6.1

Flujo neuronal retrógrado en neurotípicos y en síndrome de Down



Sistema colinérgico basal del cerebro posterior: a) en condiciones fisiológicas, b) síndrome de Down y demencia de Alzheimer. En el hipocampo hay reducción del transporte retrógrado, que da como consecuencia liberación de la expresión de APP y depósito de A β , con degeneración del sistema colinérgico y pérdida del trofismo. Hay reducción de la reactividad en BFCN, del tamaño y número de células, de NGF y TrkA.

Abreviaturas: A β : amiloide beta; Ach: acetilcolina; APP: proteína precursora de amiloide; ChAT: acetilcolintransferasa; DS: síndrome de Down; NGF: factor de crecimiento nervioso; TrkA: tirosinkinasa receptor A; BFCN: neuronas colinérgicas del cerebro posterior basal.

Fuente: Adaptación de Isaacson y cols. (2002).

El *síndrome de Angelman*, descrito en el cuadro 6.2, se produce por una disrupción en el cromosoma 15, en el segmento 15q11.2-13. Esta disrupción puede dar lugar a tres síndromes: por *imprinting* paterno produce el síndrome de Prader-Willi; por deficiencia materna, el síndrome de Angelman, y por duplicación materna, una forma de autismo. Se produce delección del alelo UBE3A y el alelo paterno es silenciado. Para reactivar la expresión paterna del alelo UBE3A se trabaja con drogas del tipo inhibidores de topoisomerasa. El topotecan, una medicación utilizada en quimioterapia, se ha aplicado

en modelos de ratones, con incremento de la expresión del alelo del padre. No se han realizado estudios en humanos ya que como efecto colateral hay efectos hematológicos, con trombocitopenia severa y sangrado. Por otro lado, se ha usado minociclina, un antibiótico que actuaría reduciendo los niveles de la metaloproteinasa MMP9, que a su vez permitiría aumentar la expresión de UBE3A. Estudios preliminares en niños, aún en curso, han mostrado efectos positivos iniciales: incrementos en comunicación y atención, y reducción de conductas inapropiadas y de descargas en el electroencefalograma (EEG). Se han ensayado vitaminas para favorecer la prometilación, sin efectos significativos.

El uso de levodopa en los síntomas motores, en forma preliminar, es evaluado con efectos promisorios; también el de reelina.

El *síndrome de Smith-Magenis* es ocasionado por una microdelección en el cromosoma 17, que produce una mutación en el gen de ácido retinoico inductor 1 (RAI1, por su sigla en inglés), regulador de genes del ritmo circadiano. Se acompaña, entre otros síntomas, de trastornos del sueño, por la alteración del ritmo circadiano (véase el cuadro 6.2). Se ensayan tratamientos específicos para mejorar la alteración de secreción de melatonina, que genera estrés ambiental por los problemas de sueño y puede contribuir al comportamiento disruptivo y los trastornos alimentarios y del humor (Chen y cols., 2015).

Niños con altas capacidades

La alta capacidad intelectual tiene distintas formas de expresión: la superdotación y el talento simple o múltiple (Sastre-Riba, 2008).

Altas capacidades

La superdotación se define por las diferencias en la capacidad intelectual y por su funcionamiento. Se identifica por una capacidad intelectual situada por encima del percentil 75 o un cociente estándar global por encima de 130, en todos los ámbitos de la inteligencia, teniendo en cuenta la funcionalidad y el rendimiento. El CI no es una medida suficiente para identificarla, porque solo hace referencia a alguna aptitud dentro de la inteligencia. La Asociación Mundial MENSA agrupa a personas con alto cociente intelectual con la premisa de identificar y fomentar la inteligencia para el beneficio de la humanidad. La combinación con la capacidad de esfuerzo y la oportunidad de desarrollar la capacidad intelectual es la que completa el concepto de superdotación.

Se ha avanzado en el conocimiento de las bases neurobiológicas a partir de los estudios de neuroimágenes, que muestran una mayor efectividad de activación ante tareas mentales. En resonancia magnética funcional (RMf), las personas más inteligentes demuestran una curva en “U” en el consumo de glucosa. Por ejemplo, realizan las tareas de matrices de Raven con una resolución al inicio rápida en velocidad y baja en consumo

de glucosa en áreas frontales y más alta en regiones parietales, como si solo utilizaran redes atencionales visoespaciales, y a mayor exigencia aumentan la activación prefrontal, a diferencia de individuos menos inteligentes, que comienzan con un alto consumo de glucosa frontal y luego lo reducen al aumentar la complejidad, sin poder resolver la tarea (Neubauer y Fink, 2009).

En la evaluación neuropsicológica es importante, además de considerar los niveles cognitivos y de creatividad, agregar escalas de conducta. Los niños con altos cocientes intelectuales tienen más dificultades de comportamiento, tanto internalizador como externalizador, especialmente aquellos con mayores habilidades verbales. Hay mayor prevalencia de déficit de atención, aunque hay que tener en cuenta la dificultad en el diagnóstico. Un niño con alto nivel intelectual puede puntuar en niveles atencionales normales, pero que son bajos o discrepantes con respecto a su propio rendimiento global. También hay que tener en cuenta el diagnóstico diferencial con trastornos en el espectro autista, especialmente el antes llamado “subtipo síndrome de Asperger”, con el que pueden compartir el aislamiento social. La diferencia radica en el mejor desarrollo de la teoría de la mente y de las habilidades adaptativas y en la velocidad de procesamiento de los individuos con fortaleza intelectual no autistas (Doobay y cols., 2014).

Talento

El talento supone una muy alta puntuación (percentil 90) en una o varias aptitudes intelectuales, pero no todas. Puede ser simple (por ejemplo, el talento creativo) o múltiple (por ejemplo, lógico, creativo y verbal). Los tests de creatividad, como el test de Torrance de pensamiento creativo (TTCT, por su sigla en inglés) o medidas de pensamiento divergente, como, por ejemplo, dar múltiples usos a un objeto, pueden evidenciar originalidad y creatividad, con activación de zonas frontopolares a izquierda y giro parahipocámpico izquierdo (Jung y cols., 2015).

El talento puede existir en un individuo con capacidad cognitiva media, alta o incluso baja, en los llamados “*idiot savants*”, que presentan cualidades específicas y discapacidad intelectual.

Comorbilidades conductuales

Hay una alta prevalencia de comorbilidades neurológicas y trastornos de conducta en la discapacidad intelectual.

Los trastornos comportamentales y psiquiátricos se producen en una frecuencia 3-6 veces superior a la de la población, entre el 20 y el 50% de los individuos (NIH, 2001), con subdiagnóstico o comorbilidad oculta; dificultan el manejo en centros terapéuticos e incrementan significativamente los gastos en rehabilitación. Es complejo definir cuándo un problema conductual es comórbido, cuándo es parte del espectro de síntomas de la

discapacidad y cuándo es parte de la personalidad del individuo.

Cuando un niño o adolescente con discapacidad intelectual presenta trastornos de conducta, se debe focalizar en las conductas problemáticas para establecer un programa terapéutico (Tallis y cols., 2006), tratando de aproximarse lo más posible a síndromes clínicos de nomenclatura internacional, como la CIE o el DSM, para trabajar de modo interdisciplinario aunando objetivos. Se pueden considerar las adaptaciones diagnósticas para individuos con discapacidad intelectual, considerando equivalentes conductuales, como las de la Asociación Europea para la Salud Mental o las del Colegio Real de Psiquiatras de Londres (RCP, 2001 y 2016). Se encuentran:

- **Conductas de hiperactividad, impulsividad o déficit de atención:** se dan especialmente en niños más pequeños, con exceso de actividad motriz y dificultades para organizarse, para sostener la atención o para realizar una tarea en forma independiente. Requieren intervenciones muchas veces combinadas, farmacológicas y terapéuticas.
- **Conductas oposicionistas e inflexibilidad:** también son muy biológicas. En algunos casos están asociadas a hiperactividad, pero en otros pacientes se presentan ante una gran inflexibilidad por déficit en funciones ejecutivas: no pueden permitir que algo se haga o se diga de otra manera. El niño no tiene satisfacción en desafiar, sino que no tolera que las situaciones sean diferentes a sus expectativas, con intolerancia a la frustración y dificultades en la resolución de problemas, especialmente emocionales.
- **Conductas disruptivas o disociales:** se dan con intencionalidad; no son tan frecuentes y se requiere un nivel cognitivo más alto para planificarlas.
- **Conductas autoagresivas, heteroagresivas hacia personas, hacia la propiedad o agresión sexual:** fundadas en un estado de irritabilidad de base emocional o física o por enfermedad, pueden representar una intención comunicativa. Son de las más difíciles de evaluar en cuanto a su causa y su intervención.
- **Conductas de ansiedad:** importantes en situaciones nuevas, requieren adaptación terapéutica de las transiciones y los cambios, para lograr que el individuo los pueda superar.
- **Conductas obsesivas y compulsivas:** la inflexibilidad, las obsesiones, los rituales persistentes interfieren mucho en la vida cotidiana. Se pueden aprovechar recursos terapéuticos de tipo cognitivo-conductual, pero muchas veces son muy dependientes de las medicaciones, aunque la respuesta es mucho menor que en niños neurotípicos y en adultos.
- **Conductas estereotipadas o repetitivas** (pueden incluir conductas autoagresivas): las conductas repetitivas pueden tener un origen biológico de tipo compulsivo o ser comunicativas (el individuo intenta pedir, llamar la atención o solicitar que lo retiren de una situación angustiante). Se interviene con modos apropiados de comunicación, redirección y extinción; en algunos casos, estas conductas requieren tratamiento farmacológico, con medicaciones antiobsesivas o anticomulsivas o

con tranquilizantes.

- **Conductas autistas o de aislamiento:** hay que diferenciar el aislamiento por no tener los recursos lingüísticos o la edad mental para relacionarse con pares de las conductas de evitación social.
- **Conductas psicóticas:** puede tratarse de delirio, alucinaciones, despersonalización. Existen estados de descompensación conductual, especialmente en la pubertad y en la adolescencia, que deben ser manejados en forma rápida para tratar de evitar el deterioro cognitivo en el largo plazo (Grañana y cols., 2010). También hay que tener en cuenta cuadros relacionados con descompensación de epilepsia en tratamiento, que hay que valorar como causa de descompensación conductual, como se detalla en el capítulo 18, sobre epilepsia.
- **Trastorno por estrés postraumático:** el modo de manifestar las situaciones postraumáticas está muy subvalorado en individuos con discapacidad, que pueden tardar meses en lograr expresar lo que les sucede. La psicoterapia es fundamental para manejar estos casos.
- **Trastornos del ánimo:** la comorbilidad con trastornos depresivos o bipolares ensombrece el pronóstico y se cuenta con pocos recursos para su intervención.

Cuanto más severo es el grado de retraso, más difícil resulta realizar esta aproximación diagnóstica, pero es importante intentar una hipótesis para intervención, tanto desde lo psicoterapéutico como desde lo farmacológico, para que el tratamiento no se convierta en la aplicación de un sistema ensayo-error, donde la familia deambula entre estilos terapéuticos y farmacológicos hasta dar con el que es más útil. Es importante que uno de los profesionales a cargo coordine el tratamiento, aplicando una estructura que potencie los resultados de los demás especialistas que intervienen.

El impacto del trastorno de conducta empeora el pronóstico, ya que hay reducción de la capacidad de funcionamiento, incremento de la necesidad de atención, de las hospitalizaciones y del uso de medicaciones, aumento de los costos de atención, y limitación y retraso del proceso de integración social, con menor calidad de vida.

Para los equipos que atienden personas con discapacidad, los problemas de conducta son el principal motivo de consulta a los servicios de salud. Hay alto enmascaramiento tanto en el diagnóstico como en las intervenciones. Estos problemas son la principal causa de tratamiento psicofarmacológico incorrecto.

Dentro de las comorbilidades neurológicas, hay mayor frecuencia de epilepsia, trastornos sensoriales –auditivos, visuales– y motores, hidrocefalia y trastornos de sueño (cuadro 6.4).

La *evaluación* en la consulta debe incluir una muy detallada historia clínica y antecedentes psicosociales, y un examen pediátrico y neurológico, además del seguimiento psiquiátrico y psicológico. Se detalla en la sección de evaluación del apartado que sigue (Tallis y cols., 2006).

Cuadro 6.4 Comorbilidades

Trastornos neurológicos	Trastornos conductuales
Epilepsia	Autismo
PC	Hiperactividad
Sordera	Conductas obsesivo-compulsivas
Ceguera	Estereotipias
Hidrocefalia	Trastornos alimentarios Conductas autoagresivas

Evaluación neuropsicológica de la inteligencia

En el protocolo de diagnóstico se incluye:

- Evaluación de la inteligencia.
- Evaluación del desarrollo intelectual.
- Evaluación de las habilidades adaptativas.
- Evaluación de las conductas comórbidas.

Evaluación de la inteligencia

Cuando se decide realizar una evaluación de la inteligencia se deben considerar los niveles que se definieron en el capítulo 2:

1. nivel de *screening* o pruebas de despistaje;
2. nivel diagnóstico específico por áreas;
3. nivel de evaluación por dominios y subdominios.

Niveles 1 y 2 de evaluación

Ante la consulta por un déficit en el rendimiento cognitivo o en la adquisición de pautas de maduración, existen escalas o cuestionarios de despistaje que solo dan criterios de riesgo para detección y derivación temprana.

Escalas de despistaje para la evaluación temprana del desarrollo (de 0 a 5 años)

La Academia Estadounidense de Pediatría y Unicef recomiendan el uso de sistemas estructurados y no solo la experiencia clínica del pediatra para la detección de trastornos del neurodesarrollo. Los trabajos muestran que por experiencia clínica solo se detectan el 30% de los casos versus el 70-80% con escalas (Squires, 1996).

Se debe elegir el *screening* que se encuentre mejor adaptado según el tipo de población que se va a pesquisar y que permita compararlo con otras poblaciones.

En nuestro país se usan principalmente los cuestionarios Cuestionario de Edades y Etapas, tercera edición (ASQ-3, por su sigla en inglés), PRUNAPE (Prueba Nacional de Pesquisa), test adaptativo clínico-escala de hitos clínicos lingüísticos y auditivos (CAT-CLAMS, por su sigla en inglés).

- *El test de Denver II*, con la versión validada localmente, la PRUNAPE, segunda edición (Lejarraga y cols., 2006), se utiliza a nivel pediátrico; requiere la colaboración del niño y un considerable entrenamiento para lograr confiabilidad del evaluador, por lo que es menos sencilla de utilizar por agentes sanitarios no especializados. Tiene una versión breve reciente de prepesquisa o pre-PRUNAPE (Lejarraga y cols., 2013). En relación con el Denver II, persisten preocupaciones por la especificidad y sensibilidad a nivel internacional (Glascoe y cols., 1992; Unicef, 2013).
- *El ASQ-3* es el utilizado por Unicef y recomendado por la Academia Estadounidense de Pediatría por su sensibilidad, especificidad y facilidad de uso (Squires y Bricker, 2009). Consta de cinco escalas (comunicación, motricidad gruesa, motricidad fina, resolución de problemas y habilidades socioindividuales) y se implementa a través de un interrogatorio que puede ser autocontestado por los padres y no requiere una capacitación compleja.

Tiene como ventajas, en cuanto instrumento completado por los padres, que da información abundante y valiosa sobre sus niños y reduce los costos de horas profesionales, y las preguntas estructuran las observaciones, los informes y la comunicación sobre el desarrollo del niño. También puede convertirse en una herramienta de aprendizaje para los padres y los maestros, y permite una forma efectiva y eficiente de identificación temprana. Si bien se puede dudar de la subjetividad de padres y cuidadores, hay muchas investigaciones metodológicas que confirman la confiabilidad de las respuestas, aun en los padres de niveles socioeconómicos adversos. Si bien las respuestas pueden ser subjetivas, profundizan sobre las habilidades de la vida diaria de manera ecológica o real, que supera la falta de formación profesional en el registro de habilidades del desarrollo. La versión está adaptada a Argentina (Romero Otalvaro y cols., en prensa).

Existen otras escalas, como el Cognitive Adaptive Test/ Clinical Linguistic and Auditory Milestone Scale (CAT-CLAMS) o el Instrumento de *Screening* de Diez Preguntas (TQSI, por su sigla en inglés), pero son limitadas en especificidad y en edades de uso. El Pediatric Quality of Life Inventory (PEDSQL) no está adaptado

en nuestro país. La guía de desarrollo AIEPI del Programa de Atención Integrada a las Enfermedades Prevalentes de la Infancia fue utilizada por la Organización Panamericana de la Salud para vigilancia del desarrollo infantil (Figueiras y cols., 2006) y, recientemente desarrollado por el Ministerio, el Instrumento de Observación del Desarrollo Infantil (IODI) del Ministerio de Salud de la Nación (Schapira, comunicación personal).

Pruebas de despistaje en etapa escolar

- **Dibujo de figura humana (DFH)**: la prueba de despistaje de inteligencia del DFH de Goodenough y Harris requiere de habilidades motoras, perceptivas y conceptuales. **Da una idea del desarrollo cognitivo, pero no se superpone con el CI.** Hay diferentes versiones, como la adaptación local de Casullo a nivel nacional y por regiones, que se utiliza entre los 5 y 13 años (Casullo, 1988). La versión de McCarthy va de los 2 a los 8 años; el sistema de Koppitz y el test de IQ de Reynolds tienen rangos etarios que abarcan hasta adultos. **El DFH considera la producción como reflejo de la madurez intelectual o habilidad para desarrollar conceptos con mayor grado de abstracción. No está influido por la instrucción especial en técnica de dibujo ni por la comprensión de la consigna, aunque la ejecución sí está influida por factores socioculturales y educativos.** Las mujeres tienen medias más altas que los varones, especialmente a partir de los 7 años; también las regiones urbanas dan medias más altas, especialmente a partir de la instrucción escolar.
- **Ante criterios positivos de sospecha, el paso siguiente es realizar un test de inteligencia.**
- **Screening de inteligencia premórbida en adultos:** el test de acentuación de palabras es un *screening* que se describe en libros para etapa adulta (Burin y Drake, 2007).

Nivel 3 de evaluación

Hay **diferentes tests de determinación del CI;** se discute qué mide realmente cada uno y qué limitaciones tienen. **Es importante elegir la prueba según el perfil del paciente para aprovechar las fortalezas y compensar las debilidades del individuo según las necesidades que se requiera potenciar para mejorar la calidad de vida.** Como aspectos positivos la evaluación revela los talentos y mejora las oportunidades educativas para predecir el éxito. **Permite medir la evolución y los cambios producidos con programas de estimulación.**

En cuanto a las limitaciones, **los tests son un recorte de la capacidad del individuo, no analizan el proceso que falló en la evaluación, no predicen por sí solos la escolaridad ni son una medida única de la capacidad innata.** Tampoco pueden abarcar la complejidad de las habilidades no académicas ni pueden capturar las situaciones de la vida real que implican el uso de la inteligencia que se determinan por el cociente adaptativo.

Hay concepciones erróneas con respecto al nivel intelectual: el CI no es fijo, cambia a lo largo de la vida dentro de cierto rango; la evaluación abarca ciertas habilidades relacionadas con la escolaridad, pero no todas las capacidades. Cada prueba mide capacidades distintas, aunque se correlacionen parcialmente.

Escalas de Wechsler

Son consideradas como *gold standard* de la evaluación del nivel intelectual. Existen distintas versiones para cada edad:

- *Escala de Inteligencia para Niños de Wechsler, quinta edición (WISC-V)*. Es la versión más amplia para niños de 6 a 16 años y 11 meses; la versión en inglés es de 2014 y fue adaptada al español en 2016. Da un cociente intelectual total o global (CIT) y, además, puntuaciones de proceso, diseñadas para valorar los estilos de procesamiento de información de los niños. Consta de quince subpruebas que se agrupan en cuatro índices: a) índice de comprensión verbal (ICV) –contiene las pruebas de analogías, vocabulario, información y comprensión–; b) índice visoespacial (IVE) –con diseño de bloques y rompecabezas visuales–; c) índice razonamiento fluido (IRF) –contiene matrices, balanzas y aritmética–; d) índice de memoria de trabajo (IMT) –con *span* de dígitos, *span* de dibujos y secuencias letra-número–; e) índice de velocidad de procesamiento (IVP) –con codificación, búsqueda de símbolos y cancelación–.
Las puntuaciones de proceso nunca se deben utilizar para el cálculo de índices o del CIT (Wechsler y cols., 2015).
- *Escala de Inteligencia de Wechsler para Preescolar y Primaria, cuarta edición (WPPSI-IV)*. Es la versión para niños de 2 años y seis meses a 7 años y siete meses, adaptada al español (Wechsler, 2014). También consta de quince pruebas que permiten estimar una puntuación CIT, con iguales índices primarios que el WISC-V e índices secundarios.
Tanto el WISC-V como el WPPSI-IV y el WAIS-IV (véase más abajo) utilizan puntuaciones estándar ($M = 100$, $DE = 15$) para los cinco índices y para el CIT, y puntuaciones escalares ($M = 10$, $DE = 3$) para las quince subpruebas. Se sugiere tomar el valor con rangos de confianza del 95% para cada edad, es decir que el resultado está dentro del error estándar en un rango y no en un puntaje único. Se puede reevaluar recién al año, para evitar el efecto de aprendizaje. También se debe tener en cuenta cuando los índices son muy discrepantes entre sí, alrededor de un desvío estándar; en ese caso se debe valorar el índice de capacidad general (ICG).
- *Escala de Inteligencia de Wechsler para Adultos, cuarta edición (WAIS-IV)* (Wechsler, 2008). Se detalla en libros de evaluación de adultos (Burin y Drake, 2007).
- *Escala Abreviada de Inteligencia de Wechsler, segunda edición (WASI-II)* (Wechsler, 2011). Es una prueba breve de inteligencia, individual, para individuos de 6 a 90 años. Tiene cuatro subpruebas: vocabulario, diseño con cubos, semejanzas y

matrices. Las subpruebas son similares a las del mismo nombre en WISC-IV y WAIS-IV. Es un instrumento útil de detección para obtener estimación de la inteligencia general en niños y adultos.

Hay otras versiones abreviadas, que se pueden realizar por prorrateo de las versiones completas o agrupadas en tests específicos, que permiten dar un índice estimativo rápido en situaciones en que no puede tomarse la escala completa, como sucede en poblaciones especiales (Minsheu y cols., 2005).

No todas las versiones están validadas en español, aunque lo ideal es elegir aquella que está adaptada para la población idiomática y socioculturalmente más cercana. Es importante tener en cuenta las características del sujeto para lograr la mayor confiabilidad del resultado.

Evaluación en etapas tempranas del desarrollo

Las *Escalas Bayley de Desarrollo Infantil, tercera edición (Bayley-III)* (Bayley, 2006) son el *gold standard* de evaluación de niños en etapa de desarrollo, para lactantes e infantes de 1 a 42 meses de edad. Esta escala consta de cuatro subescalas: percepción, lenguaje y habilidades sociales, conceptos numéricos y resolución problemas. Valora la capacidad cognitiva, motora y de comportamiento socioemocional y adaptativo; se aplica en forma individual. Permite obtener dos índices: índice desarrollo mental (IDM) e índice de desarrollo psicomotor (IDPM). Requiere una capacitación compleja, pero es la que tiene mayor sensibilidad y especificidad internacional para la evaluación de poblaciones especiales de bebés y niños pequeños.

Dentro de las escalas de lactantes y preescolares, encontramos:

- *Batería de Evaluación de Kaufman para Niños, segunda edición (KABC-II)* (Kaufman y Kaufman, 2004a). Está diseñada para niños de 3 a 18 años y tiene versión en español. Se basa en dos modelos teóricos: el modelo neuropsicológico de Luria y el modelo psicométrico de Cattell-Horn-Carroll (CHC). Está formada por cinco escalas y da un índice de procesamiento mental (basado en el modelo de Luria) y un índice fluido-cristalizado (basado en el modelo CHC). Además, tiene un índice no verbal que la hace muy útil en poblaciones con déficits de lenguaje y comunicación, hipoacusia y autismo.
- *Prueba Breve de Inteligencia de Kaufman, segunda edición (KBIT-2)* (Kaufman y Kaufman, 2004b). Es una forma abreviada, diseñada para personas de 4 a 90 años. Mide las capacidades verbales y no verbales de manera rápida y eficiente, y requiere aproximadamente de 15 a 30 minutos para su aplicación. Consiste en tres subpruebas: a) conocimiento verbal –mide vocabulario receptivo y rango de información general–; b) adivinanzas –mide comprensión verbal, razonamiento y conocimiento de vocabulario–, y c) matrices –mide la capacidad de razonamiento no

verbal, de comprensión de relación entre estímulos y de mantener en mente varias relaciones de manera simultánea—. Permite una detección rápida de capacidades verbales y no verbales, con una confiabilidad satisfactoria, excepto en algunas edades. No obstante, la KBIT-2 no debería emplearse en sustitución de una medida amplia de la inteligencia, aunque puede ser útil en niños pequeños o con problemas de atención y del neurodesarrollo que no terminarían una evaluación completa.

- *Escala Internacional de Ejecución Leiter, tercera edición (Leiter-3)* (Roid y cols., 2013). Es una prueba no verbal de inteligencia para niños y jóvenes de 2 a 20 años de edad con déficits de habilidades de lenguaje y comunicación. Tiene dos baterías – visualización y razonamiento; atención y memoria–, que se aplican principalmente a través de instrucciones transmitidas por mímica; también está basada en el modelo de CHC. Es muy útil en niños con déficits lingüísticos o auditivos; además la ejecución de las consignas no requiere de razonamiento verbal. Da medidas de atención y memoria en preescolares, aunque no está adaptada localmente.
- *Matrices progresivas de Raven* (Raven y cols., 2005). Es una prueba con matrices en tres formatos para personas entre 5 años y la edad adulta, que se aplica en forma individual o grupal. Valora el razonamiento no verbal, a través de la capacidad fluida, para formar comparaciones, para razonar por analogías y para organizar las percepciones espaciales.

Es fácil de aplicar (las instrucciones se pueden dar a través de mímica), por lo que es un instrumento suplementario de detección para niños y adultos con graves discapacidades de lenguaje, auditivas o físicas. Además, es útil para evaluar a niños que no hablan el idioma del evaluador o que tienen dominio limitado de este, y es una prueba con poca carga cultural.

- *Escala de NEPSY-II*. Es una prueba de inteligencia de base neurocognitiva para niños de 3 a 16 años (Korkman y cols., 2007), que incluye treinta y dos subpruebas en seis dominios: lenguaje; área sensitivo-motora; procesamiento visoespacial; atención y funciones ejecutivas; memoria y aprendizaje, y percepción social. Requiere unos 45 minutos la evaluación general y 90 minutos la escala completa en preescolares y de 2 a 3 horas en escolares. Tiene buenas características psicométricas y permite discriminar algunas alteraciones neurocognitivas en poblaciones especiales.
- Otras escalas de inteligencia, como la Escala de Evaluación de Inteligencia Reynolds (RIAS, por su sigla en inglés), las escalas de McCarthy o la prueba de inteligencia no verbal, tercera edición (TONI-3, por su sigla en inglés), son de amplia utilización aunque no están adaptadas en nuestro medio.

Evaluación de las habilidades adaptativas

Existen varias escalas:

- *Escala Adaptativa de Conducta de Vineland, tercera edición (VABS-III)* (Sparrow y cols., 2016). Tiene cinco áreas de evaluación: 1) habilidades de lenguaje y comunicación, que valora el nivel de lenguaje receptivo y expresivo y la lectoescritura; 2) habilidades de la vida diaria –de independencia en cuidado personal, habilidades domésticas y comunitarias–; 3) habilidades socioadaptativas –de interacción social, de juego y de uso del tiempo libre–; 4) habilidades de motricidad –gruesa y fina; de 0 a 9 años; luego opcional, no incluido en el cociente adaptativo–; 5) conductas maladaptativas –internalizadoras, externalizadoras e ítems críticos; también es opcional–.

Da un cociente adaptativo por dominios y uno compuesto o global, que se exige para la determinación de discapacidad intelectual. También puede dar una edad mental para cada subdominio; por ejemplo, edad mental de lenguaje receptivo y de lenguaje expresivo.

Tiene tres protocolos: general, para padres y para maestros. Esta escala depende de la inteligencia, pero con áreas multifactoriales interrelacionadas de manera dependiente y condicionada por factores socioambientales. Los resultados tienen poca replicabilidad interescalar, por ejemplo, con escalas de inteligencia; los factores más replicables son el lenguaje y la motricidad fina.

Además de ser requisito para el diagnóstico de discapacidad intelectual según el DSM-5, es útil para determinar objetivos terapéuticos. Se puede utilizar como línea de base para avanzar a partir de una determinada edad mental hacia los siguientes contenidos.

- *Escala de Conductas Independientes, revisada (Scales of Independent Behavior, revised, SIB-R)* (Schrank, 2013). Valora las habilidades de funcionamiento independiente en el hogar, en la comunidad y en situaciones sociales, desde la infancia hasta la edad adulta. Contiene catorce subescalas, organizadas en cuatro dominios adaptativos (motor, interacción social, comunicación, autovalimiento personal y comunitario) y en problemas de conducta internalizadores, externalizadores y asociales. Da un índice global y un índice de conductas maladaptativas. También contiene un formulario breve, que se completa en alrededor de 10 minutos.
- *Sistema para la Evaluación de la Conducta Adaptativa (ABAS-3)*. Es una escala de evaluación de la conducta adaptativa en un amplio rango de edad, de 0 a 89 años, tanto a nivel global como en diferentes dominios (práctico, social y conceptual) y áreas específicas (comunicación, utilización de los recursos comunitarios, habilidades académicas funcionales, vida en el hogar o en la escuela, salud y seguridad, ocio, autocuidado, autodirección, área social, área motora y empleo). Hay versiones disponibles para padres, profesores y cuidadores.
- *Inventario de Battelle del Desarrollo*. Es un cuestionario para niños pequeños, desde el nacimiento hasta los 8 años de edad. Está organizado en cinco dominios: personal-social, adaptativo, motor, comunicación y cognitivo. Tiene un test de *screening* de conducta que toma de 10 a 15 minutos y está adecuadamente adaptado

al español (Newborg y cols., 2004).

Evaluación de la conducta

Cuando se plantea una intervención para los problemas de conducta, una evaluación objetiva permite no solo tener la medida de la gravedad de los síntomas *target* sino también cuantificar la evolución en el tiempo. Los métodos pueden ser cuantitativos o cualitativos:

- por anamnesis, descripción de los síntomas;
- por observación directa o por video, y
- escalas de detección generales y específicas para cada síntoma.

En relación con las escalas, hay que tener en cuenta que el informante aporta su visión subjetiva: los estilos de respuesta pueden ser diferentes, con tendencia a dar respuestas favorables, desfavorables, conformistas, desviadas, o a intentar presentar una imagen socialmente correcta. Sin embargo, los investigadores intentan construir las escalas contemplando los sesgos y distorsiones.

Como fortaleza, las listas de chequeo son evaluaciones ecológicas, es decir, no se trata de la conducta durante la consulta, sino en la vida cotidiana. Son más objetivas para conductas externalizadoras para padres y maestros, porque son síntomas visibles y disruptivos. Los síntomas internalizadores producen malestar en el niño, pero muchas veces no puede manifestarlos, por lo que es más difícil que sean informados. Lo ideal es elegir aquellas escalas adaptadas a la población que se evalúa, lo que no siempre es posible, pero eso les da más fiabilidad a sus hallazgos.

Las entrevistas de observación directa son ecológicas (como ya se dijo, esto significa que se observa la conducta que se va a evaluar en un ambiente), pero tienen como desventaja que la observación se aplica en un tiempo corto y determinado, cuando la conducta puede no aparecer en ese momento.

Hay escalas generales y específicas:

a) Entre las escalas generales pueden mencionarse:

- Escala de Achenbach o CBCL (por su sigla en inglés) (Achenbach y Rescorla, 2001): es una escala de valoración de problemas conducta ampliamente utilizada en el mundo para niños de 1 y medio a 18 años, con cuestionarios para padres, para docentes y autoadministrados, por diagnóstico de problemas internalizadores y externalizadores; en la versión de 2001 pueden agruparse según las dimensiones del DSM-IV. Hay protocolo en español.
- Escala BASC-II (Reynolds y Kamphaus, 2004): es una escala de valoración de conductas desadaptativas para niños de 2 años a jóvenes de 21 años, con cuestionarios para padres, para docentes y autoadministrados, adaptados a población española. Valora conductas positivas como liderazgo, adaptabilidad,

habilidades sociales, académicas y para las relaciones interpersonales, autoestima y autoconfianza. Las escalas de conducta inadaptativa pesquisan ansiedad, agresividad, trastornos de atención, problemas de ánimo y de aprendizaje, conductas de retraimiento, trastornos de la regulación sensorial, problemas internalizadores y externalizadores.

- Escala de Impresión Clínica Global (CGI, por su sigla en inglés), versión modificada: sirve para la evaluación de cambios evolutivos. Valora en forma individual la gravedad y la evolución de un síntoma, fundamentalmente en respuesta a una intervención o tratamiento (Guy, 2000).

Consta de tres subescalas:

- de severidad de los síntomas: permite puntuar en siete grados, desde “normal” a “extremadamente afectado”. Requiere experiencia del evaluador para establecer un punto de comparación.
- de mejoría de síntomas, también de siete grados, desde “muy mejorado” a “muy empeorado”.
- el índice de eficacia, de cuatro puntos, desde “sin cambios” a “marcada eficacia”. Incluye la interferencia por efectos colaterales y la mejoría en el funcionamiento del paciente, desde grado “nulo” a “significativo”.

- Los índices más utilizados son los de severidad y de mejoría, disponibles en Internet en muchos trabajos.

b) Las escalas específicas valoran síntomas de riesgo para cada trastorno del neurodesarrollo. Las más utilizadas son:

- Escalas de hiperactividad, déficit de atención, conductas oposicionistas: las más conocidas son las escalas de Conners y la de Swanson, Nolan y Pelham (SNAP-IV) (Swanson, 1995). El SNAP-IV es un cuestionario que valora dificultades de atención y conductas de hiperactividad e impulsividad, a través de veinte preguntas. Fue adaptado a la población local (Grañana y cols., 2011), con una versión completa de noventa preguntas de despistaje más amplio, relativas a conductas oposicionistas y disociales, problemas de ánimo, ansiedad, pensamientos obsesivos y trastornos de aprendizaje.
- Escalas psiquiátricas de depresión: el diagnóstico de depresión implica recopilar información aportada por el niño y su familia y contrastarla con los criterios diagnósticos. Se utilizan el inventario de depresión infantil (CDI, por su sigla en inglés) de Kovacs, el Reynolds’ Child Depression Scale (RCDS), la escala infantil de Hamilton, que se detallan en libros de psiquiatría infantil (Semrud-Clickeman y cols., 2011).
- Para síntomas psicóticos la escala para síntomas positivos y negativos PANS para adolescentes puede recabar síntomas negativos y positivos y valorar su evolución con intervenciones y ajustes farmacológicos.
- Escalas de ansiedad, de conductas obsesivo-compulsivas y de tics: si bien la ansiedad es de dominio psiquiátrico, la alta frecuencia en trastornos del desarrollo obliga a considerarla en forma sistemática durante la evaluación neuropsicológica.

- Los *clusters* de ansiedad están incluidos en la mayoría de las escalas generales, pero con poca especificidad (por ejemplo, en la escala de Achenbach queda incluida en un *cluster* “depresión/ansiedad”); lo ideal es completar un cuestionario específico. El *screening* para ansiedad y desórdenes relacionados para niños (SCARED, por su sigla en inglés) proporciona un amplio *screening* general y además valora subtipos, desde trastorno de ansiedad generalizada hasta fobias (Birmaher y cols., 1997). Tiene validaciones en varios países de habla hispana.
- La Escala de Yale-Brown de Conductas Obsesivas y Compulsivas para Niños (CY-BOCS, por su sigla en inglés) (Scahill y cols., 1997) registra, además de síntomas para el diagnóstico, la evolución con las intervenciones en cuadros como el síndrome de Tourette, donde los tics son sobresalientes, pero los rituales y compulsiones alteran de manera significativa la calidad de vida. Es importante en estos casos incluir las versiones para tics de Yale (YGTSS, por su sigla en inglés), que permiten valorar la evolución de tics tanto motores como vocales.

Exámenes complementarios

Para el diagnóstico neurológico de las causas de los trastornos, se realizan protocolos de exámenes complementarios (Szymanski y King, 1999). Es importante considerar las comorbilidades cuando hay mayor riesgo, y ordenar exámenes, como EEG (ya que hay mayor prevalencia de epilepsia en la discapacidad intelectual), neuroimágenes (para descartar etiologías estructurales), pruebas de laboratorio (si hay sospechas clínicas de trastornos del metabolismo) y estudios genéticos, que se describen con mayor detalle en el capítulo 2, sobre evaluación neuropsicológica.

De los pacientes con discapacidad intelectual, se puede arribar a un diagnóstico orgánico en alrededor de la mitad, especialmente en los grados moderados y severos. De ellos:

- un tercio obtiene el diagnóstico por examen clínico y neurológico,
- un tercio, por exámenes complementarios,
- y el resto, por estudios genéticos.

Dentro de la evaluación genética, entre el 9 y el 36% demuestran alteraciones en el cariotipo de alta resolución según los distintos trabajos (Moeschler, 2008). Los estudios recientes de hibridación genómica comparativa (microarray) y secuenciación exómica pueden aportar diagnóstico en hasta un 10% adicional de casos.

Tratamiento de intervención temprana

Fundamentos

Se entiende por “atención” o “intervención temprana” el conjunto de estrategias, antes llamadas “de estimulación precoz”, dirigidas a la población infantil de 0 a 6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. Estas intervenciones, que deben considerar la globalidad del niño, han de ser planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinar o transdisciplinar, según el *Libro Blanco de la Atención Temprana* (GAT, 2000). Es decir, el concepto implica que, a menor edad, la intervención se hace en forma preventiva y no se espera que se estructure o consolide la lesión que va a definir el diagnóstico para comenzar el tratamiento.

Consecuencias y costos de la intervención tardía

El Programa Niños Pequeños de California, de 0 a 5 años, demostró que se puede hacer una gran diferencia en el caso de experiencias infantiles adversas (Sinclair, 2007). El programa relevó la evolución natural a los 3 años de niños nacidos en situaciones de adversidad socioambiental y demostró que logran menor desempeño escolar; un estudio que siguió en Inglaterra a una población de niños a los 22 meses, a los 5 y a los 10 años, demostró que el niño con mayor nivel intelectual es superado a los 10 años por aquellos de mejor condición económica si no tiene la estimulación académica y al fin de la escolaridad primaria alcanza un rendimiento intelectual más bajo (Feinstein, 2003). En la vida adulta estos niños alcanzan menos éxito laboral y económico para su potencial, se asocian con mayor frecuencia a enfermedades mentales y tienen condenas por conducta delictiva, especialmente violencia.

El estrés temprano frena el desarrollo de múltiples estructuras del cerebro, como el núcleo *accumbens*, un núcleo límbico asociado con el aprendizaje por recompensas y la motivación en respuesta a estímulos agradables, que se hace funcional durante la adolescencia. Un estudio en adolescentes con antecedentes de estrés temprano mostró menor desarrollo y función del núcleo *accumbens* en resonancia RMf comparados con aquellos que no tuvieron riesgo temprano (Goff y cols., 2013). En esta población se ve claramente la mayor vulnerabilidad ante las drogas ilícitas, que activan externamente los sistemas de recompensa, pero generan dependencia y sobrestimulación del circuito de recompensas, ya hipotrófico.

Las experiencias sobre orfanatos tanto en El Líbano como en Rumania han demostrado que aquellos niños adoptados luego de los 6 años alcanzan un promedio de CI de 50 en la adolescencia, con mayor prevalencia de trastornos del neurodesarrollo, a diferencia de cuando las adopciones se realizan antes de los 2 años, caso en que la media de CI es de 100 a los 16 años.

Efectividad de la intervención temprana

Los servicios de intervención temprana deben ser coordinados en forma multidisciplinaria para incluir al niño y la familia, equipos de salud y de educación, servicios sociales y tecnología asistiva. La *Cochrane Database of Systematic Review* (Spittle, 2012) que determina sobre aquellos modelos de intervención temprana con efectividad clínica en niños de alto riesgo y prematuros ha demostrado que se pueden realizar en centros, en domicilio, por profesionales o combinando la enseñanza por parte del profesional y la aplicación por parte de los padres.

Los modelos de mayor eficacia, valorados con escalas de desarrollo como la de Bayley, están basados en neurodesarrollo cognitivo y motor; incluyen psicoeducación a padres y logran mejor resultado cuando se replica la intervención durante la semana en el hogar.

Los resultados muestran incremento en pautas de desarrollo a corto plazo en etapa de lactante y preescolar, con curvas de desarrollo madurativo de alrededor de medio desvío estándar más que sin estimulación, aunque no persisten de modo significativo en etapa escolar.

Las intervenciones motoras, si bien no reducen la lesión en parálisis cerebral ni aumentan la motricidad en sí, favorecen la funcionalidad y el uso motriz.

Los principios que demuestran mayor eficacia se alcanzan cuando:

- El inicio es precoz, inmediatamente luego del alta.
- La frecuencia es de más de tres veces por semana.
- La intervención es llevada a cabo por el terapeuta solo o se la combina con la aplicación de las estrategias por parte de los padres en forma supervisada.
- Hay un ambiente enriquecido para favorecer el aprendizaje.

Programas especiales

Hay programas que han logrado eficacia clínica con bajos costos:

- *Programas para embarazo de alto riesgo mental.* El objetivo es detectar en forma precoz y reforzar el estado emocional y ambiental de la gestante con alto riesgo de padecer depresión u otros trastornos mentales, que aumentan el riesgo de trastornos del neurodesarrollo en el niño. Más del 50% de las mujeres con depresión tienen niños con riesgo de retrasos en el desarrollo; en gestantes en situación de violencia, entre el 13 y el 31% de los niños evolucionan con retrasos en la adquisición de pautas. Es importante la capacitación de las obstétricas que reciben consultas iniciales, en la formulación de preguntas sobre síntomas de riesgo de depresión en las madres o en familiares, adicciones, embarazo adolescente de adversidad socioambiental (NICE, 2010).

Las guías NICE (National Institute for Health and Care Excellence, Reino Unido) proponen para prevención de la depresión en embarazo o puerperal la realización de

tres preguntas: a) *En el último mes, ¿se ha sentido molesta, con poco interés o satisfacción para hacer sus actividades?*; b) *¿Se ha sentido triste o desesperanzada?*; c) *¿Necesita ayuda?*

Se debe comenzar el tratamiento dentro de los tres meses de detección. Esta detección temprana da como resultado la reducción de más de un tercio de los problemas de conducta y adicciones y de los embarazos siguientes no deseados, un aumento del intervalo entre hijos (lo que permite la recuperación materna), un incremento del regreso del 80% de las madres al empleo habitual a los 4 años de edad del niño y, sobre todo, una reducción de los trastornos del neurodesarrollo en los hijos de las madres tratadas.

- *Método piel a piel.* Se lo llamó previamente “método canguro”, por la descripción inicial hecha en Colombia por Rey y Martínez, del Hospital Santa Fe de Bogotá, en los años setenta. Se descubrió que el reposo piel a piel sobre la mamá o el papá en prematuros de menos de 1500 g, además de tener un rol termorregulador, se acompaña de mejores índices de neurodesarrollo cognitivo (Moore y cols., 2012).
- *Programa “Hora de lectura”.* Consiste en sesiones de lectura de 30 minutos al menos tres veces por semana en etapa preescolar, a los 4 y 5 años. En la evolución se encuentra mejor rendimiento escolar, con desarrollo de la conciencia fonológica de la lectura y reducción de más de 27-70 veces los gastos de rehabilitación y apoyo escolar.

Estimulación cognitiva e inclusión escolar



La inclusión en educación común y especial ha tomado un gran impulso a partir del consenso logrado por la Declaración de los Derechos Humanos en 1948, la Convención de los Derechos del Niño en 1989 y la Convención de los Derechos de las Prácticas Docentes de 2006. Los conceptos de derechos del individuo han influido en las prácticas educativas, generando impactos de cambio. Es así como se observa mundialmente un nivel en la participación de la persona con discapacidad con mayor funcionalidad y aplicación de sus derechos como ciudadano.

Hay que tener en cuenta que el 7% de la población tiene discapacidad; la mayoría, formas simples, pero el 20%, dos tipos de discapacidad, y el 6%, discapacidad múltiple; solo el 5% llega al sistema público de enseñanza. Según la Primera Encuesta Nacional de Personas con Discapacidad 2002-2003 (ENDI), los tipos de discapacidad más frecuentes son:

- visual, en el 50%;
- motora, en el 20%;
- auditiva, en el 15%;
- cognitiva, en el 10%.

En las multidiscapacidades, como la sordoceguera, dos impedimentos sensoriales

multiplican e intensifican el impacto de cada uno sobre el otro, creando una severa discapacidad, la que es diferente y única (FOAL, 2013).

La inclusión es un concepto teórico de la pedagogía, que surge en los años noventa a partir de la exclusión experimentada en la aplicación del concepto de integración, de acuerdo con el cual se aplican las estrategias para lograr la “normalización” del individuo. La inclusión hace referencia al modo en que la escuela y el ambiente deben dar respuestas personalizadas y adaptar el aprendizaje a la diversidad de formas de procesar la información para aprender. Supera al concepto de integración con relación al cambio que implica. Su supuesto básico es que hay que modificar el sistema escolar para que responda a las necesidades de todos los alumnos, en vez de que sean los alumnos quienes deban adaptarse al sistema, integrándose a él. La opción por la heterogeneidad en la escuela constituye uno de los pilares centrales del enfoque inclusivo (Zoppi, 2006).

La trayectoria educativa integral de los estudiantes requiere de la toma de decisiones para lograr adaptar el ambiente educativo en forma personalizada. El objetivo prioritario es la mayor autonomía para llegar a un aprendizaje posible; es decir, por ejemplo, sería preferible elegir que un niño definiera una permanencia en el grado si puede hacerlo de manera independiente que hacerlo pasar de grado con una maestra integradora en el aula la mayor parte del tiempo.

Programa educativo individual

El programa educativo individual (PEI) es personalizado. En un diseño universal, es necesario diferenciar claramente las configuraciones de apoyo, con adaptaciones (Marchesi y cols., 1996):

- Adaptaciones de contenido académico: implican la organización de la secuencia pedagógica de los contenidos del currículo escolar a las posibilidades de adquisición del alumno.
- Adaptaciones de formato: son una forma de implementación del modo de enseñanza, con ajustes temporales o de la metodología, fraccionamiento de los tiempos atencionales y modificaciones en cuanto a la longitud de un examen y la modalidad de toma (oral o escrita), de acuerdo con el estilo de aprendizaje.
- Adaptaciones de enriquecimiento del ambiente educativo: se trata de adaptaciones para favorecer el aprendizaje: modificar el lugar en el aula, sacar distractores, usar dispositivos electrónicos o físicos.

Modalidades de inclusión

A nivel institucional, las opciones son controvertidas y es difícil encontrar dentro de las leyes de educación especial reglamentaciones claras que ayuden a definir caso por caso. Las leyes educativas son distintas en cada región y es importante encontrar la figura

legal en cada zona de residencia, de acuerdo con las necesidades educativas del niño en cada momento. En líneas generales, se puede encontrar:

- *Apoyo escolar.* Tiene lugar en la escuela común, con profesores de educación especial de apoyo, que asisten al docente del aula en la adaptación de los contenidos y del formato del aprendizaje. Se adaptan tanto la estructura como el manejo de conductas particulares que interfieran en el aula o en el recreo. Puede haber intervenciones acotadas en la semana con el niño en forma individual. Se incluyen contenidos sobre las cuatro habilidades básicas: académicas, comunicacionales, sociales y de conducta. Se puede elegir el apoyo escolar como única intervención cuando deben hacerse solo pequeñas adaptaciones personalizadas, pero no hay diferencias académicas con el resto de los alumnos.
- *Inclusión escolar total o parcial en escolaridad común.* Se plantea cuando se requieren adaptaciones en cualquiera de las cuatro habilidades, de contenido, de formato, de estructura de la clase o en el recreo. Existe la figura del docente integrador o del acompañante para controlar la conducta en el aula, a la que el niño puede asistir algunas horas, algunos días o toda la jornada escolar, de acuerdo con su dificultad y su dependencia de la supervisión individual para lograr el aprendizaje. Como muchas leyes no admiten la presencia de un docente integrador externo al sistema escolar, en algunos lugares el reglamento de educación usa la figura del acompañante personal no docente (APND), pero en el ámbito de la salud se mantiene la terminología de “maestro integrador” y “módulo de apoyo a la integración escolar”. Los acompañantes pueden ser, además de profesionales de la educación, personas con título en el área de la salud, como psicólogos, terapeutas ocupacionales y fonoaudiólogos.
- *Escuela de recuperación o aulas de recuperación en escuela común.* Se forman pequeños grupos de pocos niños con el mismo requerimiento de adaptaciones, que continúan con el currículo académico por nivel pedagógico y no por edad cronológica, en tiempos más pausados.
- *Escuela especial o aulas especiales en escuela común.* Se trabajan además contenidos por fuera del currículo de educación común y se pone más énfasis en las habilidades adaptativas o de independencia.
- *Centro educativo terapéutico.* En pequeños grupos se trabajan contenidos educativos y terapéuticos grupales e individuales con terapias de apoyo individual, con diversos profesionales que comparten un plan de objetivos.

Objetivos de la inclusión escolar

No es suficiente agregar un acompañante o un maestro integrador y adaptar los contenidos académicos. La escuela es la primera plataforma social del niño. Si el currículo de un equipo no ha diseñado objetivos específicos para los recreos, la

interacción social, el aprovechamiento de la oportunidad de estar con otros niños para practicar la comunicación, además de los aspectos académicos y de independencia, ese currículo es pobre y no comprende la importancia de la escuela en la vida de todo individuo.

Los aspectos esenciales que hay que tener en cuenta para diseñar la inclusión escolar, de manera de aplicarlos en todas las opciones de inclusión, son:

- *Objetivos académicos:* generalizar y aprender nuevos contenidos pedagógicos de acuerdo con la edad y etapa del currículo escolar, a fin de preparar al niño para su máxima independencia.
- *Objetivos comunicacionales:* generalizar el lenguaje y la comunicación adquiridos en la intervención individual; usarlos con pares e incorporar nuevos niveles de pragmática o formas de uso del lenguaje, propias de cada edad.
- *Objetivos sociales:* exponer y generalizar conductas sociales aprendidas previamente en forma individual.
- *Objetivos conductuales:* lograr el control de conductas inapropiadas que interfieren en la inserción social del niño, de manera de permitir la permanencia en situaciones grupales cada vez más amplias y complejas.
- *Objetivos atencionales:* desarrollar en forma progresiva las habilidades de atención, la tolerancia a la espera, la participación grupal, la toma de turnos y la tolerancia a la frustración. Un proyecto de reducción horaria inicial debe ir pautado con el proceso de ampliación hasta lograr la inclusión completa.

Repitencia

La repitencia o permanencia en el mismo grado se puede implementar por el equipo educativo cuando no se alcanzaron los objetivos pedagógicos por inasistencias frecuentes o por falta de desarrollo de las habilidades de aprendizaje, de lenguaje o cognitivas. Permite dar más tiempo a la maduración natural y un inicio escolar con menor discrepancia respecto de los nuevos compañeros, siempre que se aseguren en el nuevo ciclo las adecuaciones curriculares necesarias para que el niño que repite supere la dificultad que causó la permanencia en el mismo grado.

La repitencia es frecuente en alumnos de menor edad, especialmente a nivel local, donde las leyes se rigen como en el hemisferio norte, donde se considera requisito haber cumplido la edad cronológica antes del 30 de junio para iniciar el ciclo escolar en agosto.

Los índices de repitencia en escolaridad primaria son de alrededor del 4-5%, según estadísticas en Argentina publicadas por Unicef, pero en niños con problemas de conducta y en condiciones socioeconómicas adversas alcanzan el 23% del alumnado, lo que refleja la falta de adaptación del sistema educativo y el déficit del enriquecimiento del ambiente como oportunidad para el desarrollo del niño (Unicef, 2007). Se usa con demasiada frecuencia y conlleva efectos negativos que superan las ventajas si no se

considera cada caso en particular. En estos niños hay una mayor frecuencia de abandono escolar, menor autoestima y complicaciones mentales en la adolescencia y vida adulta si repetir no era realmente necesario (Jimmerson y cols., 2003).

Factores a tener en cuenta para definir en la inclusión escolar

El equipo educativo tiene un rol importante en la toma de decisiones ante la inclusión escolar. Existen una serie de factores en el modo que tiene el niño de procesar la información, que hay que considerar en un modelo inclusivo educativo, según describen los especialistas de educación. Si bien se detallan con mayor profundidad en el capítulo 20, es importante dentro del equipo de rehabilitación tener en cuenta estos aspectos básicos:

- Edad cronológica y mental del niño y tamaño corporal: si bien la regla tradicional es +/- 2 años (es decir, que un niño esté en un curso hasta dos grados por debajo o por encima del que le corresponde por su edad mental), puede ser más flexible y hay que tener en cuenta las características del grupo donde el alumno se inserta. Por ejemplo, un niño con síndrome de Down de 8 años con edad mental de 4 podría estar incluido hasta con niños de 6 en un primer grado, ya que se puede adaptar el currículo de 4 a 6 años, pero no con niños de 4, por las diferencias de tamaño corporal, emocionales y de actividades de un aula de 4.
- Proximidad al hogar: es ideal lograr la inclusión en un grupo de pertenencia. Si el niño está lejos es difícil para él encontrar momentos en que visite a los compañeros, pueda invitarlos a su casa y generar una integración en las actividades sociales.
- Seguro social: es importante que la escolaridad se pueda sostener en el tiempo, justamente por la necesidad del proceso de inclusión, que no solo abarca los aspectos académicos. Un solo ciclo escolar lejos o insostenible no tiene los beneficios de concretar el plan educativo en todos sus aspectos.
- Tamaño de la clase: los cursos muy numerosos no solo son inapropiados para el niño incluido, sino para todo el grupo. Se requiere una estructura en la dinámica de la clase, en la posibilidad de prestar atención, de reducir interferencias, que aunque haya un auxiliar en el aula se pierde la continuidad del aprendizaje. Se necesitan 1,35 metros cuadrados por alumno, lo que ediliciamente no da más de veinticinco alumnos por clase de primero a cuarto grado de primaria. Esta proporción es necesaria para mantener la estructura de la clase, la posibilidad de prestar atención, de reducir interferencias y la dinámica de la enseñanza. Aunque haya un docente auxiliar, hay una limitación en la cantidad de alumnos por docente.
- Cronograma de trabajo diario con actividades académicas: se necesita una planificación estructurada, con objetivos definidos que el equipo pueda anticipar o repasar previamente, y lograr que sean incorporados de manera sistemática.

- Cronograma con actividades sociales: se deben incluir objetivos en momentos de juegos, trabajos cooperativos y meriendas conjuntas. Es importante diseñar actividades para los espacios grupales: programar, por ejemplo, la actividad de un recreo por día, observar las interacciones sociales, la actitud del grupo, el compartir las diferencias en el real sentido de inclusión.
- Comunicación con el equipo: es importante aunar esfuerzos en forma multidisciplinaria y, aunque las visiones sean distintas, elegir un objetivo común, planificarlo y aplicarlo en las distintas instancias de la vida del niño. Trabajar en equipo con la familia y los terapeutas no es una invasión sobre las incumbencias escolares, sino que la escuela es la plataforma para la inclusión global.
- Actividad académica: se debe realizar un perfil académico, funcional, de conducta y de habilidades comunicativas del niño, para incorporarlo al PEI.
- Manejo de conducta: las dificultades en el manejo de los problemas de conducta son el elemento que puede conspirar más frecuentemente en contra del proceso de inclusión escolar. En educación hay pocas oportunidades de formación en intervención de la conducta en el aula, en los recreos; por ello, debe ser tomada como un contenido del PEI en forma explícita, tanto para la prevención de conductas disruptivas e intervención en trastornos específicos como para el enriquecimiento del ambiente escolar, el fomento de la solidaridad y la resiliencia, la prevención del *bullying* y la formación del equipo docente.

Programas de transición de la adolescencia a la vida adulta

Es notable la escasa investigación en intervenciones en la adolescencia para lograr la máxima independencia y desarrollo del potencial del sujeto. Las etapas de transición son de alta vulnerabilidad en individuos con discapacidad. El déficit de oportunidades de inclusión laboral y social, la interrupción de las rutinas escolares y la falta de guía hacen difícil esta etapa. Se debe intentar aplicar componentes que favorezcan la independencia y el empleo (Klein-Tasman y cols., 2007).

En habilidades académicas, prelaborales y laborales

- Formación de habilidades funcionales y prácticas en el currículo escolar durante la adolescencia.
- Experiencias en distintas tareas para lograr un conocimiento vocacional que permita luego profundizar en la inclusión laboral.
- Prácticas laborales concretas durante la etapa escolar. Realizar en lo posible acuerdos con centros laborales con distintos niveles de inclusión protegida en el mundo real.

En autovalimiento, habilidades de la vida diaria comunitaria y habilidades sociales

Aprendizaje de habilidades específicas para aplicar a un empleo: armar y subir currículum a sitios de selección de personal, practicar entrevistas y acondicionar necesidades del lugar en el que se aspira a trabajar.

Identificar en la evaluación el perfil de fortalezas y el perfil vocacional para seleccionar el tipo de trabajo.

En funciones ejecutivas

- Aprender las secuencias específicas de las partes de las actividades que se van a desarrollar, para luego practicar la actividad completa.
- Aprender habilidades de resolución de problemas de complejidad creciente y de toma de decisiones para enfatizar la autodeterminación.
- Incrementar las elecciones, con toma de riesgos progresivamente más altos a medida que el individuo avanza en su independencia.
- Reducir las ayudas en forma progresiva.

En orientación familiar

- Asesorar a los miembros de la familia y psicoeducarlos para que puedan luego tener expectativas realistas de los logros.
- Existen en el mundo distintos sistemas para afrontar la vida adulta: empleo protegido, viviendas protegidas, intervenciones para habilidades de la vida diaria, redes de supervisión y *coaching* del individuo y de afrontamiento para la familia.
- La posibilidad de lograr una inclusión social y laboral favorece la calidad de vida del individuo, ayuda a permanecer en la vivienda familiar y a mantener hábitos, reduce los problemas de conducta y además los costos en salud y sociales de manera significativa para el Estado.

Bibliografía

Achenbach, T. y Rescorla, L. (2001), *ASEBA school-age forms and profiles*, Washington, ASEBA.

APA (American Psychiatric Association) (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-5*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.

Barbey, A.; Colom, R.; Solomon, J.; Krueger, F.; Forbes, C. y Grafman, J. (2012), "An integrative architecture for general intelligence and executive function revealed by

- lesion mapping”, *Brain*, 135(4): 1154-1164.
- Bayley, N. (2015), *Bayley-III: escalas Bayley de desarrollo infantil* [3ª ed.], Madrid, Pearson.
- Belichenko, P.; Madani R., Rey-Bellet, L.; Pihlgren, M.; Becker, A.; Plassard, A. y Valletta, S. (2016), “An anti- β -amyloid vaccine for treating cognitive deficits in a mouse model of Down syndrome”, *PloS One*, 11(3): e0152471.
- Birmaher, B.; Khetarpal, S. y Cully, M. (1997), “The Screen for Child Anxiety Related Emotional Disorders (SCARED): scale construction and psychometric characteristics”, *JAACAP*, 36(4): 545-553.
- Burin, D. y Drake, M. (2007), *Evaluación neuropsicológica en adultos*, Buenos Aires, Paidós.
- Capone, G.; Goyal, P.; Ares, W. y Lannigan, E. (2006), “Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome”, *Am. J. Med. Genet. C. Semin. Med. Genet.*, 142C(3): 158-172.
- Carulla, L.; Reed, G.; Vaez-Azizi, L., Cooper, S.; Leal, R.; Bertelli, M. y Girimaji, S. (2011), “Intellectual developmental disorders: towards a new name, definition and framework for “mental retardation/intellectual disability in ICD-11”, *World Psychiatry*, 10(3): 175-180.
- Caspi, A.; Williams, B.; Kim-Cohen, J.; Craig, I.; Milne, B.; Poulton, R. y Moffitt, T. (2007), “Moderation of breastfeeding effects on the IQ by genetic variation in fatty acid metabolism”, *Proceed Nat. Acad. Sci.*, 104(47): 18860-18865.
- Casullo, M. (1988), *El test gráfico del dibujo de la figura humana: normas regionales argentinas*, Buenos Aires, Guadalupe.
- Chen, L.; Mullegama, S.; Alaimo, J. y Elsea, S. (2015), “Smith-Magenis syndrome and its circadian influence on development, behavior, and obesity-own experience”, *Dev. Period. Med.*, 19(2): 149-156.
- Colom, R.; Karama, S.; Jung, R. y Haier, R. (2010), “Human intelligence and brain networks”, *Dialogues Clin. Neurosci.*, 12(4): 489-501.
- Doobay, A.; Foley-Nicpon, M.; Ali, S. y Assouline, S. (2014), “Cognitive, adaptive, and psychosocial differences between high ability youth with and without autism spectrum disorder”, *J. Autism. Dev. Disord.*, 44(8): 2026-2040.
- Feinstein, L. (2003), “Inequality in the early cognitive development of British children in the 1970 cohort”, *Económica*, 70(277): 73-97.
- Fejerman, N. (1970), *Estudio de prevalencia de retardo mental en la población infantil de la ciudad de Buenos Aires*, tesis de doctorado. Facultad de Medicina, UBA.
- (comp.) (2010), *Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes: conducta, motricidad, aprendizaje, lenguaje y comunicación*, Buenos Aires, Paidós.
- Figueiras, A.; Neves de Souza, I.; Ríos, V. y Benguigui, Y. (2006), *Manual para la vigilancia del desarrollo infantil en el contexto de AIEPI*, Washington, OPS.
- Flynn, J. y Rossi-Case, L. (2011), “Modern women match men on Raven’s progressive matrices”, *Personality and individual differences*, 50(6): 799-803.
- FOAL (Fundación ONCE para América Latina(2013), *Guía del proceso de inclusión*

- para niños y jóvenes con discapacidad múltiple y con sordoceguera en Argentina*, s.l., FOAL, Perkins Internacional-CONADIS (Comisión Nacional Asesora para la Integración de Personas con Discapacidad, Argentina), 18/7/2016; disponible en: <www.conadis.gov.ar>.
- GAT (Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana) (2000), *Libro blanco de la atención temprana*, Madrid, Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales-Real Patronato sobre Discapacidad, serie “Documentos”, nº 55.
- Goff, B.; Gee, D.; Telzer, E.; Humphreys, K.; Gabard-Durnam, L.; Flannery, J. y Tottenham, N. (2013), “Reduced nucleus accumbens reactivity and adolescent depression following early-life stress”, *Neuroscience*, vol. 249, pp. 129-138.
- Glascocoe, F.; Byrne, K.; Ashford, L.; Johnson, K.; Chang, B. y Strickland, B. (1992), “Accuracy of the Denver-II in developmental screening”, *Pediatrics*, 89(6): 1221-1225.
- Grañana, N.; Richaudeau, A.; Robles Gorriti, C.; O’Flaherty, M.; Scotti, M.; Sixto, L. y cols. (2011), “Evaluación de déficit de atención con hiperactividad: la escala SNAP IV adaptada a la Argentina”, *Rev. Panam. Salud Pública*, 29(5): 344-349.
- Grañana, N.; Taddeo, P.; Espouey, P. y Nazer, C. (2010), “Pubertal behavioral decompensation in patients with pervasive developmental disorders”, *Vertex*, 21(91): 245-249.
- Grieco, J.; Pulsifer, M.; Seligsohn, K.; Skotko, B. y Schwartz, A. (2015), “Down syndrome: cognitive and behavioral functioning across the lifespan”, *Am. J. Med. Genet. C. Semin. Med. Genet.*, 169(2): 135-149.
- Guy, W. (2000), *Clinical Global Impressions (CGI) Scale*, modificado de J. Rush y cols., *Psychiatric Measures*, Washington, American Psychiatric Association.
- Hagerman, R. y Hendren, R. (2014), *Treatment of neurodevelopmental disorders*, Reino Unido, Oxford University Press.
- Hagerman, R. y Polussa, J. (2015), “Treatment of the psychiatric problems associated with fragile X syndrome”, *Curr. Opin. Psychiatry*, 28(2): 107-112.
- Halpern, D. (2014), “It’s complicated –in fact, it’s complex: explaining the gender gap in academic achievement in science and mathematics”, *Psychol. Sci. Public Interest*, 15(3): 72-4.
- Isaacson, O.; Seo, H.; Lin, L.; Albeck, D. y Granholm, A. (2002), “Alzheimer’s disease and Down’s syndrome: roles of APP, trophic factors and ACh.”, *Trends Neurosci.*, 25(2): 79-84.
- Jimmerson, S.; Woehr, S.; Kaufman, A. y Anderson, G. (2003), *Grade retention and promotion: Information and strategies for educators*, Washington, National Association of School Psychologists.
- Jung, R.; Wertz, C.; Meadows, C.; Ryman, S.; Vakhtin, A. y Flores, R. (2015), “Quantity yields quality when it comes to creativity: a brain and behavioral test of the equal-odds rule”, *Front. Psychiatry*, 6(10).
- Kaufman, A. y Kaufman, N. (2004a), *Kaufman Assessment Battery for Children* [2^a ed.], Circle Pines (Minnesota), American Guidance Service.

- (2004b), *Kaufman Brief Intelligence Test* [2ª ed.], Circle Pines (Minnesota), American Guidance Service.
- Klein-Tasman, B., Phillips, K. y Kelderman, J. (2007), “Genetic syndromes associated with intellectual disability”, en S. Hunter y J. Donders (eds.), *Pediatric neuropsychological intervention*, Cambridge (Reino Unido)-Nueva York, Cambridge University Press, pp. 193-223.
- Korkman, M.; Kirk, U. y Kemp, S. (2007), *NEPSY-II. Evaluación neuropsicológica* [2ª ed.], Madrid, Pearson.
- Lejarraga, H.; Kelmansky, D.; Lejarraga, C.; Charrúa, G.; Salamanca, G.; Insúa, I. y Nunes, F. (2013), “Validación de un formulario para la detección de niños con alto riesgo de padecer trastornos del desarrollo. Cuestionario PRUNAPE pre-pesquisa”, *Arch. Argent. Pediatr.*, 111(6): 476-483.
- Lejarraga, H.; Kelmansky, D.; Pascucci, M. y Salamanca, G. (2006), *Prueba Nacional de Pesquisa: PRUNAPE* [2ª ed.], Buenos Aires, Fundación Hospital Garrahan.
- Marchesi, Á.; Coll, C. y Palacios, J. (comps.) (1996), *Las necesidades educativas especiales. Desarrollo psicológico y educación*, Madrid, Alianza.
- Minshew, N.; Turner, C. y Goldstein, G. (2005), “The application of short forms of the Wechsler intelligence scales in adults and children with high functioning autism”, *J. Aut. Dev. Dis.*, 35(1): 45-52.
- Moeschler, J. (2008), “Genetic evaluation of intellectual disabilities”, *Seminars Pediat. Neurology*, 15(1): 2-9.
- Montero, D. y Fernández-Pinto, I. (2013), *Sistema para la evaluación de la conducta adaptativa. ABAS-II*, Madrid, TEA.
- Moore, E.; Anderson, G.; Bergman, N. y Dowswell, T. (2012), “Early skin-to-skin contact for mothers and their healthy newborn infants”, *Cochrane Database Syst. Rev.*, 5(3): 1-75.
- NIH (National Institute of Health) (2001), *Emotional and behavioral health in persons with mental retardation/developmental disabilities: research challenges and opportunities*, Rockville (Maryland), NIH.
- Neisser, U.; Boodoo, G.; Bouchard, T.; Boykin, A.; Brody, N.; Ceci, S. y Urbina, S. (1996), “Intelligence: Knowns and unknowns”, *American Psychologist*, 51(2): 77-101.
- Neubauer, A. y Fink, A. (2009), “Intelligence and neural efficiency: measures of brain activity versus measures of functional connectivity in the brain”, *Intelligence*, 37(2), pp. 223-229.
- Newborg, J.; Stock, J. y Wnek, L. (2004), *Battelle. Inventario de desarrollo*, Madrid, TEA.
- NICE (National Institute for Health and Care Excellence, Reino Unido) (2010), *Pregnancy and complex social factors: a model for service provision for pregnant women with complex social factors*, Londres, National Collaborating Centre for Women’s and Children’s Health (Reino Unido).
- Nisbett, R.; Aronson, J.; Blair, C.; Dickens, W.; Flynn, J.; Halpern, D. y Turkheimer, E.

- (2012), "Intelligence: new findings and theoretical developments", *American Psicol.*, 67(2), 130-160.
- Ramsden, S.; Clayton-Smith, J.; Birch, R. y Buiting, K. (2010), "Practice guidelines for the molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes", *BMC Med. Gen.*, 11(1): 70-81.
- Raven, J.; Court, J. y Raven, J. (2005), *Test de matrices progresivas: escala coloreada, general y avanzada*, Buenos Aires, Paidós.
- RCP (Royal College of Psychiatrics) (2001), *DC-DL: Diagnostic criteria for psychiatric disorders for use with adults with learning disabilities/ mental retardation*, occasional paper OP48, Londres, Gaskell.
- (2016), *Psychotropic drug prescribing for people with intellectual disability, mental health problems and/or behaviours that challenge: practice guidelines*, Londres, Faculty of Psychiatry of Intellectual Disability-Gaskell.
- Reynolds, C. y Kamphaus, R. (2004), *BASC II. Sistema de evaluación de la conducta de niños y adolescentes* [2ª ed.], Madrid, TEA.
- Roid, G.; Miller, L.; Pomplun, M. y Koch, C. (2013), *Leiter-3. Escala manipulativa internacional de Leiter*, Vigo, Psymtec.
- Romero Otalvaro, A.; Grañana, N.; Gaeto, N.; Misenta, C.; Rouvier, M.; Vasconez, M. y cols. (en prensa), "Validación de la escala de edades y etapas (3ª ed.) (ASQ-3) para detección de trastornos del neurodesarrollo de 0 a 3 años", *Revista Argentina de Pediatría*.
- Sastre-Riba, S. (2008), "Niños con altas capacidades y su funcionamiento cognitivo diferencial", *Rev. Neurol.*, 46(1): 11-16.
- Sattler, J. (2010), *Evaluación infantil: fundamentos cognitivos*, vol. I, México, El Manual Moderno.
- Scahill, L.; Riddle, M.; McSwiggin-Hardin, M.; Ort, S.; King, R.; Goodman, W. y Leckman, J. (1997), "Children's Yale-Brown obsessive compulsive scale: reliability and validity", *J. Am. Acad. Ch. y Adol. Psych.*, 36(6): 844-852.
- Schrank, F. (2013), *Scales of Independent Behavior. Revised. Encyclopedia of Special Education*, Nueva York, John Wiley & Sons.
- Semrud-Clikeman, M. y Ellison, A. (2011), *Neuropsicología infantil: evaluación e intervención en los trastornos neuroevolutivos* [2ª ed.]. Madrid, Pearson.
- Sinclair, A. (2007), *0-5: how small children make a big difference*, Londres, The Work Foundation ("Provocation series" vol. 3, nº 1).
- Sparrow, S.; Cicchetti, D. y Saulnier, C. (2016), *Vineland Adaptive Behavior Scales* [3ª ed.] (*Vineland-3*), Nueva York, Pearson.
- Spittle, A.; Orton, J.; Anderson, P.; Boyd, R. y Doyle, L. (2012), "Early developmental intervention programmes provided post-hospital discharge to prevent motor and cognitive impairment in preterm infants", *Cochrane Database Syst. Rev.*, nº 11, art. nº CD005495; doi: 10.1002/14651858.CD005495.pub4.
- Squires, J. (1996), "Parent-completed developmental questionnaires: a low-cost strategy for child-find and screening", *Infants y Young Children*, 9(1): 16-28.

- Squires, J. y Bricker, D. (2009), *Ages and Stages Questionnaires, third edition (ASQ-3): a parent-completed child-monitoring system*, Stanford, Paul Brookes.
- Swanson, J. (1995), *SNAP-IV Scale*, Irvine (California), University of California Child Development Center.
- Szymanski, L. y King, B. (1999), "Practice parameters for the assessment and treatment of children, adolescents, and adults with mental retardation and comorbid mental disorders", *J. Am. Acad. Ch. Adol. Psych.*, 38(12): 5S-31S.
- Tallis, J.; Casarella, J. y Grañana, N. (2006), *Trastornos psicopatológicos y comportamentales en el retraso mental*, Buenos Aires, Miño y Dávila.
- Torrado, M.; Chertkoff, L.; Herrera, J.; Bin, L.; Barreiro, C. y Tenenbaum, S. (1996), "Validación de un puntaje clínico para la detección del síndrome de sitio frágil del X", *Arch. Argent. Pediatr.*, 94(3): 145-154.
- Tranfaglia, M. (2011), "The psychiatric presentation of fragile X: evolution of the diagnosis and treatment of the psychiatric comorbidities of fragile X syndrome", *Dev. Neurosci.*, 33(5): 337-348.
- Unicef (2007), *Todos pueden aprender. Propuestas para superar el fracaso escolar*, Buenos Aires.
- (2013), "Toolkit of recommended curricula and assessments for early childhood home visiting"; disponible en: <www.unicef.org>.
- Victora, C.; Horta, B.; Loret de Mola, C.; Quevedo, L.; Pinheiro, R.; Gigante, D. y cols. (2015), "Association between breastfeeding and intelligence, educational attainment, and income at 30 years of age: a prospective birth cohort study from Brazil", *Lancet Glob. Health*, 3(4): e199-205.
- Wechsler, D. (2008), *WAIS-IV. Escala de inteligencia de Wechsler para adultos. Manual técnico y de interpretación* [4ª ed.], Madrid, Pearson.
- (2011), *WASI-II. Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence manual* [2ª ed.], Bloomington, MN, Pearson Education.
- (2014), *WPPSI-IV. Escala de Inteligencia de Wechsler para Preescolar y Primaria* [4ª ed.], Madrid, Pearson.
- Wechsler, D.; Raiford, S. y Holdnack, J. (2015), *WISC-V. Escala de Inteligencia de Wechsler para Niños* [5ª ed.], Madrid, Pearson.
- Williams, C. (2010), "The behavioral phenotype of the Angelman syndrome", *Am. J. Med. Genet. C. Semin. Med. Genet.*, 154(4): 432-327.
- Zoppi, A. (2016), "El planeamiento como portavoz de los ideales de la educación", *Cuad. Fac. Humanid. Cienc. Soc., Univ. Nac. Jujuy* [online], 2006, n° 30 [citado 2016-07-18], pp. 155-174; última consulta: 18-07-2016.

CAPÍTULO 7

TRASTORNOS MOTORES CRÓNICOS

Soledad Monges

Introducción

Nuestras habilidades motoras dependen del funcionamiento coordinado de las estructuras que forman el sistema nervioso periférico (SNP) y el sistema nervioso central (SNC). El SNP está constituido por las motoneuronas del asta anterior, el nervio periférico, la unión neuromuscular y el músculo esquelético; y el SNC está compuesto por la corteza motora primaria, las fibras corticoespinales que se conectan con el *pool* de motoneuronas espinales, los ganglios de la base (GB) y el cerebelo.

Existen múltiples etiologías que se manifiestan en diferentes períodos evolutivos de desarrollo de los niños que determinan una variedad de trastornos motores como las parálisis cerebrales, las ataxias, las neuropatías y las miopatías entre otras.

Cuadro 7.1

Componentes del sistema nervioso periférico: etiologías

- **Motoneuronas del asta anterior de la medula espinal:** Atrofias espinales (I, II, III), poliomielitis, mielitis.
- **Nervio periférico:** Neuropatías hereditarias o adquiridas.
- **Músculo:** distrofia muscular (Duchenne/ Becker), miopatías estructurales, dermatomiositis y polimiositis.
- **Unión neuromuscular:** Miastenia Gravis (adquirida inmunológico), síndromes miasténicos congénitos, botulismo

Los pacientes que presentan alguna dificultad en sus habilidades motoras pueden manifestar como síntoma inicial: retardo en la adquisición de pautas motoras, dificultad en la coordinación del movimiento y en las habilidades manuales como usar tijeras, cubiertos, atarse los cordones y botones, y escribir; caídas frecuentes, dolores musculares y/o calambres, marcha en puntas de pie, pies cavos, dificultad para

incorporarse del piso, fatiga muscular, caída de los párpados, aumento de la base de sustentación, falta de equilibrio, torpeza motora. Es importante determinar el momento de aparición de los síntomas, así como los antecedentes personales y familiares del paciente.

En este capítulo me referiré específicamente a las parálisis cerebrales (PC), las enfermedades de los núcleos de la base, las enfermedades del cerebelo, los defectos del cierre del tubo neural y el grupo de las enfermedades neuromusculares (ENM) – miopatías, neuropatías y atrofas musculares–. El trastorno de la coordinación motora se describirá en el capítulo 8, relacionado con los trastornos del desarrollo.

Presentaré los signos clínicos precoces, su abordaje diagnóstico y terapéutico, las alteraciones cognitivas y su repercusión en la escolaridad y vida diaria.

Parálisis cerebral

La PC es una alteración motora que compromete la postura y el movimiento; es permanente y secundaria a una lesión cerebral no progresiva ocurrida en el cerebro en desarrollo. La duración del desarrollo del cerebro es variable según diferentes autores entre los 3-4 años y los 10 años, e inclusive hasta avanzada la segunda década. La agresión al SNC se puede producir en los períodos pre-, peri- o posnatal. La PC es uno de los trastornos neurológicos más frecuentes causantes de discapacidad en la infancia (Póo Arguelles, 2007). Las causas, el tipo y la gravedad de la alteración motora son múltiples y variables.

Podemos clasificar a la PC según las manifestaciones clínicas del compromiso motor, las estructuras cerebrales comprometidas y el período en el cual se producen las lesiones.

Las PC pueden ser espásticas (con tono muscular aumentado), discinéticas (distónicas o coreoatetósicas relacionadas con movimientos anormales), atáxicas (predominan las alteraciones del equilibrio y la coordinación), hipotónicas (con tono muscular disminuido) o mixtas (combinación de dos tipos diferentes). Según la distribución anatómica del compromiso motor, se clasifican en diplejía (compromiso de los cuatro miembros pero con mayor afección de los miembros inferiores), hemiplejía (compromiso de los miembros superior e inferior del mismo lado) y cuadriplejía (compromiso de las cuatro extremidades) (cuadro 7.2).

Cuadro 7.2 Clasificación de las parálisis cerebrales

1) Las causas:

- prenatales: trastornos del desarrollo cortical, infecciones intrauterinas, drogas.
- perinatales: hipoxia, prematuridad, ictericia.
- postnatales: infecciones, intoxicaciones, accidentes.

2) La estructura cerebral comprometida:

- vía piramidal: PC espásticas.
- vía extrapiramidal: PC discinéticas.
- cerebelo: PC atáxicas.

3) La extensión del compromiso:

- cuadriparesia, tetraplejía.
- diplejía.
- hemiparesia.
- paraparesia.

Para poder llegar a un diagnóstico de las posibles etiologías en las PC es necesario realizar un interrogatorio minucioso en busca de causas prenatales, como las infecciones, la hipertensión arterial, el consumo de drogas o alcohol, así como los eventos relacionados con el momento del nacimiento, el antecedente de ictericia, hipoxia, sepsis o traumatismos. Se encontrará una descripción detallada en el capítulo 5.

Los pacientes con PC pueden tener diferentes comorbilidades, como también distinto grado de compromiso cognitivo, epilepsia, compromiso sensorial, trastornos del lenguaje y del habla, trastornos oromotores de la deglución y salivación, trastornos de conducta, trastornos del sueño, nutricionales y gastrointestinales.

En los pacientes con lesiones unilaterales el 50% tienen coeficiente intelectual (CI) mayor de 80. Los pacientes con lesiones del hemisferio derecho tienen peor rendimiento global y mayor afectación de las funciones visoespaciales. El CI verbal está preservado, por la capacidad de ambos hemisferios de asumir funciones lingüísticas (Póo Arguelles, 2007).

El trastorno motor más frecuente en los pacientes prematuros es la paraparesia espástica. El 69% de los pacientes tienen un CI normal o limítrofe. Pueden tener trastorno de la motricidad bucofacial, lo que dificulta la articulación de la palabra y causa trastornos dispráxicos.

Las intervenciones tempranas, como la educación a los padres sobre el desarrollo de los niños, la mejora del vínculo o interacción padres-niño, y las adaptaciones para el desarrollo social, cognitivo y motor dentro del año de vida, tienen un efecto positivo sobre el desarrollo motor y cognitivo en la infancia y en la edad preescolar de los pacientes prematuros (Spittle y cols., 2015).

Una de las causas todavía importantes de la PC distónica es la encefalopatía por aumento de la bilirrubina. Los pacientes además presentan hipoacusia neurosensorial y dificultad en la fonación y articulación verbal.

Como dije previamente, las PC se deben a una lesión permanente del SNC en desarrollo. En todo niño con PC es importante determinar tempranamente su audición, la mecánica fonoarticulatoria, el nivel cognitivo, la presencia de trastorno deglutorio, su postura, la presencia de retracciones y el grado de espasticidad. Un abordaje integral en etapas tempranas permitirá que los pacientes logren, a partir del mecanismo de plasticidad cerebral, mejorar su movimiento, postura y coordinación, así como el resto de las funciones del SNC. El abordaje terapéutico debe ser integral y temprano, con

kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, psicólogos y fonoaudiólogos, como se describe en la bibliografía específica (Fejerman y Arroyo, 2013).

Enfermedades de los núcleos de la base

Los GB son núcleos de sustancia gris subcorticales. Estos núcleos son el globo pálido, el cuerpo estriado, formado por los núcleos caudados y el putamen, y los tálamos. Los GB se encargan de controlar el inicio, la progresión, la amplitud y la dirección del movimiento (Schteinschnaider, 2013).

Los trastornos de los GB se manifiestan por la presencia de alteraciones en la ejecución de movimientos voluntarios, que determina movimientos involuntarios o anormales y trastornos de la postura. Clínicamente se los divide en dos grupos:

- con movimientos aumentados (discinesias), como en el temblor, las coreas, las distonías, los tics, las mioclonías y las estereotipias;
- con movimiento disminuido (hipocinesia), como en los síndromes rígido-hipocinéticos.

Los trastornos hiperkinéticos son los más frecuentes en pediatría y, entre ellos, los tics y la PC discinética.

Existen múltiples causas de movimientos anormales; entre ellas están: tumores, enfermedades inmunomediadas (encefalopatías, coreas), alteraciones de los neurotransmisores, enfermedades neurometabólicas (acidurias orgánicas, síndrome de Lesch-Nyhan), encefalopatía hiperbilirrubinémica (kernicterus), infecciones del SNC (toxoplasmosis) y causas genéticas, como la distonía primaria relacionada con el gen DYT1 o la distonía dopasensible.

Es importante tener en cuenta que los movimientos anormales pueden ser el único signo de una alteración de los GB o ser un signo de presentación o ser parte de un conjunto de otros signos neurológicos, como retardo madurativo, retardo del crecimiento, convulsiones, etc., dentro de una enfermedad progresiva.

Todavía una de las causas más frecuentes de movimientos anormales es el kernicterus. Se presenta en pacientes expuestos a altas concentraciones de bilirrubina en sangre luego del nacimiento. El cuadro clínico puede variar según la concentración y el tiempo de exposición al aumento de bilirrubina desde cuadros severos, con hipotonía, succión débil, letargia, convulsiones durante el período neonatal, o presentar durante el primer año de vida, retardo en la adquisición de pautas madurativas y movimientos anormales, con discinesias orolinguales y posturas distónicas distales. Los pacientes desarrollan una cuadriparesia distónica. Se han reconocido formas más sutiles de daño neurológico, como déficit de atención o trastornos específicos del aprendizaje (Campistol, 2007). La hipoacusia es un signo asociado frecuente; un porcentaje de pacientes suelen tener CI normal, por lo cual es importante detectar precozmente la hipoacusia y determinar el nivel cognitivo del niño, para lograr una inserción escolar

adecuada.

Para el diagnóstico es importante el interrogatorio dirigido en busca del antecedente de la ictericia neonatal. En la resonancia magnética nuclear (RMN) de cerebro se constata compromiso de ambos globos pálidos. En el capítulo 17 se describen en profundidad los movimientos anormales y las enfermedades de los núcleos de la base.

Enfermedades del cerebelo

El cerebelo forma parte de las estructuras supratentoriales del sistema nervioso. Se encarga del control de la coordinación y precisión de los movimientos voluntarios, y de mantener la postura y el equilibrio. Asocia actividades motoras iniciadas en otras partes del sistema nervioso. Los pacientes con compromiso de cerebelo presentan marcha con aumento de la base de sustentación e inestable (ataxia), disimetría, alteración en la velocidad y alternancia del movimiento (adiadococinesia), temblor de intención, alteración de los movimientos oculares (nistagmo, movimientos sacádicos) y alteración de la articulación de la palabra (disartria).

Las enfermedades del cerebelo se pueden presentar de forma aguda o ser de instalación lenta y crónicas. Las etiologías más frecuentes en las formas agudas son tóxicas, infecciosas, inmunomediadas y metabólicas. Representan el grupo más frecuente en pediatría (Amartino, 2013). Con respecto a las formas crónicas, de instalación lenta, las etiologías más frecuentes son los tumores, la hidrocefalia, la ataxia telangiectasia, las ataxias genéticamente determinadas.

Los síntomas de compromiso cerebeloso –como las alteraciones de los GB, tal como vimos– pueden formar parte de enfermedades neurológicas progresivas.

Defectos del cierre del tubo neural

Los defectos congénitos del tubo neural se producen como consecuencia de fallas en el proceso embriológico de formación de la estructura del SNC. Existen formas severas, que comprometen las estructuras craneales, y otras que involucran a la columna vertebral. Entre estas últimas se encuentra el mielomeningocele (MMC).

El MMC se origina como consecuencia de una falla en el cierre de la columna vertebral, lo que provoca herniación de las envolturas meníngeas y de la médula espinal a través de un defecto óseo. El compromiso neurológico depende del nivel y la extensión de la lesión. Este defecto suele estar asociado al descenso de las amígdalas cerebelosas – la llamada “malformación de Arnold Chiari II”– y a hidrocefalia. Como consecuencia de la hidrocefalia, los pacientes tienen colocada una válvula de derivación desde los ventrículos cerebrales al abdomen y pueden presentar convulsiones.

Según el nivel y extensión del MMC, los pacientes tienen diferente compromiso neurológico, desde aquellos que caminan de forma independiente hasta aquellos que

nunca logran deambular y usan siempre silla de ruedas. Suelen tener incontinencia urinaria por la presencia de vejiga neurogénica.

El CI, en la mayoría de los pacientes con MMC, suele ser normal promedio o límite inferior, por lo cual deben concurrir a la escolaridad común. Suelen presentar asociados trastornos del desarrollo, por lo cual es necesario realizar una evaluación psicopedagógica precoz para determinar el tipo de escolaridad (escuela común, plan de integración, escuela especial, escuela de irregulares motores) para cada paciente (Campmany y cols., 2013).

Trastornos motores relacionados con enfermedades neuromusculares

Las ENM comprenden un amplio grupo de entidades, como miopatías, neuropatías, enfermedades del asta anterior y enfermedades de la placa mioneuronal. La mayoría presentan una etiología genética; son de evolución crónica y progresiva, pudiendo el individuo tener una supervivencia prolongada. Este grupo de pacientes tienen una condición crónica de limitación física, labilidad emocional, dificultades en el desarrollo y/o de comportamiento.

Atrofia muscular espinal

En los pacientes con atrofia muscular espinal (AME) encontramos atrofia y debilidad muscular debidas a degeneración y pérdida de las motoneuronas del asta anterior de la médula espinal. LAS AME son un grupo de enfermedades de origen genético, de herencia autosómica recesiva, lo que determina que el riesgo de recurrencia en una pareja con un niño afectado sea del 25%. La frecuencia es de 1 cada 10.000 nacidos vivos. Los pacientes tienen debilidad muscular simétrica con predominio proximal de los cuatro miembros, con mayor compromiso de los miembros inferiores y de los músculos intercostales, arreflexia y fasciculaciones linguales; su nivel cognitivo es normal.

Se clasifican en cuatro tipos, según la edad de inicio de los síntomas y los logros motores alcanzados:

- En la forma severa o tipo I, llamada “enfermedad de Werdnig-Hoffmann”, los pacientes presentan debilidad desde el nacimiento o los primeros meses de la vida, asociada a atrofia muscular con deformidad del tórax. El compromiso es severo y fallecen en los primeros dos años de vida por la afectación respiratoria.
- En el tipo intermedio o II los pacientes adquieren la sedestación sin lograr la deambulación independiente.
- Los pacientes con AME tipo III o enfermedad de Kugelberg-Welander logran adquirir la marcha pero progresivamente presentan debilidad de los miembros inferiores, con dificultad para levantarse del piso (signo de Gowers) y para caminar, asociándose escoliosis progresiva.

- En la forma del adulto la debilidad comienza luego de los 20-30 años.

No existe aún un tratamiento específico para esta enfermedad, pero el abordaje multidisciplinario que tiene en cuenta la prevención de las infecciones respiratorias y de las deformidades esqueléticas y del tórax, y la posibilidad de un soporte ventilatorio ha mejorado la sobrevida de este grupo de pacientes.

Miopatías congénitas

Son un grupo heterogéneo de enfermedades del músculo, autosómicas dominantes o recesivas, definidas por cambios distintivos en la biopsia muscular.

Si bien existe un amplio espectro de hallazgos clínico-patológicos, el desafío es reconocer cuándo debe sospecharse una miopatía congénita e identificar el subtipo y el gen involucrado, para un adecuado consejo genético y prevención de comorbilidades.

Clínicamente las miopatías congénitas presentan los siguientes hallazgos comunes: debilidad generalizada, hipotonía de comienzo en la infancia temprana, con retardo en la adquisición de pautas madurativas, pobre masa muscular, facies miopática (poco expresiva), paladar alto, oftalmoparesia variable, hiporreflexia y anomalías esqueléticas, que pueden incluir deformidades torácicas, escoliosis y pie bot. La inteligencia generalmente es normal. Los pacientes pueden ser extremadamente débiles al nacer e ir mejorando con el crecimiento.

En algunos casos puede ser difícil distinguir una miopatía congénita de una AME o de una distrofia miotónica congénita, solo sobre la base de hallazgos clínicos. El diagnóstico de una miopatía congénita específica se basa predominantemente en los hallazgos de la biopsia muscular, que muestra cambios distintivos dentro de la miofibrilla bajo microscopía de luz y/o microscopía electrónica.

Distrofia muscular congénita

La distrofia muscular congénita (DMC) se define como un grupo de enfermedades musculares autosómicas recesivas de comienzo precoz, generalmente desde el período neonatal, caracterizadas clínicamente por hipotonía generalizada, retraso de pautas motoras, contracturas musculares tempranas y severas. Se divide en dos grupos: con compromiso del SNC, con trastornos del desarrollo cortical, malformaciones de fosa posterior y variable compromiso ocular y retardo mental; y sin compromiso del SNC, con compromiso solamente muscular, por lo cual los pacientes tienen nivel cognitivo normal.

El diagnóstico se realiza por biopsia muscular, que revela una distrofia muscular. Este estudio se complementa con estudios genéticos específicos.

Distrofia muscular de Duchenne

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad genética de herencia ligada al cromosoma X, recesiva, causada por una mutación del gen de la distrofina. Afecta a 1 cada 3500-6000 recién nacidos vivos varones (Bushby y cols., 2010). Los pacientes presentan retraso en la adquisición de la marcha, dificultad para incorporarse del suelo, caídas frecuentes en los primeros cinco años de vida. La debilidad muscular es progresiva, lo que determina que entre los 7 y los 13 años pierdan la marcha, momento en el cual se inicia el desarrollo de la escoliosis. La principal causa de muerte, sin intervenciones que modifiquen el curso natural de la enfermedad, es el compromiso cardiorrespiratorio, alrededor de los 20 o 25 años.

El porcentaje de discapacidad intelectual es mayor en los pacientes con DMD que en la población general, alcanzando según algunos estudios hasta un 20 o un 50%. El compromiso cognitivo no es progresivo y no se relaciona con el compromiso muscular; se pueden manifestar desde formas severas hasta compromiso leve del aprendizaje. Los pacientes pueden presentar retardo en la adquisición de lenguaje previo al inicio de los síntomas de debilidad muscular. Tienen pobre expresión en las habilidades verbales, déficit en la memoria a corto plazo y en la memoria de trabajo, dificultades en el cálculo, la escritura y la lectura (D'Angelo y Bresolin, 2006).

Es importante tener en cuenta que el retardo y las alteraciones de conducta, entre ellas los trastornos de espectro autista, pueden ser la única manifestación de inicio en la ausencia de debilidad en las distrofinopatías ligadas al cromosoma X.

Actualmente existen medidas terapéuticas que pueden modificar la evolución natural de la enfermedad y mejorar la calidad y las expectativas de vida. Para los pacientes con DMD está indicado tratamiento kinésico motor y respiratorio regular, y el uso de corticoides diarios. El abordaje de estos pacientes debe ser integral y tener en cuenta las diferentes etapas de la enfermedad (deambuladores en tratamiento con corticoides, no deambuladores y pacientes en las etapas avanzadas con compromisos cardiológico y respiratorio). En la actualidad no existe una cura definitiva para los pacientes con DMD aunque se están investigando nuevos tratamientos.

Neuropatías periféricas

Las neuropatías periféricas constituyen un grupo de enfermedades caracterizadas por el compromiso de los nervios periféricos, pudiendo este ser adquirido o genéticamente determinado.

La forma adquirida más frecuente es la polirradiculopatía desmielinizante aguda o síndrome de Guillain-Barré, caracterizada por debilidad aguda y progresiva, de inicio en los miembros inferiores, que puede progresar comprometiendo los miembros superiores y los músculos de la respiración. El diagnóstico precoz y el tratamiento con gamaglobulina permiten una recuperación completa en la mayoría de los pacientes.

Los pacientes con neuropatías hereditarias pueden presentar retardo en la adquisición de la marcha, acompañado de debilidad progresiva, que predomina en pies y manos (distal). Es importante tener en cuenta la presencia de algún familiar afectado. Los pacientes tienen nivel cognitivo normal, pero pueden presentar diferente grado de compromiso motor.

Bibliografía

- Amartino, H. (2013), “Enfermedades crónicas del cerebelo”, en N. Fejerman y H. Arroyo (eds.), *Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes* [1ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 71-81.
- Bushby, K.; Finkel, R.; Birnkrant, D.; Case, L.; Clemens, P.; Cripe, L. y cols., para el DMD Care Considerations Working Group (2010), “Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management”, *Lancet Neurology*, 9(1): 77-93.
- Campistol, J. (2007), “Trastornos neurológicos neonatales con repercusión neurológica”, en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica* [3ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 180-183.
- Campmany, L.; De Castro Pérez, F.; Burek, C.; Zuccaro, G. y Favale, A. (2013), “Mielomeningocele: evaluación diagnóstica y tratamiento”, en N. Fejerman y H. Arroyo (eds.), *Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes* [1ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 131-137.
- D’Angelo, M. y Bresolin, N. (2006), “Cognitive impairment in neuromuscular disorders”, *Muscle and Nerve*, 34(1): 16-33.
- Fejerman, N. y Arroyo, H. (eds.) (2013), *Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes*, [1ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Póo Arguelles, P. (2007), “Parálisis cerebral”, en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica* [3ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 429-448.
- Schteinschnaider, Á. (2013), “Enfermedades de los núcleos de la base”, en N. Fejerman y H. Arroyo (eds.), *Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes* [1ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 59-69.
- Spittle, A.; Orton, J.; Anderson, P.; Boyd, R. y Doyle, L. (2015), “Early developmental intervention programmes provided post hospital discharge to prevent motor and cognitive impairment in preterm infants”, *Cochrane Database Syst. Rev.*, n° 11, art. n° CD005495; doi: 10.1002/14651858.CD005495.pub4.

CAPÍTULO 8

TRASTORNO DEL DESARROLLO DE LA COORDINACIÓN MOTORA

Natalio Fejerman

Historia y definiciones

La historia de las definiciones nosológicas de los trastornos del neurodesarrollo fue detallada en el capítulo 1. En la tercera edición revisada del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-III-R) (APA, 1987), se agregó el subtítulo “Developmental coordination disorder” (que se puede traducir como “trastorno del desarrollo de la coordinación motora”) en la sección “Trastorno en habilidades motoras”. Existieron muchos otros términos para designar este cuadro y se ha creado gran confusión, porque algunos corresponden a signos, otros designan síndromes y en algunos casos incluyen comorbilidades. Más aún, se han utilizado signos particulares para denominar aparentes síndromes, tal como “síndrome coreiforme” (Prechtl y Stemmer, 1962).

En 1980 se publicó un libro sobre diagnóstico y tratamiento de niños con torpeza motora (Gordon y McKinlay, 1980), donde se señalaba que los niños cuyo desarrollo motor estaba retrasado no habían recibido un reconocimiento y atención adecuada en comparación con aquellos que tenían trastornos del aprendizaje o trastornos de atención e hiperactividad.

Un año más tarde se presentó un libro con el seguimiento de 29.889 niños desde el nacimiento hasta los 7 años de edad. En realidad, el grupo estaba constituido por 38.624 niños, pero se usaron criterios de exclusión muy estrictos (por ejemplo, quedaron fuera los niños con parálisis cerebral, con retardo mental o con enfermedades neurológicas definidas) para precisar los datos referidos a trastornos del desarrollo (Nichols y Chen, 1981). Esta cohorte fue parte de un estudio modelo diseñado en el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos, Comunicativos y *Stroke* (NINCDS, por su sigla en inglés) de Estados Unidos, que se denominó “Proyecto Colaborativo Perinatal” e incluyó el seguimiento de más de 40.000 embarazos y sus productos, con la participación de doce instituciones médicas muy importantes del país. Es de señalar que a partir de este

proyecto se han practicado y publicado también estudios sobre parálisis cerebral y convulsiones febriles en esa población. Nichols y Chen analizan los signos y síntomas de disfunción cerebral mínima (DCM) en la cohorte y distinguen tres grupos: 1) 2499 niños con trastornos del aprendizaje; 2) 2353 niños con hiperactividad/impulsividad; y 3) 2358 con signos suaves neurológicos. Es importante recordar que analizaron la siguiente serie de signos o síntomas individuales: hiperactividad, impulsividad, trastorno de atención, labilidad emocional, retraimiento, inmadurez socioemocional, cociente intelectual (CI) verbal bajo, CI de ejecución bajo, coordinación motora pobre, marcha anormal, déficit en el sentido postural, nistagmo, estrabismo, astereognosia, reflejos anormales, movimientos en espejo, otros movimientos anormales, reconocimiento táctil con los dedos anormal. No es de extrañar que la inclusión tan amplia de síntomas y signos haya resultado en una alta incidencia de trastornos del desarrollo. De todos modos, a pesar de que no se estudiaron los trastornos del desarrollo del lenguaje, una de las conclusiones a que se arriba en este estudio prospectivo poblacional es la frecuente observación de comorbilidades.

Ahora, intento aceptar como cambio la denominación “trastorno en la coordinación motora” (TCM), en lugar de “síndrome de torpeza motora”, pues reconozco, a través de mi experiencia en su uso, que el término “TCM” puede ser más preciso, a pesar de su amplitud, y además puede resultar menos molesto para los niños y sus familiares.

Las expresiones utilizadas en la práctica como sinónimos de “TCM” fueron la recién mencionada “síndrome de torpeza motora” y “dispraxia del desarrollo”. Justamente, en un trabajo se insistió en restringir el término “dispraxia del desarrollo”, considerándose como un signo neurológico y no como un síndrome (Steinman y cols., 2010).

En el cuadro 8.1 se incluyen los criterios diagnósticos de la quinta edición del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-5) sobre el *trastorno del desarrollo de la coordinación motora*.

Cuadro 8.1 **Criterios diagnósticos del DSM-5**

<p>Trastorno del desarrollo de la coordinación motora (dispraxia infantil, trastorno específico del desarrollo de la función motora, síndrome del niño torpe)</p> <p>A. La adquisición y ejecución de las habilidades motoras coordinadas están por debajo de la edad cronológica del individuo la oportunidad de aprendizaje y el uso de las aptitudes. Las dificultades motoras son: torpeza, lentitud, imprecisión.</p> <p>B. El déficit anterior (A) interfiere de forma significativa y persistente en la actividad cotidiana apropiada para la edad cronológica y afecta la productividad académica/escolar, las actividades prevocacionales y vocacionales, el ocio y el juego.</p> <p>C. Los síntomas aparecen en las primeras fases del período de desarrollo.</p> <p>D. Las deficiencias de las habilidades motoras no se explican mejor por la discapacidad intelectual o los deterioros visuales y no se pueden atribuir a una afección neurológica que altera el movimiento.</p>
--

Epidemiología

La aplicación del método epidemiológico al estudio del TCM es extremadamente difícil debido al problema de la ubicación nosológica y a las distintas denominaciones que ha recibido este trastorno. Más aún, la frecuente asociación de TCM con ADHD (por su sigla en inglés), dislexia-disgrafía y trastornos del desarrollo del lenguaje hace que en muchos estudios se incluyan estas patologías como un conjunto, y entonces la prevalencia puede alcanzar al 15% de la población infantil (Fejerman, 2007). Por ejemplo, se ha señalado que la mitad de los niños con ADHD tienen también TCM y que la mitad de los niños con TCM tienen ADHD (Gillberg 2009; Bax y Gillberg, 2009). Otro ejemplo de este criterio fue publicado en Canadá, donde se practicó un diseño por etapas en el examen para identificar niños con TCM y establecer cuántos de ellos tenían ADHD. Se evaluaron 2943 escolares y se encontraron 284 niños con probable TCM. Luego se hizo una evaluación completa de 113 niños y 68 de ellos reunieron criterios definidos para TCM, que estuvo asociado a ADHD en 26 casos (Missiuna y cols., 2011).

Una estimación práctica señaló que se encuentra por lo menos un niño con TCM en cada aula de escuela primaria (Gordon y McKinlay, 1980). Un estudio prospectivo para considerar es el ya mencionado de Nichols y Chen (1981), quienes encontraron signos neurológicos menores en 6,1% de 38.624 niños seguidos hasta los 7 años.

En una investigación de prevalencia del TCM basada en población, usando la cuarta edición del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-IV) en niños de 7 años, se evaluaron 6990 niños y 119 (1,7%) reunieron los criterios diagnósticos. Se consideró que otros 222 escolares tenían “probable TCM”. Los autores observaron un riesgo aumentado de tener TCM en familias de bajo nivel socioeconómico, en niños con peso bajo al nacer (menor de 2500 gramos) y en los nacidos antes de la semana 37 de gestación (Lingam y cols., 2009).

La relación varón-mujer en la incidencia de TCM es, como para los otros trastornos del desarrollo, de 3 o 4 a 1 (Fejerman, 2007; Gibbs y cols., 2007).

Etiología y patogenia

La etiología y patogenia de todos los trastornos del neurodesarrollo se estudian en detalle en los capítulos 1 y 5, donde se señala especialmente la alta incidencia de prematuridad entre los factores etiológicos (Roberts y cols., 2011).

También se intenta estudiar el desarrollo del sistema corticoespinal por medios neurofisiológicos. Se ha utilizado la estimulación magnética transcraneal (EMT) junto con pruebas motoras para medir el tiempo de conducción central en 27 niños mayores de 5 años y en 24 adultos (Fietzek y cols., 2000), pero no considero aconsejable aplicar la EMT en pruebas de investigación en niños.

¿Cuál es el rol de los factores genéticos en el trastorno en la coordinación motora?

En el capítulo 5 se ha detallado la influencia de los factores genéticos en la aparición de los trastornos del neurodesarrollo y se señaló en el capítulo 1 la escasez de bibliografía respecto a etiologías genéticas del TCM. En un estudio ya citado, se encontró un significativo componente familiar en la aparición de déficits en habilidades motoras (Fliers y cols., 2009).

Un grupo interesado en estudiar el probable origen genético de la epilepsia rolándica detectó efectos pleiotrópicos del *locus* 11p13 en los pacientes que tenían dispraxia verbal (alteración en la articulación del habla), con el hallazgo de espigas centrotemporales en el electroencefalograma (EEG) (Pal y cols., 2010).

Está claro que existe una continua interacción entre desarrollo motor y factores perceptivos, cognitivos, motivacionales y emocionales. Siempre se han asociado las primeras etapas del desarrollo motor con la mielinización de los tractos cerebroespinales y existe evidencia de que ocurre mielinización prenatal en los tractos espinales en humanos, pero muchos factores pueden inducir y modular la mielinización espinal, la competencia cerebral, la migración neuronal y la formación de sinapsis. También existen influencias ambientales que interactúan con el desarrollo motor. El concepto actual es que las interacciones entre factores estructurales y funcionales moldean los desarrollos neuroanatómico y conductual, y esto se ha demostrado especialmente en las vías visuales (Gilmore, 2003). Se sabe que la competencia motora en el niño aparece en asociación con la práctica repetitiva de los actos motores.

Manifestaciones clínicas y semiología del trastorno en la coordinación motora

¿Cuál es la secuencia de manifestaciones que presenta un niño con TCM? Existe un leve retraso en la adquisición de las pautas motoras simples (sostén cefálico, sedestación, marcha, trepar escaleras, saltar); tiene una gran dificultad en aprender a usar sus manos para las praxias complejas y en reproducir movimientos al mostrárselos (torpeza para vestirse, abotonarse las prendas, atar los lazos de sus zapatos, imitar gestos); la inhabilidad motora puede afectar todo tipo de movimientos, desde las praxias faciales (guiñar un ojo, soplar, silbar) hasta las praxias más complejas (pedalear en triciclo, andar en bicicleta, practicar deportes como fútbol, básquetbol, tenis, y realizar otras actividades motrices, como el baile); la falta de habilidad manual lleva habitualmente a una dificultad en el dibujo y la escritura: en los casos en que no hay trastorno perceptivo, se observa igualmente la torpeza en el trazo y la falta de respeto al renglón o los márgenes. El TCM puede también expresarse en forma de dislalias, trastornos articulatorios y bradilalia. La lista de inhabilidades motoras podría abarcar cualquier actividad del niño, pero es importante señalar que existen notables diferencias entre un paciente y otro y que en

ocasiones las dificultades pueden ser muy específicas. El conjunto de manifestaciones que acabo de reseñar constituye el ejemplo más completo del TCM, pero algunos casos muestran mayor afectación de la motilidad gruesa o en las pruebas que implican equilibrio o de las praxias faciales o del uso de las manos o, más específicamente, en la utilización del lápiz para el dibujo y la escritura.

Es lógico que pueda ocurrir cierta selectividad en la expresión de los signos clínicos, desde el momento en que las funciones motoras afectadas son variadas y pueden corresponder tanto a disfunciones cerebelosas, extrapiramidales, como corticales.

A modo de recordatorio se incluye en el cuadro 8.2 un resumen de las pautas de desarrollo motor en los primeros cinco años de vida (Fejerman, 2013).

Cuadro 8.2
Desarrollo motor en los primeros cinco años de vida

Motricidad y postura	Uso de las manos y funciones visomotoras
1 mes	
Posición supina: extremidades semiflexionadas; reflejo tónico-cervical asimétrico por momentos. Posición prona: extremidades semiflexionadas; el niño eleva la cabeza por momentos. Posición vertical: el niño extiende los miembros inferiores y presenta reflejo de marcha automática.	Reflejo de prensión. Puños en general cerrados.
3 meses	
Posición supina: cabeza en línea media; los miembros superiores se acercan a la línea media. Posición prona: el niño eleva la cabeza y la parte superior del tronco; extiende los miembros inferiores. Intento de sentarlo: no cae la cabeza hacia atrás. Posición vertical: desaparecen los reflejos de apoyo y de marcha automática.	Desaparece la prensión refleja. El niño abre y cierra las manos. Las mira y las mueve. Clara sonrisa social.
6 meses	
Posición supina: el niño flexiona la cabeza como anticipación; eleva cabeza y tronco con los miembros superiores extendidos; rola hacia la posición supina. Intento de sentarlo: esboza trípede; algunos se	Prensión palmar con borde cubital de la mano. El niño tiende las manos para tomar objetos. Pasa objetos de una mano a otra y se los lleva a la boca. Algunos sostienen el biberón.

<p>quedan sentados. Posición vertical: el niño sostiene el peso del cuerpo con los miembros inferiores.</p>	
9 meses	
<p>Pasa de acostado a sentado. Gatea. Trata de pasar a la posición de pie en la cuna.</p>	<p>El niño tira objetos que sostenía en la mano. Comienza la prensión con oposición entre pulgar e índice.</p>
12 meses	
<p>Camina tomado de una mano.</p>	<p>Señala objetos con el índice. Dice "Adiós" con la mano. Toma comida con los dedos.</p>
15 meses	
<p>Camina bien solo.</p>	<p>Usa bien un vaso para beber.</p>
18 meses	
<p>Corre. Se desplaza sobre juguetes móviles apoyando sus pies sobre el suelo. Patea una pelota.</p>	<p>Prensión con pinza clara. El niño arroja intencionalmente objetos para que los recojan. Usa la cuchara para comer. Construye una torre de tres cubos. Inicia juegos imaginativos.</p>
2 años	
<p>Salta. Ayuda a que lo vistan. Le gusta sentarse sobre sus rodillas. Sube y baja escaleras tomándose de una baranda. Bailotea al son de una música.</p>	<p>Señala partes del cuerpo. Hace una torre de seis cubos. Le gusta mirar dibujos en un libro. Ya muestra preferencia manual. Hace trazos no figurativos con un lápiz.</p>
3 años	
<p>Sube escaleras usando un pie por escalón. Salta de a un escalón con ambos pies. Pedalea en un triciclo. Se pone alguna prenda.</p>	<p>Copia un círculo y una cruz. Usa bien el tenedor. Intenta cortar con tijeras.</p>
4 años	
<p>Puede sostenerse brevemente en un pie. Anda en bicicleta con rueditas de sostén. Puede aprender a nadar.</p>	<p>Reproduce un cuadrado. Hace una figura humana elemental. Juega con rompecabezas.</p>

5 años	
<p>Salta en un pie. Reproduce la maniobra de “punteo” con un pie delante del otro (lo que en Argentina se denomina “pan y queso”). Se viste solo. Ya practica deportes grupales. Anda en bicicleta.</p>	<p>Copia un triángulo. Intenta atar los cordones de su calzado. Puede escribir su nombre.</p>

Semiología de los signos motores suaves o menores

A continuación se describen los verdaderos signos suaves o menores que constituyen la base de la semiología neurológica que se ha de aplicar en niños con trastornos del desarrollo y se discute la terminología apropiada. La bibliografía neuropediátrica referida a estos temas recién apareció en la década del setenta (Touwen, 1979; Lefevre, 1972, 1975; Denckla, 1974; Gordon y McKinlay, 1980; Nichols y Chen, 1981; Tallis, 1982). No obstante, ya existía una serie de tests que evaluaban distintos aspectos de las habilidades motoras de los niños mayores (Oseretzky, 1946; Stamback, 1971), así como las pruebas de maduración neuropsíquica incluían normas para evaluar las adquisiciones de pautas de motricidad fina y gruesa en los primeros años de vida como las tablas de Gesell (Gesell y Amatruda, 1947) y el test de Denver (Taylor y Warren, 1984).

En neurología, la palabra “signo” se refiere a un hallazgo observable en el curso del examen clínico neurológico. Por lo tanto, los signos no son parte de la historia clínica ni de listas que haya que completar o de comentarios de los padres o los maestros. En las listas de criterios para diagnósticos no deben confundirse los signos con los síntomas. Fernández Álvarez (2007) ha señalado que “los signos suaves o menores no deben ser considerados como signos ‘menores’ de un defecto neurológico mayor, sino como signos importantes de un trastorno menor”.

En principio, se han definido aquí los signos motores suaves o menores como hallazgos para evaluar en niños con trastornos del desarrollo en el área de la coordinación motora, diferenciándolos de los signos neurológicos clásicos –hipertonía, espasticidad, clonus, signo de Babinsky, distonía, temblor, ataxia, hipotonía, paresia– que son característicos de la parálisis cerebral, las enfermedades de los núcleos de la base del cerebro, las enfermedades del cerebelo o las enfermedades neuromusculares. Sin embargo, es importante reconocer que los signos motores menores pueden constituir la manifestación inicial de enfermedades cerebrales adquiridas que luego incluirán algunos de los signos motores mayores ya mencionados (véase el apartado sobre diagnóstico diferencial).

Desde mis primeras publicaciones (Fejerman, 1975; 1987; 1988) las características clínicas enunciadas en los pacientes con trastornos de la motricidad dentro del marco de la DCM fueron las descriptas en el cuadro 8.3.

Cuadro 8.3

Características clínicas de los trastornos en las habilidades motoras

ÁREA PREDOMINANTEMENTE AFECTADA: MOTRICIDAD

Hipotonía muscular
Paratonía (dificultad para la relajación)
Movimientos coreicos, atetoideos o temblores leves
Hipodiadococinesia
Sincinesias tónicas e imitativas aumentadas para la edad
Falta de persistencia motora
Fallas del equilibrio estático y dinámico
Déficit en praxias orofaciales y manuales (incluidos grafismos)
Déficit en habilidad deportiva
Dislalias-bradilalia. retraso en los patrones motores del habla
Escritura con trazos torpes pero comprensible

TORPEZA MOTORA

Fuente: Fejerman (1988).

Ahora se actualizan algunos criterios relacionados con la semiología de los signos observables en los niños con TCM.

Torpeza motora

Si bien había incorporado “síndrome de torpeza motora” como sinónimo de “TCM”, algunos autores insisten en diferenciar la torpeza (*clumsiness*) de otros signos motores menores (Deuel, 2002). Este autor señala que torpeza “es una lentitud en la práctica de movimientos rudimentarios (que comprometen a una sola articulación, por ejemplo, flexión y extensión del dedo índice)”. Esta menor velocidad en los movimientos puede afectar articulaciones distales o proximales, movimientos faciales o movimientos axiales. Se puede observar una incoordinación en movimientos de acciones simples, como llevar la cuchara a la boca, manipular objetos, ayudar a vestirse, etc. Se ha utilizado un test sencillo para medir la velocidad para golpetear con un dedo (Denckla, 1974). Quizás puede incluirse dentro de este título el examen de la persistencia motora que describió bien Lefevre (1972). Un ejemplo de la prueba es mantener la lengua protruida con boca abierta durante treinta segundos, tanto con ojos abiertos como con ojos cerrados.

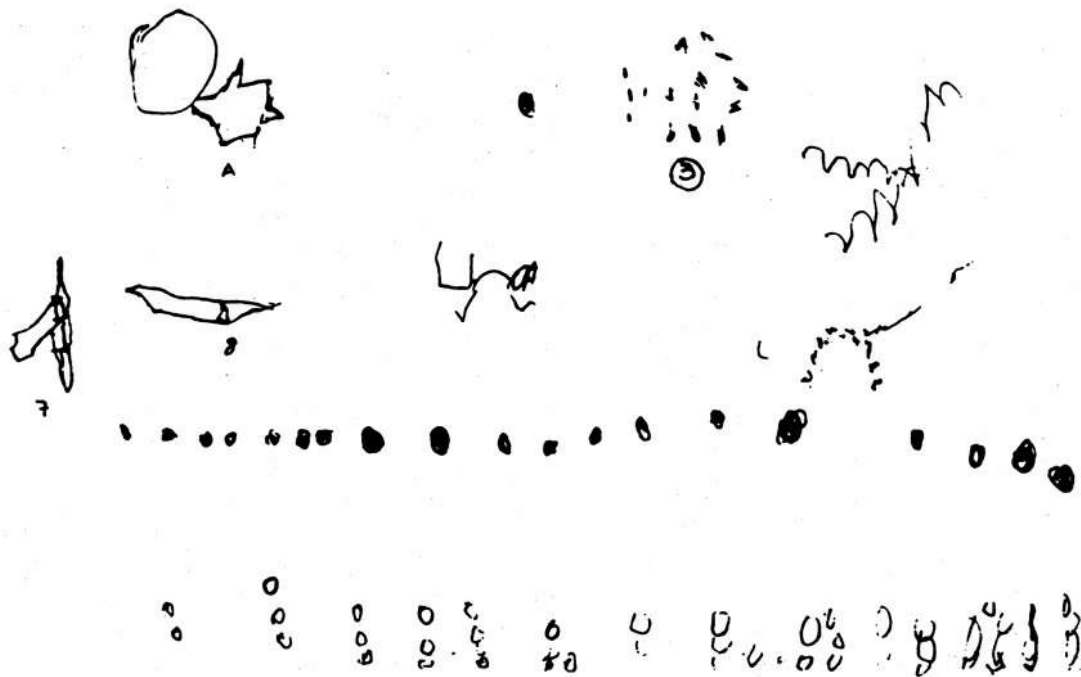
Dispraxias

Otro signo fundamental para discriminar es la dispraxia: la falta de habilidad del niño para aprender o realizar movimientos voluntarios adecuados a su edad, en ausencia de debilidad muscular, trastorno de la coordinación o trastorno sensorial. A diferencia de la torpeza motora, en la dispraxia los movimientos no están enlentecidos, sino que se hacen en un orden errado.

Se han señalado diferentes tipos de dispraxia. En la dispraxia ideacional, los niños tienen dificultad en manipular objetos (abrir cerraduras, doblar papeles), pero pueden practicar con mayor facilidad movimientos intransitivos. Otros pueden tener dispraxia ideomotora: dificultad para ejecutar acciones motoras por imitación o por orden verbal, habiendo comprendido el mensaje. También se ha señalado una dispraxia constructiva, como la dificultad en reproducir construcciones con cubos de madera o copiar dibujos, sin que exista dispraxia para los movimientos (Fernández Álvarez, 2007). La dispraxia de la marcha debe diferenciarse de la ataxia y se puede manifestar por dificultades para desplazarse siguiendo indicaciones particulares (por ejemplo, saltando en una pierna). Dispraxia oromotriz es la dificultad para imitar movimientos con labios, lengua y mandíbula. Finalmente, existe también una dispraxia del habla, en que se afecta la secuencia de movimientos orales y faríngeos involucrados en el habla. También vemos niños con disgrafía (sin dislexia) que podría interpretarse como una dispraxia de la escritura.

La dislexia-disgrafía grafomotora constituye un ejemplo de cómo la compleja máquina de procesamiento central que es el cerebro nos presenta, a veces, casos de pacientes que, si bien perciben adecuadamente las figuras en el plano o el espacio y hasta pueden denominarlas, fracasan en el momento en que intentan verter esa percepción en un acto gráfico o en una praxia constructiva. No se trata solamente de niños con torpeza motora: pueden tener una coordinación motriz corporal adecuada, pero, en cambio, presentan una particular dificultad en el uso de las manos. En el test de Bender producen las típicas figuras con angulaciones anormales y ángulos en estrella, pero las relaciones espaciales están conservadas, aunque en el momento reconocen que su dibujo o grafismo no corresponde exactamente al modelo (figuras 8.1 y 8.2).

Figura 8.1
Niño de 7 años y medio, cociente intelectual: 95



Test de Bender: fallas en el grafismo con trazos rígidos y discontinuos. Fallas en angulaciones. Dificultad para graficar puntos. No hay alteraciones en la orientación espacial.

Fuente: Fejerman (2010).

Figura 8.2
Niño de 7 años y medio, cociente intelectual: 95

Cae la nieve
 hoy cae nieve se anda en trenes lo voy
 no como! se hallen lindas muñecas
 (que son grandísimas y bonitas así... de madera
 y fuego está encendido... el calor está
 caliente y también hay frostel es
 hora de volver a casa de la nieve

Copia: falta de continuidad en el trazo, que hace difícil su lectura, pero no presenta inversiones ni confusión de

letras. En realidad, este niño no tiene una verdadera dislexia, sino solo disgrafía.

Fuente: Fejerman (2010).

En cambio, en la figura 8.3 se puede observar la escritura de un niño con torpeza motora pero sin dislexia-disgrafía visomotora.

Figura 8.3
Niño de 10 años, cociente intelectual: 90

Titulo

El papá va a un hotel con
 un amigo y reservan lugar
 y también van con sus
 esposas y con sus
 hijos y con un perro
 y el señor del hotel le
 dice a la gente no se
 puede entrar con perros
 y se buscan al perro
 y se quedaron
 felices

Tomografía computarizada cerebral normal. Franca torpeza motora, sin signos piramidales, extrapiramidales ni cerebelosos netos. Diagnóstico clínico: DCM de tipo torpeza motora. En la escritura se puede apreciar la irregularidad y la torpeza de los trazos, sin omisiones, fusiones ni inversiones que indiquen defectos visomotores. Estos grafismos son legibles y la estructuración lingüística es adecuada para la edad.

Fuente: Fejerman (2010).

En realidad estos detalles sobre las distintas variantes de las dispraxias son más importantes en la evaluación de los niños mayores o adultos con afecciones encefálicas adquiridas que en niños con dispraxia del desarrollo, pues en estos es habitual encontrar una mezcla de variantes de dispraxia.

Vale la pena aclarar que dentro del marco de los trastornos del desarrollo hemos

excluido el uso de términos como “apraxia”, “agnosia” y “afasia”, que fueron reemplazados por “dispraxia”, “disgnosia” y “disfasia” porque se definen así dificultades que se manifiestan en el curso del desarrollo. Los otros términos sí pueden aplicarse en niños o adultos que pierden funciones adquiridas.

Es conveniente examinar las praxias de una manera informal a lo largo de la entrevista. Si el niño ha de desvestirse, se le indicará a la madre que permita que lo haga él solo, con lo que observaremos cómo se desabrocha los botones, deshace el nudo de los zapatos, etc. Si le hacemos dibujar un hombre (test de Goodenough) veremos cómo sujeta el bolígrafo y la calidad del trazo. Algunas pruebas son especialmente útiles, como señala Fernández Álvarez (2007):

- A nivel cefálico: protruir la lengua hacia los lados y hacia arriba, tanto a la orden como por imitación; hacer morritos.
- Con las extremidades superiores: atornillar y destornillar el encaje de un tornillo grueso, reproducir una figura geométrica con cerillas de madera y especialmente imitar con los dedos gestos sencillos.
- En las extremidades inferiores: se puede observar la marcha sobre los talones o sobre los bordes externos de los pies (véase más adelante en sincinesias).

Movimientos involuntarios

Los movimientos involuntarios son de dos tipos: unos ocurren en músculos cuya actividad no ha sido requerida y están asociados a actividades motoras voluntarias, es decir que son inducidos por ellas. Se denominan “sincinesias”. Otros son movimientos indeseados que aparecen espontáneamente, independientemente de que el niño esté intentando un movimiento voluntario. Ejemplos de estos son las coreas, los temblores, ciertos movimientos distónicos y los tics (Fernández-Álvarez y Aicardi, 2001).

Disdiadococinesia y sincinesias

El examen neurológico incluye, sin duda, la evaluación de la diadococinesia en miembros superiores y la maniobra típica es ver cómo el niño practica los movimientos de “marionetas” con una mano, mientras la otra permanece quieta al costado del cuerpo. Obviamente, la habilidad para realizar este movimiento aumenta con la edad del niño, pero a veces no resulta fácil distinguir si la dificultad observada es algo normal para la edad, es signo de TCM o bien indica una alteración más seria en dicha función motora. Por otra parte, en nuestra semiología de los signos motores menores, observamos con detalle qué ocurre con la mano contralateral, es decir, si presenta sincinesias imitativas, que incluyen movimientos similares a los indicados, o si presenta sincinesias tónicas, con cambios posturales en el antebrazo o la mano. Este fenómeno es normal en el niño y su intensidad disminuye con la maduración, pero nos resulta muy útil observar si se sigue

produciendo a una edad en que debiera haber desaparecido. Por ejemplo, es normal que un niño de 5 años haga involuntariamente rotaciones de la mano contralateral, pero cuando un niño de 9 años sigue haciendo “marionetas” con la mano opuesta, nos indica que sus sincinecias son exageradas, y esto se ve en niños con TCM. Un extremo de sincinecias de imitación son los movimientos en espejo, pero estos se pueden observar en algunos síndromes neurológicos (Fernández Álvarez, 2007).

La mencionada maniobra de “marionetas” es también muy útil para evaluar la lateralidad manual, pues siempre se observan más sincinesias imitativas en la mano dominante. No obstante, conviene aclarar que la determinación de la dominancia lateral motora no agrega elementos significativos para el diagnóstico de TCM (tampoco para la dislexia). Lo que sí observamos es que los niños con TCM suelen tener un retraso en la definición de su lateralidad. Respecto a los miembros inferiores, no buscamos en ellos sincinesias imitativas, sino que observamos cómo ciertas posturas o movimientos (marcha sobre los bordes externos de los pies) favorecen la aparición de sincinesias en miembros superiores.

Otra prueba ineludible en el examen de la motricidad del niño es ver cómo “puntea”, es decir, cómo se desplaza apoyando el talón de un pie delante de los dedos del otro pie (en Argentina los niños lo denominan “pan y queso”). Esta habilidad en coordinación motora se consigue entre los 5 y 6 años.

Coreas y temblores

En el capítulo 17 de este libro se tratan las coreas, los temblores y las distonías, pero no constituyen lo que denominamos “signos suaves” o “menores”. La corea clásica se manifiesta por contracciones rápidas de músculos voluntarios, que son indeseadas y sin propósito. Dentro del campo del TCM encontramos en los niños “movimientos coreiformes” que no son lo suficientemente severos como para limitar el acto motor. Más adelante se comentan los diagnósticos diferenciales.

Con respecto a los temblores ocurre lo mismo: un niño con TCM puede presentar cierto temblor de reposo o intencional, pero nunca con la intensidad de los temblores asociados a enfermedades cerebelosas, a la corea de Huntington juvenil o a otras patologías cerebrales.

Los tics no son signos de TCM, pero sin duda se observan con mayor frecuencia en niños con trastornos del desarrollo, especialmente en niños con ADHD que pueden evolucionar a un síndrome de Tourette. El cuestionado espectro de tics y conductas obsesivo-compulsivas denominado “PANDAS” (*pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections*) sería un ejemplo parecido (Schteinschnaider, 2010).

Evaluaciones

Los instrumentos más usados para evaluar la coordinación motora en niños, aparte del examen neurológico ya descrito en detalle, son el test de Bruininks-Oseretsky de competencia motora (Bruininks, 1978) y la batería de evaluación del movimiento para niños Movement Assessment Battery For Children, segunda edición (M-ABC) (Schulz y cols., 2011). En un estudio de campo se validaron ambas pruebas en 340 niños de cuarto grado evaluados por asistentes entrenados y se encontró que la correlación entre ambas pruebas era moderada. Señalan los autores que el test M-ABC puede ser menos útil cuando no es aplicado por médicos clínicos (Spironello y cols., 2010).

Esto constituye un punto de discusión importante: considero que en todo niño con TCM se requiere un examen neurológico completo, incluida la evaluación de los signos motores menores. No obstante, la experiencia muestra que los profesionales de las áreas de la salud y la educación, como los psicomotricistas, los kinesiólogos y los licenciados en ciencias de la educación, pueden interiorizarse de más detalles de las técnicas estandarizadas y aportar datos muy útiles. Por ejemplo, el test de Bender (Koppitz, 1974), que se aplica sistemáticamente en los gabinetes psicopedagógicos de las escuelas, representa una forma sistematizada de investigar funciones de coordinación visomotora, orientación espacial, discriminación de figuras, etc. El problema radica muchas veces en el lenguaje empleado para su interpretación. Veríamos entonces que la mayoría de los casos en que se informa “evidencias de inmadurez o de lesión cerebral” corresponden a niños con trastornos del desarrollo en las áreas de motricidad o funciones perceptivo-motoras.

Es importante también distinguir en las evaluaciones los déficits puramente sensoriales de los déficits perceptuales más complejos y existen pruebas habilitadas para ello. Lo mismo puede decirse del fenómeno de integración sensorial. El examen sensorio-perceptual constituye una parte importante de las evaluaciones neuropsicológicas y existe una batería denominada “examen sensorio-perceptual de Reitan-Klove”, que detecta impedimentos en 1) sensibilidad táctil simple, 2) reconocimiento de los dedos de las manos, 3) grafestesia digital y 4) estereognosia de formas y objetos (Casey y Rourke, 2002). Estos déficits se asocian a dificultades en aritmética y constituyen la base del síndrome de trastornos del aprendizaje no verbal. Los pacientes pueden presentar dificultades en áreas psicomotoras y en habilidades para resolver problemas.

Menos importantes son las pruebas para definir la lateralidad manual en el niño. A pesar de muchos mitos tradicionales que asocian la zurdera con impedimentos cognitivos, incluyendo trastornos del lenguaje y del aprendizaje de la lectoescritura, esto nunca ha sido demostrado científicamente (Bishop, 1990).

Recientemente se ha desarrollado y estandarizado una prueba para evaluar TCM en adultos (*adult developmental co-ordination disorders/dyspraxia checklist* [ADC]) (Kirby y cols., 2010). Entre las preguntas de esta prueba están:

- ¿Tiene dificultad para afeitarse o maquillarse?
- ¿Tiene dificultad en *hobbies* que requieren buena coordinación?
- ¿Tiene dificultad para escribir con claridad cuando lo tiene que hacer rápidamente?

- ¿Tiene dificultad para leer su propia escritura?
- ¿Tiene dificultad para jugar deportes en equipo, tales como fútbol, vóleibol, etc.?
- ¿Tiene dificultad para tocar instrumentos musicales?
- ¿Evita ir a bailar?
- ¿Tiene dificultad para estacionar su auto?
- ¿Alguien lo ha llamado torpe?

Comorbilidades

Ya hemos señalado que existe una alta incidencia de comorbilidades entre los distintos trastornos del desarrollo.

Nosotros hemos publicado un estudio sobre 1907 niños atendidos en consultorios neuropediátricos. Nuestra tasa de comorbilidad entre el TCM y otros trastornos específicos del desarrollo se puede ver en los cuadros 1.8, 1.9, 1.10, 1.11 y 1.12 del capítulo 1.

En los últimos años se ha publicado una serie de trabajos que ponen énfasis en la alta frecuencia de las mencionadas “comorbilidades” en niños con TCM, en primer lugar con el ADHD. Por ejemplo, se detectó TCM en el 55,2% de 96 pacientes consecutivos con ADHD (81 varones y 15 mujeres). Los niños con ADHD más TCM presentaban más trastornos específicos del aprendizaje y del lenguaje expresivo que aquellos que solo tenían ADHD (Waternberg y cols., 2007). Es importante señalar que la comorbilidad con TCM fue mayor en los niños con ADHD de tipo inatento (es decir que en realidad tenían ADD) que en los de tipo hiperactivo/impulsivo. La asociación de ADHD con TCM fue confirmada en otro trabajo con 32 pacientes, 18 hermanos y 50 controles sanos, aunque los autores señalan que los pacientes sobreestimaron su propia competencia motora (Fliers y cols., 2010).

En una población de 6902 niños se exploraron las asociaciones entre TCM y trastornos de atención, del lenguaje y de habilidades sociales y académicas. Un total de 346 niños reunieron los criterios para diagnóstico de TCM y presentaron valores significativos respecto a dificultades en atención, en comunicación social, en lectura y en deletreo (Lingam y cols., 2010). También se ha demostrado que las habilidades motoras estaban disminuidas en un grupo de 105 niños de 6 a 9 años de edad (76 varones y 29 mujeres) con trastornos del desarrollo del habla y del lenguaje, comparados con compañeros sin dificultades en lenguaje (Visscher y cols., 2010).

Estas comorbilidades se dan no solo entre niños que presentan los distintos tipos de trastornos específicos del desarrollo, sino también en niños con trastornos del espectro autista. En un metaanálisis riguroso de 83 estudios sobre trastorno generalizado del desarrollo se observó que los niños con autismo presentan con frecuencia TCM (Fournier y cols., 2010).

En realidad, todos los niños con trastornos del desarrollo, incluido el TCM, tienen mayor riesgo de presentar psicopatologías asociadas, especialmente ansiedad, depresión y

aislamiento social (Lemonnier, 2010). En un trabajo se siguieron hasta la adultez joven 24 niños que a la edad de 7 años habían tenido diagnóstico de trastorno obsesivo compulsivo (TOC). El hallazgo de déficits en coordinación motora fina y en habilidades visoespaciales predijo la persistencia del TOC hasta la edad adulta (Bloch y cols., 2011). En cambio, la experiencia en los mismos centros era que en la mitad de los niños con TOC remitían los síntomas con el curso del tiempo. Vale la pena aclarar que se trataba de servicios de psiquiatría infantil de la Yale University, la Columbia University y la University of Pennsylvania de Estados Unidos.

Dentro del espectro de TCM y sus comorbilidades existe un par de variantes que vale la pena comentar: una es el síndrome DAMP, descrito en el capítulo 1 y otra es el *síndrome de disociación de la maduración motora*. Este último es un cuadro peculiar que muy probablemente sea expresión de TCM con manifestaciones motoras dominantes en el tren inferior. Se caracteriza por un retraso en la maduración de las funciones motoras relacionadas con los miembros inferiores –especialmente posiciones de sentado y de pie, y marcha– con un control normal de la motricidad cefálica y de los miembros superiores. Un aspecto característico de este síndrome es la postura de sentado en el aire que adoptan los niños, pues en suspensión vertical flexionan los miembros inferiores sobre la cadera con las rodillas extendidas. Tienen hipotonía con predominio en miembros inferiores y con reflejos tendinosos normales; la motricidad manual y el nivel intelectual son normales, pero presentan con frecuencia peculiares aleteos de las manos, con movimientos estereotipados. Son además irritables y tienen frecuentes rabietas o accesos de cólera. En general, adquieren la marcha independiente entre los 18 y los 24 meses y el pronóstico final es favorable (Hagberg y Lundberg, 1969).

Diagnósticos diferenciales

De acuerdo con lo descrito en las manifestaciones clínicas, el TCM puede diagnosticarse desde el primer año de vida cuando están afectadas las pautas de maduración motora, mientras que en casos más sutiles se hace necesario buscar los signos menores o, incluso, dificultades en grafismos.

Los diagnósticos diferenciales del TCM son en general claros desde el punto de vista neurológico: se trata de descartar todas las patologías crónicas no progresivas –centrales o periféricas– que puedan manifestarse con trastornos en las funciones motoras. La parálisis cerebral o enfermedad motriz cerebral es, en general, bien identificada por el hallazgo de espasticidad con signos piramidales, distonía u otras manifestaciones extrapiramidales, o bien signos cerebelosos francos en las formas atáxicas. Sin embargo, existen casos límite en que resulta difícil diferenciar si se trata de una forma leve de parálisis cerebral o de una forma severa de TCM. Esta situación se torna más complicada en los niños pequeños con retardo en la adquisición de pautas motoras, especialmente cuando se asocia a trastornos del lenguaje. Uno puede plantearse entonces serias dudas entre TCM y enfermedad motriz cerebral.

El mismo criterio puede aplicarse al diagnóstico diferencial entre TCM y neuropatías motoras de muy lenta progresividad o las raras miopatías congénitas no progresivas: el electromiograma y la biopsia muscular deben reservarse para aquellos casos que muestran una hipotonía importante en los primeros años de vida, una alteración motriz con distribución peculiar, reflejos anormales, un aspecto físico que sugiere enfermedad neuromuscular, o una serie de dismorfias que permitan sospechar síndromes específicos. Desde ya que no entran en el diagnóstico diferencial con DCM las debilidades musculares adquiridas, sean transitorias o progresivas, ni las hipotonías centrales asociadas a retardo mental.

Quiero ahora presentar una niña de 18 meses de edad que fue llevado a la consulta porque no masticaba bien, babeaba y tenía dispraxias bucolinguales. Había caminado a los 16 meses y aún no usaba palabra alguna. Su facies era vivaz y se conectaba bien. A los 2 años ya corría, reconocía partes del cuerpo, su juego era normal para la edad, pero se notaba ya una clara disfasia de expresión, aparte de sus dispraxias bucolinguales. El resto del examen neurológico no mostró alteraciones significativas del tono muscular ni de los reflejos. A pesar de que tenía signos de TCM, llamó la atención la intensidad de sus dificultades motoras orolinguales y se le pidió por eso una resonancia magnética cerebral, que mostró una polimicrogiria perisilviana y perirrolándica bilateral (figura 8.4). Se trata de un severo trastorno de la migración neuronal, que habitualmente se asocia a epilepsias de distinto tipo, desde síndrome de West hasta epilepsias focales que pueden ser refractarias a la medicación. De hecho, en un EEG aparecieron descargas epileptiformes. Ahora tiene 12 años, concurre a escuela común, persiste su disfasia severa, aún no controla bien la deglución automática de saliva, se maneja con lenguaje de señas, tiene dificultades en grafismos e hipodiadococinesia bilateral, pero ya salta en un pie y no presenta signos de espasticidad ni de distonía. Sus padres autorizaron la publicación de su foto (figura 8.5). Podemos denominar a sus manifestaciones clínicas “TCM”, “dispraxia”, “torpeza motora”, “disfasia” y “disgrafía”, pero no tiene un retardo mental ni una parálisis cerebral. Por otra parte, su cuadro no puede definirse como una alteración menor, sino mayor de la motricidad de los músculos bucolinguales y de la expresión del lenguaje.

Figura 8.4

Corte axial de resonancia magnética cerebral, donde se observa claramente la polimicrogiria perisilviana bilateral



Figura 8.5
Fotografía de la paciente a los 6 años de edad



Vuelvo a plantear que todo niño con trastorno del desarrollo en cualquiera de sus formas debe ser examinado por un neuropediatra. Esto a su vez nos crea una responsabilidad importante respecto a los diagnósticos diferenciales. Entonces, nuevamente, ¿está justificado hacer a todos los niños con supuesto TCM un estudio

neurometabólico, un electromiograma y una resonancia magnética cerebral? Como aconsejo a mis colegas, diría que el alto costo o la molestia para los pequeños (el electromiograma es doloroso y la resonancia requiere sedación o anestesia general) hacen no recomendable la generalización de estos estudios, pero al mismo tiempo aumentan las exigencias de una semiología cuidadosa y una formación consciente en la especialidad.

Tratamiento

En primer lugar quiero señalar que el papel principal del neuropediatra se despliega en la etapa diagnóstica del TCM y en la orientación terapéutica, pero en la mayoría de los casos serán otros profesionales los encargados de instrumentar las medidas terapéuticas específicas.

Ya se ha señalado que el niño con TCM desarrolla con frecuencia una actitud reticente respecto a las actividades motoras en general. Esta inhibición secundaria de la motricidad no debe interpretarse como un fenómeno primario psicógeno. Considero altamente improbable que una supuesta inhibición emocional de las actividades motoras se manifieste con el cuadro tan característico del TCM.

Los niños con TCM constituyen el grupo principal de trabajo de los psicomotricistas, los fisiatras, los kinesiólogos, los fisioterapeutas y los profesores de educación física, cuya intervención ayuda a establecer un diálogo corporal con el paciente. No obstante, es importante aclarar que en Estados Unidos y en el Reino Unido estos pacientes son tratados por terapeutas ocupacionales.

La ejercitación de las funciones motoras, con el debido apoyo, permite combatir la inhibición secundaria, tan frecuente en los niños con torpeza motora y baja tolerancia a la frustración. Justamente, las características comunes a todos los niños con trastorno del desarrollo –debilidad yoica, labilidad emocional y baja tolerancia a la frustración– hacen a veces necesaria la ayuda psicoterapéutica practicada por un profesional que conozca la sintomatología del TCM y no interprete las manifestaciones de dificultad en coordinación motora como de origen psicológico. Pero en la práctica, en nuestro medio, poca gente puede disponer del dinero necesario para cubrir los gastos de más de un abordaje terapéutico.

En realidad, muchas veces estas decisiones se toman en función de las comorbilidades frecuentes en niños con TCM: ADHD, trastorno del desarrollo del lenguaje, trastorno del aprendizaje de la lectoescritura, trastornos de ansiedad y trastornos del estado de ánimo.

Los docentes especializados tienen también un espacio importante en el tratamiento de los niños con TCM, especialmente cuando este se asocia a trastornos de atención, del lenguaje y del aprendizaje. Me refiero a la “maestra recuperadora individual” que participa en el ámbito escolar. En algunos casos, un “entrenador personal” ayuda mucho a que el niño ejercite con mayor frecuencia sus habilidades motoras. Finalmente el “acompañante terapéutico” puede cumplir una función útil en la adaptación escolar y

social de los niños muy afectados.

Si tenemos en cuenta que el TCM –como otras formas de trastornos del desarrollo– se observa con mucha mayor frecuencia en varones que en mujeres y que el padre varón espera mucho de la habilidad motriz de su hijo, comprenderemos la importancia del diagnóstico temprano y del trabajo con los padres. Cuando esta situación no se clarifica, el padre presenta dos tipos de reacciones inconscientes: 1) estimula a su hijo en otras áreas del conocimiento y entonces nos encontramos con esos pequeños genios que saben muchísimo de astronáutica, de teorías cosmogónicas, de computación, etc., pero son incapaces de subir a una bicicleta o compartir un partido de fútbol con sus pares; 2) sin darse cuenta del motivo, se aleja de su hijo, lo rechaza, solo siente la frustración.

Evolución y pronóstico

En general, los trastornos del neurodesarrollo tienden a mejorar con el curso del tiempo, pero esto no es igualmente válido para todos los casos ni para todas las formas de tales trastornos ni para todas las intensidades del cuadro. Los individuos con manifestaciones leves de trastornos del neurodesarrollo pueden superarlas espontáneamente sin ayuda, pues en la práctica es difícil discriminarlos de variantes de lo normal.

Se han realizado numerosos estudios de seguimiento de niños con ADHD, trastornos del desarrollo del lenguaje o trastornos de aprendizaje, pero es muy escasa la bibliografía sobre lo que ocurre con los niños que tienen TCM a medida que pasan los años.

Los estudios de seguimiento hasta la adolescencia o la edad adulta en niños con TCM no solo son pocos, sino que muestran resultados contradictorios. En uno de ellos se evaluó la persistencia de un grupo de signos motores menores en una población normal de niños de 11 a 15 años seguidos durante un mínimo de cinco años con exámenes periódicos. La conclusión fue que los signos neurológicos menores investigados (presencia de movimientos en espejo, sincinesias, torpeza en los movimientos finos de los dedos, torpeza en las prueba de caminar apoyando el talón delante de los dedos del pie, impersistencia motora, etc.) tendían a desaparecer en la adolescencia (Martins y cols., 2008). En una población de 2083 alumnos con edad media de 9 años y 11 meses en la primera evaluación y de 11 años y 11 meses en el quinto examen se encontraron 157 niños con TCM mediante el test de Bruininks-Oseretsky y se les administraron cuestionarios sobre actividades organizadas y de juego libre. Las diferencias entre los jóvenes con TCM y el grupo control persistieron en el tiempo y el efecto de tener TCM sobre el déficit en actividades fue más persistente en mujeres (Cairney y cols., 2010).

En un trabajo ya citado, se aplicó un test de coordinación motora en adultos de Inglaterra e Israel. El TCM mostró un impacto evidente sobre el funcionamiento diario, con diferencias en conductas sociales que afectaron la integración con sus pares (Kirby y cols., 2010).

Se trata, sin duda, de un círculo vicioso que comienza por la pérdida de la

autoestima, sigue con el rechazo, la ridiculización o el castigo por los problemas con las habilidades motoras que el individuo no puede controlar y termina con el desarrollo de conductas antisociales reactivas ante la dificultad para enfrentar el continuo fracaso y frustración.

Recapitulando, entonces, lo expuesto con respecto a evolución de los niños con TND, se entiende que el pronóstico dependerá en principio de la intensidad del cuadro, del tiempo que transcurrió hasta el diagnóstico y de la forma en que el grupo familiar y el contexto social interactuaron con el niño. Sin volver ahora al tema de las comorbilidades y enfocando el pronóstico de los niños que tienen un TCM, será muy distinto el problema según se consulte por un lactante que tarda en adquirir ciertas pautas motoras, por un preescolar que tiene dificultades en sus juegos y actividades motoras en el jardín de infantes o presenta retraso en la expresión gráfica, por un escolar que ya sufrió la frustrante experiencia de haber sido rechazado para participar en los equipos deportivos, o bien por un púber que llega desorientado, confuso, desanimado respecto de sus posibilidades de adaptación. Es de observación diaria que los niños que tienen un nivel intelectual normal o por encima del promedio superan con mayor holgura las dificultades inherentes a su TCM que aquellos cuyo rendimiento intelectual está en los niveles inferiores del rango de la normalidad.

Bibliografía

- APA (American Psychiatric Association) (1987), *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* [3ª ed. revisada], Washington [DSM-III-R].
- Bax, M. y Gillberg, C. (2009), "Development: normal/delayed/disordered", en J. Aicardi (ed.), *Diseases of the nervous system in childhood* [3ª ed.], Londres, Mac Keith Press, pp. 891-901.
- Bishop, D. (1990), *Handedness and developmental disorder*, Oxford, Mac Keith Press ("Clinics in developmental medicine", n° 10).
- Bloch, M.; Sukhodolsky, D.; Dombrowski, P.; Panza, K.; Craiglow, B.; Landeros-Weisenberger, A. y cols. (2011), "Poor fine-motor and visuospatial skills predict persistence of pediatric-onset obsessive-compulsive disorder into adulthood", *J. Child Psychol. Psychiatry*, 52(9): 974-983.
- Bruininks, R. (1978), *Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency*, Circle Pines (Minnesota), American Guidance Service.
- Cairney, J.; Hay, J.; Veldhuizen, S.; Missiuna, C. y Faight, B. (2010), "Developmental coordination disorder, sex, and activity deficit over time: a longitudinal analysis of participation trajectories in children with and without coordination difficulties", *Dev. Med. Child Neurol.*, 52(3): 67-72.
- Casey, J. y Rourke, B. (2002), "Somatosensory perception in children", en S. Segalowitz e I. Rapin (eds.), *Handbook of neuropsychology* [2ª ed.], vol. 8, parte I, "Child neuropsychology. Part I", Ámsterdam, Elsevier, pp. 385-403.

- Denckla, M. (1974), "Development of motor coordination in normal children", *Dev. Med. Child Neurol.*, 16(6): 729-741.
- Deuel, R. (2002), "Motor soft signs and development", en S. Segalowitz e I. Rapin (eds.), *Handbook of neuropsychology* [2ª ed.], vol. 8, parte I, "Child neuropsychology. Part I", Ámsterdam, Elsevier, pp. 367-383.
- Fejerman, N. (1975), "Disfunción cerebral mínima", *Revista del Hospital de Niños*, 57(67): 153-159.
- (1987), "Disfunción cerebral mínima", en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Fronteras entre neuropediatría y psicología*, Buenos Aires, Nueva Visión.
- (1988), "Disfunción cerebral mínima", en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica*, Buenos Aires, El Ateneo, pp. 6.6-6.38.
- (2007), "Trastornos del desarrollo: trastorno de la atención con hiperactividad (ADHD), torpeza motora, trastornos del desarrollo del lenguaje y dislexias", N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica* [3ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 717-743.
- (comp.) (2010), *Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes: conducta, motricidad, aprendizaje, lenguaje y comunicación*, Buenos Aires, Paidós.
- (2013), "Trastorno de la coordinación motora", en N. Fejerman y H. Arroyo (eds.), *Trastornos motores crónicos en niños y adolescentes* [1ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 84-105.
- Fernández Álvarez, E. (2007), "Semiología de los signos neurológicos 'menores'", en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica* [3ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 695-698.
- Fernández-Álvarez, E. y Aicardi, J. (2001), *Movement disorders in children*, Londres, Mac Keith Press.
- Fietzek, U.; Heinen, F.; Berweck, S.; Maute, S.; Hufschmidt, A.; Schulte-Mönting, J. y cols. (2000), "Development of the corticospinal system and hand motor function: central conduction times and motor performance", *Dev. Med. Child Neurol.*, 42(4): 220-227.
- Fliers, E.; De Hoog, M.; Franke, B.; Faraone, S.; Rommelse, N.; Buitelaar, J. y cols. (2010), "Actual motor performance and self-perceived motor competence in children with attention-deficit hyperactivity disorder compared with healthy siblings and peers", *J. Dev. Behav. Pediatr.*, 31(1): 35-40.
- Fliers, E.; Vermeulen, S.; Rijdsdijk, F.; Altink, M.; Buschgens, C.; Rommelse, N. y cols. (2009), "ADHD and poor motor performance from a family genetic perspective", *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 48(1): 25-34.
- Fournier, K.; Hass, C.; Naik, S.; Lodha, N. y Cauraugh, J. (2010), "Motor coordination in autism spectrum disorders: a synthesis and meta-analysis", *J. Autism Dev. Disord.*, 40(10): 1227-1240.
- Gesell, A. y Amatruda, C. (1947), *Developmental diagnosis*, Nueva York, Hoeber.
- Gibbs, J.; Appleton, J. y Appleton, R. (2007), "Dyspraxia or developmental coordination disorder? Unravelling the enigma", *Arch. Dis. Child*, 92(6): 534-539.

- Gillberg, C. (2009), "Developmental and neuropsychiatric disorders of childhood", en J. Aicardi (ed.), *Diseases of the nervous system in childhood* [3ª ed.], Londres, Mac Keith Press, p. 889.
- Gilmore, R. (2003), "Toward a neuropsychology of visual development", en S. Segalowitz e I. Rapin (eds.), *Handbook of neuropsychology* [2ª ed.], vol. 8, parte II, "Child neuropsychology. Part II", Ámsterdam, Elsevier, pp. 417-438.
- Gordon, N. y McKinlay, J. (1980), *Helping clumsy children*, Edimburgo, Churchill Livingstone.
- Hagberg, B. y Lundberg, A. (1969), "Dissociated motor development simulating cerebral palsy", *Neuropadiatrie*, 1(2): 187-199.
- Kirby, A.; Edwards, L.; Sugden, D. y Rosenblum, S. (2010), "The development and standardization of the adult developmental co-ordination disorders/dyspraxia checklist (ADC)", *Res. Dev. Disabil.*, 31(1): 131-139.
- Koppitz, E. (1974), *El test gúestáltico visomotor para niños*, Buenos Aires, Guadalupe.
- Lefevre, A. (1972), *Examen neurológico evolutivo*, San Pablo, Sarvier.
- (1975), *Disfunção cerebral mínima*, San Pablo, Sarvier.
- Lemonnier, E. (2010), "Psychopathology in children with dyspraxia", *Arch. Pediatr.*, 17(8): 1243-1248.
- Lingam, R.; Golding, J.; Jongmans, M.; Hunt, L.; Ellis, M. y Emond, A. (2010), "The association between developmental coordination disorder and other developmental traits", *Pediatrics*, 126(5): 1109-1118.
- Lingam, R.; Hunt, L.; Golding, J.; Jongmans, M. y Emond, A. (2009), "Prevalence of developmental coordination disorder using the DSM-IV at 7 years of age: a UK population-based study", *Pediatrics*, 123(4): 693-700.
- Martins, I.; Lauterbach, M.; Slade, P.; Luís, H.; DeRouen, T.; Martin, M. y cols. (2008), "A longitudinal study of neurological soft signs from late childhood into early adulthood", *Dev. Med. Child Neurol.*, 50(8): 602-607.
- Missiuna, C.; Cairney, J.; Pollock, N.; Russell, D.; Macdonald, K.; Cousins, M. y cols. (2011), "A staged approach for identifying children with developmental coordination disorder from the population", *Res. Dev. Disabil.*, 32(2): 549-559.
- Nichols, P. y Chen, T. (1981), *Minimal brain dysfunction. A prospective study*, Hillsdale (Nueva Jersey), Lawrence Erlbaum Associates.
- OMS (Organización Mundial de la Salud) (2001), *International classification of functioning, disability, and health*, Ginebra, OMS.
- Oseretzky, N. (1946), *The Oseretzky tests of motor proficiency*, Minneapolis, Educational Test Bureau.
- Pal, D.; Li, W.; Clarke, T.; Lieberman, P. y Strug, L. (2010), "Pleiotropic effects of the 11p13 locus on developmental verbal dyspraxia and EEG centrotemporal sharp waves", *Genes Brain Behav.*, 9(8): 1004-1012.
- Prechtl, H. y Stemmer, C. (1962), "The choreiform syndrome in children", *Dev. Med. Child Neurol.*, 4(2): 119-127.
- Roberts, G.; Anderson, P.; Davis, N.; De Luca, C.; Cheong, J.; Doyle, L. y Victorian

- Infant Collaborative Study Group (2011), "Developmental coordination disorder in geographic cohorts of 8-year-old children born extremely preterm or extremely low birthweight in the 1990s", *Dev. Med. Child Neurol.*, 53(1): 55-60.
- Schteinschnaider, Á. (2010), "Tics", en N. Fejerman (comp.), *Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes: conducta, motricidad, aprendizaje, lenguaje y comunicación*, Buenos Aires, Paidós, pp. 243-263.
- Schulz, J.; Henderson, S.; Sugden, D. y Barnett, A. (2011), "Structural validity of the Movement ABC-2 test: factor structure comparisons across three age groups", *Res. Dev. Disabil. Feb.*, 32(4): 1361-1369.
- Spiroello, C.; Hay, J.; Missiuna, C.; Faight, B. y Cairney, J. (2010), "Concurrent and construct validation of the short form of the Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency and the Movement-ABC when administered under field conditions: implications for screening", *Child Care Health Dev.*, 36(4): 499-507.
- Stamback, M. (1971), "Pruebas de nivel y estilo motor", en R. Zazzo, *Manual para el examen psicológico del niño*, Madrid, Fundamentos.
- Steinman, K.; Mostofsky, S. y Denckla, M. (2010), "Toward a narrower, more pragmatic view of developmental dyspraxia", *J. Child Neurol.*, 25(1): 71-81.
- Tallis, J. (1982), *Metodología diagnóstica en la disfunción cerebral mínima*, Buenos Aires, Paidós.
- Taylor, R. y Warren, S. (1984), "Educational and psychological assessment of children with learning disorders", en S. Shaywitz, H. Grossman y B. Shaywitz (eds.), *Pediatr. Clin. North Am.*, 31(2): 281-296.
- Touwen, B. (1979), *Examination of the child with minor neurological dysfunction* [2ª ed.], Londres, Spastics International Medical Publications-William Heinemann Medical Books.
- Visscher, C.; Houwen, S.; Moolenaar, B.; Lyons, J.; Scherder, E. y Hartman, E. (2010), "Motor proficiency of 6- to 9-year-old children with speech and language problems", *Dev. Med. Child Neurol.*, 52(11): 254-258.
- Waternberg, N.; Waiserberg, N.; Zuk, L. y Lerman-Sagie, T. (2007), "Developmental coordination disorder in children with attention-deficit-hyperactivity disorder and physical therapy intervention", *Dev. Med. Child Neurol.*, 49(12): 920-925.

CAPÍTULO 9

LENGUAJE

Ana María Soprano

Introducción

La importancia del lenguaje

El dominio del lenguaje es un factor fundamental en el desarrollo de la personalidad del niño, su éxito escolar, su integración social y su futura inserción laboral.

Entre el 5 y el 10% de la población infantil presenta algún tipo de alteración del lenguaje, desde leves a graves. En cada aula es probable que encontremos dos o más niños con dificultades de lenguaje. Estas cifras evidencian con claridad la importancia del tema.

Neurobiología del desarrollo del lenguaje

Clásicamente se acepta que las estructuras encefálicas que sustentan el lenguaje se asientan de modo principal en el hemisferio izquierdo. Dos áreas, la de Wernicke (acceso al léxico, función semántica) y la de Broca (programación y expresión verbal), cumplen un papel fundamental.

Sin negar el predominio del hemisferio izquierdo, se debe señalar que el hemisferio derecho también ejerce funciones vinculadas al lenguaje, en particular las referidas a los aspectos pragmáticos, la prosodia, la adecuación contextual, la atención, la integración de los datos visoespaciales y en general las cualidades emocionales de la comunicación (Narbona y Fernández, 2001).

Relaciones cerebro-lenguaje: los modelos neuropsicolingüísticos

La neuropsicolingüística, como parte de la neuropsicología, es la rama que se ocupa de estudiar las relaciones cerebro-lenguaje; incluye por lo menos cuatro campos de

investigación:

- 1) Estudios anatomofisiológicos.
- 2) Estudios patológicos.
- 3) Estudios lingüísticos.
- 4) Estudios filogenéticos y ontogenéticos: investigaciones del curso evolutivo tanto en animales como en humanos, desde el feto a la vejez. Sin embargo y a pesar de los importantes avances de los últimos años, los interrogantes siguen superando ampliamente a las respuestas. En el caso de los niños, si bien resulta tentador postular paralelismos entre los hitos de maduración encefálica y los del desarrollo lingüístico, tales asociaciones por el momento no dejan de ser especulativas.

No existe aún un modelo consensuado de las relaciones cerebro-lenguaje. Todavía ni siquiera se han logrado establecer de modo fehaciente y preciso las bases topográficas de las alteraciones del lenguaje. Es así como los hallazgos actuales merced a los nuevos recursos tecnológicos sugieren una reconsideración del tema (Ardila y cols., 2016). Pero ello no impide realizar una descripción de los síntomas (semiología verbal clínica) sin vincularlos de modo obligado o explícito con ningún modelo teórico concreto (Diéguez-Vide y Peña-Casanova, 2012). Es la perspectiva adoptada en este capítulo, con el objetivo de brindar información básica y sintética que resulte de utilidad en la práctica cotidiana.

Los trastornos del lenguaje

El lenguaje del niño puede desarrollarse de manera normal, sin problemas, o, por el contrario, sufrir variados tipos de inconvenientes.

Es evidente que la emergencia del lenguaje articulado constituye uno de los fenómenos más espectaculares del desarrollo cognitivo. Hacia los 12 meses término medio, el niño produce su primera palabra y a partir de allí su desarrollo léxico experimenta una aceleración extraordinaria. A los 2 años comprende más de un centenar de palabras diferentes; a los 3, alrededor de mil; hasta alcanzar más de treinta mil en la adultez. Cada niño tiene su propio ritmo de desarrollo. No es posible predecir con exactitud cuándo aparecerá una conducta en particular; no obstante ello, hay algunos signos que podríamos llamar “de alarma” y que, en caso de cumplirse, señalan la conveniencia de efectuar una consulta. Véase el cuadro 9.1.

Cuadro 9.1 Signos de alarma

A los 2 años:

- Un vocabulario inferior a cincuenta palabras
 - Ausencia de combinación de palabras
 - Según sus padres, “tardó en hablar”
 - Más de seis infecciones de oído
-

Se sabe que los trastornos que comprometen al lenguaje son muchos, variados y objeto de distintas clasificaciones. A los fines didácticos vamos a considerar tres grandes grupos: trastornos del habla, trastornos adquiridos del lenguaje y trastornos del desarrollo del lenguaje.

Trastornos del habla

Abarcan a una serie de alteraciones que afectan el ritmo y la pronunciación de la palabra (Soprano y Arroyo, 2010). Véase el cuadro 9.2.

Cuadro 9.2 Trastornos del habla

Disglosias
Dislalias
Disartrias
Trastornos de la fluidez (disfluencias): tartamudez y *cluttering*

Disglosias

Conocidas igualmente como “dislalias orgánicas”, son perturbaciones articulatorias de intensidad variable, desde leves a muy importantes, debidas en su mayoría a malformaciones osteomusculares del aparato bucofonador (labio leporino, fisura palatina, macroglosia, malposiciones dentarias y de los maxilares, etc.).

Dislalias

Las llamadas “dislalias funcionales” constituyen los trastornos de pronunciación con más frecuencia observados en los niños. Se deben, como su nombre lo indica, a un trastorno funcional permanente de la emisión de un fonema (incluso en repetición de fonemas aislados) sin que existan defectos anatómicos o neurolingüísticos, parálisis, etc., que lo justifiquen en un niño mayor de 4 años.

En este caso un sonido o fonema no se produce de forma correcta, a pesar de ser percibido y ser diferenciado normalmente de otros sonidos. El fonema afectado no

aparece en el inventario fonético del niño, ni en el lenguaje espontáneo ni en el lenguaje repetido, ni tampoco es capaz de realizarlo de forma aislada. La distorsión que produce es estable, es decir, el fonema se emite incorrectamente y siempre de la misma forma.

En los sujetos en que las alteraciones incluyen gran número de fonemas consonánticos y a veces también vocálicos, la producción verbal resulta casi ininteligible. Esta situación, que recibe el nombre de “dislalias múltiples”, plantea difíciles problemas de delimitación con los trastornos fonológicos de los trastornos específico del lenguaje (véase más adelante).

Disartrias

Son trastornos de la pronunciación debidos a una afectación de las vías centrales, nervios craneales o grupos musculares que intervienen en los patrones motores articulatorios.

Pueden distinguirse dos grandes grupos: 1) las disartrias de los diferentes tipos de parálisis cerebral infantil y alteraciones adquiridas del cerebelo y ganglios de la base; 2) las disartrias que no se acompañan de disturbios neurológicos graves (alteraciones congénitas, agenesias únicas o múltiples de pares craneales, lesiones traumáticas de pares craneales durante el parto o en etapas tempranas del desarrollo del niño, etc.).

Los trastornos de la articulación suelen combinarse de manera variable con alteraciones de la fonación, la respiración, la resonancia y la prosodia.

Trastornos de la fluidez (disfluencias)

- **Tartamudez.** Es un trastorno del habla caracterizado por la repetición o prolongación frecuente de sonidos, sílabas o palabras o por numerosas vacilaciones o pausas que interrumpen el flujo rítmico del habla. Puede acompañarse de movimientos de la cara y/u otras partes del cuerpo, que coinciden en el tiempo con las repeticiones, prolongaciones o pausas del flujo del lenguaje. Se caracteriza por una alteración en la coordinación de los movimientos fonoarticulatorios y por la presencia de espasmos musculares en distintos puntos de la cadena productiva del habla. Los síntomas suelen aparecer entre los 2 y los 5 años y van aumentando generalmente hasta la edad adulta, con posibles períodos de remisión e incluso de desaparición. Si bien la edad media de comienzo es 3 años y 6 meses, puede aparecer a cualquier edad entre los 2 años y la pubertad. Es más frecuente en varones que en mujeres (relación 3:1). Se acepta que en el 75% de los casos el trastorno remite espontáneamente antes de la adolescencia. Esta cifra puede ascender al 90% en grupos que reciben ayuda terapéutica temprana.
- **Cluttering.** Es una alteración de la fluidez del habla, de origen genético, que compromete la formulación del lenguaje, su monitoreo y la regulación de la

velocidad y los procesos de articulación-ejecución. Se caracteriza por un habla abarrotada, rápida y desorganizada, por momentos difícil de comprender para el que escucha. El sujeto tiene escaso registro de lo que le ocurre. Se lo observa tanto en niños y adolescentes como en adultos (Biain de Touzet, 2017).

Trastornos adquiridos del lenguaje

Afasia

La afasia es un deterioro del lenguaje consecutivo a una lesión cerebral adquirida. Generalmente se emplea este término cuando la lesión ocurre luego de la adquisición del lenguaje, es decir, después de los 2 años de edad.

Las causas son varias, incluyendo infecciones bacterianas y virales, lesiones vasculares, tumores cerebrales y traumatismos. Estos últimos representan en la actualidad una de las etiologías más frecuentes.

Clásicamente se citan como síntomas de la afasia del niño el mutismo, la hipoespontaneidad verbal, los trastornos articulatorios, el agramatismo y los signos negativos. El mutismo consiste en la ausencia prolongada de emisiones verbales e incluso vocálicas. Una vez superada la etapa inicial de mutismo sobreviene un período en el que el niño debe ser estimulado para que hable, ya que no lo hace espontáneamente (hipoespontaneidad verbal). Este signo es uno de los más característicos y duraderos de la afasia y puede observarse en muchos casos hasta varios meses posteriores al inicio del trastorno.

Afasia epiléptica adquirida (síndrome de Landau-Kleffner)

Se trata de un síndrome de etiología desconocida, asociado a una afasia de comienzo brusco o gradual y alteraciones en el electroencefalograma (EEG), en particular en áreas temporales (véase el capítulo 18, sobre epilepsia). La edad de aparición es entre los 3 y los 7 años, aunque puede haber casos más precoces o más tardíos. El pronóstico es bueno en referencia al control de la epilepsia, pero variable en el área del lenguaje. Un gran porcentaje de los pacientes mantiene en la edad adulta distinto grado de afectación lingüística (Caraballo y cols., 2014).

Trastornos del desarrollo del lenguaje

Los trastornos del desarrollo del lenguaje (TEL) conforman un grupo heterogéneo que ha recibido y sigue recibiendo diferentes denominaciones (véase el cuadro 9.3).

Cuadro 9.3

“Trastorno del desarrollo del lenguaje” y otras denominaciones equivalentes

Trastorno del lenguaje
Trastorno primario del lenguaje
Trastorno del desarrollo del lenguaje
Trastorno específico del lenguaje
Trastorno del espectro del lenguaje
Trastorno del aprendizaje del lenguaje
Retardo afásico
Disfasia

Frente a esta diversidad de términos, el comité de expertos, en su documento de consenso (Aguado y cols., 2015), recomienda mantener por ahora el término “trastorno específico del lenguaje” (TEL) porque pareciera definir mejor a esta población y porque como ventaja adicional posee una mayor aceptación general, incluyendo un número mayor de entradas como término de búsqueda bibliográfica. De todos modos, reconoce que la calificación de “específico” es cuestionable y que en algún momento se debería cambiar. Además, el mencionado comité brinda una definición de TEL y sugiere otras pautas que se exponen a continuación.

Definición de trastorno del desarrollo del lenguaje

Es la alteración significativa en la adquisición y desarrollo del lenguaje, que no está justificada por ninguna causa física, neurológica, intelectual ni sensorial, en condiciones sociales adecuadas.

Como criterios de exclusión se citan: discapacidad intelectual, autismo, lesión o daño neurológico y sordera.

No son motivo de exclusión el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (ADHD), la dislexia ni tampoco el trastorno de procesamiento auditivo (TPA), los cuales deben explicitarse en los informes, pero para emitir un diagnóstico de TEL se requiere constatar que el lenguaje sea la dimensión significativamente más afectada.

Edad mínima para el diagnóstico de trastorno del desarrollo del lenguaje

El diagnóstico de TEL en niños pequeños resulta una tarea complicada. Por ejemplo, a los 3 años es muy difícil determinar la permanencia del problema y es compleja su diferenciación con respecto a otros trastornos. A través de inventarios de comunicación o escalas de desarrollo se pueden ir analizando las dificultades específicas y si el lenguaje está realmente comprometido. Por regla general, a los 4 años ya se podría hablar de posible TEL, para confirmar el diagnóstico a los 5 años. Es muy clarificadora para el

diagnóstico la evolución de las dificultades de lenguaje después de facilitar una buena comunicación (natural o terapéutica).

Cociente intelectual no verbal mínimo

En general el cociente intelectual (CI) no verbal mínimo se había establecido en 85. La realidad actual confirma que muchos niños con trastornos importantes del lenguaje no alcanzan este CI mínimo como para poder diagnosticarlos de TEL, con las consiguientes repercusiones en cuanto a la prestación de servicios de salud. Si se excluye la discapacidad intelectual, en teoría se debería requerir un CI mínimo de 70. No obstante, dado que el CI puede variar en función de los instrumentos utilizados, se propone fijarlo en 75.

Clasificación: los tipos de trastornos del desarrollo del lenguaje

Todavía no hay total acuerdo sobre la mejor manera de diferenciar los tipos de TEL. Varias clasificaciones han sido y continúan siendo propuestas. La estabilidad es débil y hasta un 45% cambia de grupo de un año a otro.

La tipología más utilizada e investigada ha sido la de Rapin y Allen (1991), en la que figuraban seis tipos, de los cuales cuatro ya no se corresponden con el TEL, tal como se lo entiende en la actualidad: dispraxia verbal, déficit de programación fonológica, agnosia auditivo-verbal y déficit semántico-pragmático. Los dos subtipos que mantienen vigencia son el déficit fonológico-sintáctico y el déficit sintáctico-semántico. En ambos la comprensión del lenguaje puede estar afectada en mayor o menor grado. Los trastornos fonológicos o los del tipo léxico-semántico serán los que hagan incluir al niño en una u otra categoría (véase el cuadro 9.4).

Cuadro 9.4
Subtipos de trastornos del desarrollo del lenguaje

Trastornos del lenguaje expresivo:	Dispraxia verbal Déficit de programación fonológica
Trastornos del lenguaje expresivo-receptivo:	Agnosia auditiva verbal. Déficit fonológico-sintáctico
Trastornos del procesamiento de orden superior:	Déficit léxico-sintáctico Déficit semántico-pragmático

Fuente: Rapin y Allen (1991).

Otra clasificación muy usada en nuestro medio, de particular interés en el ámbito legal y administrativo (certificados de discapacidad, etc.), es la clasificación de la Asociación Estadounidense de Psiquiatría en la quinta edición de su *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-5) (APA, 2014). Véase el cuadro 9.5.

Cuadro 9.5
Trastornos de la comunicación (DSM-5)

315.32	Trastorno del lenguaje
315.39	Trastorno fonológico
315.35	Trastorno de la fluidez de inicio en la infancia (tartamudeo)
315.39	Trastorno de la comunicación social (pragmático)
307.9	Trastorno de la comunicación no especificado

Es interesante destacar que, a diferencia de la cuarta edición revisada del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-IV-TR) (APA, 2002), en la que aparecían dos subtipos de trastornos del lenguaje, el expresivo y el mixto (receptivo-expresivo), en el DSM-5 (APA, 2014) se suprime esta división y solo se codifica “trastorno de lenguaje”, entre otras razones porque muchos autores han dudado de la existencia de un TEL que sea exclusivamente “expresivo”.

Características generales de los trastornos del desarrollo del lenguaje

A continuación se describen algunas particularidades observadas con frecuencia en los TEL:

- Asincronías en el desarrollo de los distintos componentes del lenguaje, coexistiendo habilidades lingüísticas propias de la edad con la ausencia o formulación errónea de otras más simples y primitivas.
- Alteración del componente morfosintáctico.
- Patrones de error que no se corresponden con los usuales en los procesos de adquisición.
- Vocabulario limitado.
- Dificultad para comprender y expresar nociones referidas al espacio y al tiempo.
- Abundancia de gestos y conductas no verbales para mantener la interacción.
- Ausencia de participación espontánea en conversaciones grupales o colectivas.

- Competencia conversacional limitada.

El perfil lingüístico general descrito puede ser cambiante, dependiendo de la edad del niño o del nivel del desarrollo de otras capacidades. El niño puede presentar casi una total incapacidad para comprender y responder a los intentos comunicativos de los demás o manifestar leves anomalías.

Esta heterogeneidad de los TEL traspasa el área del lenguaje. Un reciente trabajo de Acosta Rodríguez y cols. (en prensa), que estudia el rendimiento neuropsicológico, lingüístico y narrativo en dos grupos de niños con TEL expresivo y mixto (expresivo-receptivo), encuentra en ambos subtipos disfunciones ejecutivas que no se reducen a las tareas verbales, sino que se extienden a las medidas no verbales. Según los autores, ello podría reflejar una dificultad cognitiva general que, junto con un deterioro lingüístico y narrativo, contribuye a aumentar la complejidad del trastorno.

En síntesis, dada la enorme variabilidad de los trastornos del lenguaje, se torna imposible establecer tipologías precisas. Mientras no se dispongan de marcadores biológicos incontestables, la imperfección de los nomencladores será la regla (Monfort y Monfort Juárez, 2013).

Déficits auditivos

Lenguaje y audición

Las relaciones entre lenguaje y audición resultan evidentes. La audición es la modalidad sensorial fundamental para que los niños logren un dominio fluido del lenguaje hablado y es por ello por lo que estimamos conveniente realizar algunos breves comentarios acerca de los problemas de audición y sus consecuencias sobre el lenguaje.

La pérdida auditiva en edades tempranas crea una barrera comunicativa de tal magnitud que afecta el desarrollo del niño en su totalidad. El término clásico “sordera”, utilizado para describir todos los tipos y grados de pérdida auditiva, está siendo reemplazado por “deficiencia auditiva” o “hipoacusia”.

La clasificación de las hipoacusias se efectúa de acuerdo con el grado de pérdida auditiva. Véase el cuadro 9.6.

Cuadro 9.6
Clasificación de las deficiencias auditivas

Deficiencia ligera	pérdida de entre 21 y 40 dB
Deficiencia mediana	pérdida de entre 41 y 70 dB
Deficiencia severa	pérdida de entre 71 y 90 dB

Deficiencia profunda	pérdida de entre 91 y 119 dB
Deficiencia total	pérdida media de 120 dB

Las repercusiones de los déficits auditivos sobre el desarrollo del lenguaje del niño son innegables y varían según su gravedad.

Una *hipoacusia profunda o severa* prelocutiva –es decir, previa a la etapa en que normalmente comienza el habla– tiene consecuencias muy importantes en todos los aspectos de la personalidad del niño y específicamente sobre los aspectos comunicativos y lingüísticos.

La falta de audición (que impide analizar los sonidos ajenos y disponer de un *feedback* de las propias producciones) causa alteraciones significativas en la voz y en el habla. Según el caso, la voz será demasiado aguda o demasiado grave; su intensidad, inestable, con tendencia a ser excesiva, y tendrá un carácter demasiado gutural, nasal o atonal, según exista en cada momento escasez o exceso de tensión muscular. En la mayoría de los casos no hay entonación expresiva ni acentuación tónica. El ritmo y las pausas se ven alterados respecto al modelo normal; la velocidad de emisión, muy lenta cuando los niños son aún pequeños, se torna con frecuencia excesivamente rápida cuando son mayores.

La adquisición del léxico suele ser tremendamente lenta, insegura y muy limitada. Por falta de refuerzos “pasivos”, el vocabulario comprensivo es prácticamente igual al vocabulario expresivo y muchas palabras adquiridas durante un tiempo desaparecen cuando dejan de ser incluidas en los programas de enseñanza o no resultan directamente útiles para el niño. Las dificultades del niño sordo en la comprensión y en la producción de las estructuras sintácticas, más allá de las elementales, han sido siempre señaladas como el principal obstáculo en la adquisición del lenguaje oral.

Una *hipoacusia media* prelocutiva no impide la aparición espontánea del habla y del lenguaje, pero frena de manera importante su desarrollo en los primeros años. Si bien los niños afectados tienen una audición funcional (pueden entender mensajes por la sola vía auditiva), esta puede ser deficitaria, sobre todo si la comunicación se realiza en malas condiciones. Además, en ocasiones, detrás de una aparente normalidad, evaluaciones lingüísticas detalladas permiten detectar lagunas léxicas y sintácticas, causa de futuros trastornos en la comprensión y expresión del lenguaje escrito.

En cuanto a las *hipoacusias ligeras*, sus consecuencias se centran sobre todo en el desarrollo del habla (fácilmente superables con una intervención ortofónica adecuada) y algunos problemas de atención y percepción en ambientes ruidosos (que la escuela debería considerar). Por ende, en todo niño que presente dificultades persistentes de atención y de comprensión de consignas en el aula y más aún si se añade pobreza lingüística y trastornos de pronunciación, resulta recomendable efectuar un estudio fino de la audición a cargo de un especialista calificado y experimentado en el trato con niños pequeños (Juárez Sánchez y Monfort, 2001).

En referencia a los tratamientos, hoy en día, merced a los rápidos y continuos

avances tecnológicos, se ha conseguido mejorar la calidad tanto de los equipamientos convencionales (audífonos) como de los implantes cocleares (IC), lo que permite que muchos niños logren no solo percibir el habla simplificada sino también desarrollar el lenguaje e integrarse completamente en el mundo sonoro.

Hipoacusia y trastornos del desarrollo del lenguaje

Se ha constatado que existe un cierto porcentaje de niños con IC que no parece beneficiarse de ese dispositivo y persisten con problemas lingüísticos no esperados. De ahí que algunos autores especulen sobre la posibilidad de que el TEL pueda observarse en niños con hipoacusia. Se trataría de niños sordos con TEL.

De hecho, es verdad que la hipoacusia no protege del TEL. El TEL tiene un fuerte factor hereditario y no hay ninguna razón para pensar que no se pueda encontrar el mismo porcentaje de niños con TEL en la población con hipoacusia. El problema es cómo distinguir a los niños hipoacúsicos con TEL de aquellos en los que el déficit lingüístico deriva de su limitación perceptiva. Es una cuestión planteada por varios investigadores pero que, sin embargo, aún no está resuelta (Aguado, 2015).

Evaluación del lenguaje (su complejidad teórica y práctica)

¿Cómo evaluar el lenguaje del niño?

La evaluación del lenguaje no es tarea sencilla. El lenguaje es una función compleja, con múltiples niveles, en la que participan de manera orquestada varios sistemas o dimensiones, como la fonología y la prosodia (sonidos, entonación, ritmo, expresión), la morfosintaxis (gramática), la semántica (significado), el léxico (vocabulario), el discurso, la comunicación no verbal y la pragmática (intenciones o propósitos). Por ende, la evaluación también será necesariamente compleja.

Objetivos de la evaluación en la práctica clínica

La evaluación del lenguaje puede hacerse con diferentes objetivos –tamizaje, investigación, etc.–, pero, si nos referimos a la práctica clínica, se trata de describir la conducta lingüística de un niño con el propósito de identificar un problema, estimar su grado de severidad, efectuar un diagnóstico, brindar un pronóstico y orientar acerca de las modalidades de intervención, fijando metas en cuanto al contenido, forma y uso del lenguaje.

La complementariedad evaluación-intervención

La evaluación antes de la intervención

Se hace no solamente para determinar los déficits del niño, sino también para saber qué conoce y qué necesita conocer sobre el lenguaje y cómo puede aprenderlo mejor; cuánto podría avanzar solo o por sí mismo y cuánto más podría avanzar con una ayuda específica; cuál es la diferencia esperable entre tratamiento y no tratamiento.

La evaluación durante la intervención

La evaluación también continúa durante la intervención, con el fin de seguir atentamente los progresos, establecer nuevas metas e introducir los cambios y ajustes necesarios en los procedimientos.

La evaluación después de la intervención

Debe ser practicada no solo por el terapeuta, sino también por el médico u otros profesionales de la salud, y completada con la opinión de padres y educadores. Esta evaluación permite decidir sobre suspender, seguir o cambiar el tratamiento.

La consulta neurolingüística

Encuadre general

Dentro de un abordaje tradicional y a los fines didácticos pueden señalarse tres momentos:

1. Entrevista inicial: admisión y contrato.
2. Evaluación propiamente dicha.
3. Entrevista de devolución y entrega del informe escrito.

1. Desarrollo de la entrevista inicial

a) Motivo de consulta

Generalmente se trata de un motivo bastante preciso: el niño no habla, habla poco, habla mal o dejó de hablar.

Mientras conversamos con los padres, también observamos al niño: actitudes, gestos, iniciativas, relación con los adultos.

b) Historia del niño

La entrevista no debe encasillarse en un cuestionario rígido; la experiencia muestra que no es posible seguir un orden preestablecido. Sin embargo, tampoco hay que olvidar que la perturbación del lenguaje no es un síntoma aislado, sino que se inscribe en el desarrollo del niño, en su historia personal, por lo que hay algunas preguntas que obligatoriamente deben formularse. Ciertos datos resultan indispensables con relación a antecedentes perinatales, adquisición de pautas evolutivas, entorno familiar y escolar, etc., y fundamentalmente juego, lenguaje y comunicación.

Se intenta recoger todas las informaciones útiles sobre el contexto pasado (antecedentes, desarrollo) y presente, en el cual se puede situar el trastorno de lenguaje, y que son eventualmente susceptibles de explicarlo. Es indispensable tomar en cuenta el entorno en el cual el niño se desarrolla y comunica, la forma en que los padres reaccionan a la dificultad de lenguaje, los problemas económicos y sociales que pueda tener la familia, los eventos que han marcado el primer desarrollo.

c) Conclusión y contrato

Conviene que el profesional haga un breve comentario a modo de síntesis sobre los aspectos tratados durante la entrevista, a fin de que queden bien en claro los objetivos de la consulta y la manera de continuar el proceso diagnóstico. Establecer desde un principio (y cumplir) los horarios y la cantidad de sesiones ayuda a evitar roces y malentendidos que perjudican la relación terapéutica.

2. La evaluación propiamente dicha

Se desarrolla en aproximadamente 3-4 sesiones de 30 a 45 minutos. En situaciones especiales (urgencias, familias que vienen de lejos) se realiza en un solo encuentro.

Para la etapa entre los 2 años y medio y los 5 años, habitualmente usamos la hora de juego lingüística como técnica introductoria (véase más adelante).

Sobre la base de la reunión de los datos obtenidos de los padres, de los informes de la guardería o colegio y de nuestras propias observaciones acerca de la conducta espontánea y en el juego interactivo, construimos las primeras hipótesis diagnósticas, sobre las que planificamos el resto de los tests y demás recursos clínicos para implementar en los siguientes encuentros.

Además insistimos en que el estudio neurolingüístico debe realizarse en el marco de una evaluación neuropsicológica global. Algunos síndromes pueden ser muy parecidos desde el punto de vista lingüístico y el diagnóstico diferencial se establece justamente a partir de factores no lingüísticos.

3. Entrevista de devolución y entrega del informe escrito

Los resultados del estudio se dan a los padres en una entrevista personal. Si bien se trata de un diagnóstico, de todas maneras, este primer encuentro tiene siempre algo de

terapéutico: tranquilizar a los padres o movilizarlos, sugerir o modificar actitudes, hábitos o situaciones familiares.

Además de la entrevista oral, también se entrega un informe escrito, que incluye descripción de la conducta, resultados de las pruebas administradas, perfil neurolingüístico y recomendaciones para el programa de intervención educativa y/o terapéutica.

Estos resultados deben ser compartidos con los educadores y otros profesionales que eventualmente atiendan al niño (pediatra, psicólogo) y con aquellos que llevarán a cabo la terapia, de modo de establecer una continuidad entre la etapa diagnóstica y la del tratamiento.

Las ventajas del informe escrito son innegables, tanto para los padres como para los profesionales. Lamentablemente no siempre se realiza, lo que impide el acceso a información de estudios previos que serían muy valiosos como antecedentes, facilitando el diagnóstico actual e incluso el pronóstico.

Recursos nuevos y tradicionales para la evaluación del lenguaje

Las fuentes de información disponibles para responder a los objetivos más arriba señalados son de dos clases:

- a) las aportadas por los padres, cuidadores, maestros, terapeutas u otras personas en contacto con el niño, a las que eventualmente se puede agregar el análisis de registros de audio y video proporcionados por la familia o la escuela.
- b) el examen directo del niño a través de diferentes recursos clínicos y psicométricos.

Métodos de observación y análisis de muestras de lenguaje espontáneo

Los métodos basados en el análisis de muestras de lenguaje resultan particularmente útiles cuando se trata de niños pequeños, de entre 18 meses y 5 años, o en ciertos casos de patología, cuando los niños, a raíz de su trastorno, no pueden responder a pruebas formales: discapacidad intelectual grave, autismo, trastornos severos de atención. También posibilitan evaluar de modo directo los aspectos pragmáticos de la comunicación.

La hora de juego lingüística

La utilidad del juego como herramienta diagnóstica para diferentes cuadros infantiles es un hecho repetidamente señalado (Campbell y cols., 2016) y que también se aplica al área del lenguaje.

Las muestras obtenidas a través de un juego semiestructurado en el que el niño

interactúa con un adulto con la intermediación de juguetes constituyen un instrumento eficaz para la investigación lingüística. Esta eficacia se fundamenta, en primer lugar, en que la situación en la que se toman las muestras de lenguaje puede considerarse como una situación habitual y cotidiana: el niño pequeño, en general, se pasa buena parte de su tiempo jugando o colaborando en alguna tarea con un adulto.

En segundo lugar, la interacción con el adulto puede ser tenida como la manera normal en que el lenguaje del niño se desarrolla, por lo que resulta un banco de datos ideal para su estudio.

En el caso de niños preescolares y antes de aplicar los tests específicos resulta importante obtener una idea global de sus capacidades lingüísticas y comunicativas observándolo en situaciones informales (juego, diálogo), a través de una técnica a la que hemos denominado “hora de juego lingüística” (HJL). Por tratarse de un recurso simple, práctico, de bajo costo, de uso en múltiples ámbitos, incluyendo la escuela, fácilmente adaptable a diferentes medios socioeconómicos y culturales, vamos a detenernos un poco más en su descripción (Soprano, 2013).

Descripción

La HJL es una técnica exploratoria concebida desde una perspectiva sociolingüística que considera la competencia comunicativa como situacional, interactiva, funcional y evolutiva. Consiste en tomar una muestra de lenguaje a través de una sesión de juego interactivo, habitualmente del niño con el profesional que lo evalúa, aunque puede complementarse con muestras tomadas de un juego del niño con otros niños (hermanos, amigos) u otros adultos (mamá, papá, abuelos, maestra, pediatra).

Características principales

En forma esquemática las características principales de la HJL se resumen en el cuadro 9.7.

Cuadro 9.7
La hora de juego lingüística. Características principales

Objetivo	Lograr una primera aproximación global al diagnóstico de los trastornos lingüísticos y comunicativos del niño
Contexto de observación	Juego interactivo

Contexto lingüístico	Variable, según las posibilidades de cada niño: discurso de acción, diálogo-conversación, narración
Niveles de análisis	Fonológico Morfosintáctico Léxico-semántico Pragmático
Materiales	Juguetes comunes
Tiempo de administración	De 15 a 45 minutos
Métodos de registro	Vídeo, grabador de audio o notas manuscritas, según las posibilidades
Edades de aplicación	Niños desde los 2 años y 6 meses a los 6 años (o mayores con retrasos)

Fuente: Soprano (2013).

Objetivos

El objetivo general es lograr una primera aproximación global al trastorno del niño, lo que permitirá establecer las hipótesis iniciales, que serán luego corroboradas por los test específicos y demás recursos implementados a lo largo de todo el proceso diagnóstico.

La situación de juego le permite crear al niño escenarios diversos en torno al material provisto (escenas de la vida cotidiana relacionadas con las comidas, el despertar, el acostarse, paseos, etc.); ello provee a su vez la base para la creación de distintos contextos lingüísticos: comentar los actos (discurso de acción), dialogar con el interlocutor adulto (discurso de situación) o contar acontecimientos vividos o imaginarios (discurso narrativo).

Su utilidad no se limita al estudio de las producciones del niño que habla, sino que también hace posible la evaluación de las habilidades lingüísticas en el niño con escaso vocabulario, reducido quizás a algunas pocas palabras, y, aún más, permite analizar las conductas comunicativas en el niño que no habla (nivel prelingüístico).

Materiales

Los materiales más frecuentemente sugeridos por los autores son las láminas para describir o juguetes para hablar sobre ellos. En general se obtiene una muestra más completa cuando la conversación gira alrededor de una actividad concreta, ya sea con

juguetes para los más pequeños o un tema específico, como podría ser el fútbol, los autos o la computadora, para los mayorcitos. Habitualmente los niños más pequeños hablan más y con mayor espontaneidad con juguetes que con láminas o libros de cuentos, mientras que en los niños mayores sucede a la inversa.

Considerando la edad promedio de nuestras consultas (entre los 3 y los 5 años), nos decidimos por juguetes comunes, económicos, que pueden adquirirse en cualquier negocio del ramo, lo cual garantiza una fácil reposición, ventaja nada desdeñable cuando se trabaja en centros hospitalarios de bajos recursos.

El material está constituido por tres conjuntos de juguetes en miniatura (véase la figura 9.1):

- Grupo I: personajes de una familia tipo, integrada por el papá, la mamá, el hijo y la hija, y mobiliario básico de una casa (mesa, cuatro sillas, un armario, dos camas, un ropero).
- Grupo II: vajilla de cocina (tazas, platos, cubiertos) y también dos mates, dos bombillas y una pava.
- Grupo III: algunos animales (gato, perro, caballo) y medios de transporte (auto, camión, helicóptero, tren).

Figura 9.1
Material para la hora de juego lingüística



El rol del examinador

El objetivo principal del examinador consiste en animar al niño a que se comunique oralmente, es decir, a que hable, si fuera posible, o a que ponga en práctica sus otras habilidades comunicativas (gestos, mirada, sonrisa) en el caso del niño prelingüístico.

El adulto estimula la producción a través de preguntas y otros recursos, tratando de crear un clima intermedio, que no sea ni excesivamente dirigido ni excesivamente incontrolado, hasta el punto de que impida al niño recibir el *feedback* de sus propios enunciados y desplegar su capacidad comunicativa.

Espontaneidad, flexibilidad y adaptación deben caracterizar siempre la interacción.

La distribución del tiempo depende del desarrollo natural de la interacción. A los fines didácticos podría hacerse una división arbitraria en tres módulos de 10 minutos cada uno: a) 10 minutos de discurso de acción, hablando sobre los juguetes; b) 10 minutos de conversación diálogo; c) 10 minutos complementarios, eventualmente con el apoyo de láminas (dibujos, fotografías, etc.) o libros de cuentos, para elicitación del discurso narrativo, en caso posible, o corroborar aspectos puntuales que no hayan aparecido espontáneamente hasta ese momento y que resulte importante conocer.

Un punto que merece un tratamiento aparte es el uso de esta técnica en el niño que no habla, es decir, el estudio de las conductas comunicativas en el niño prelingüístico.

Pruebas estandarizadas: los tests de lenguaje

La ventaja de usar recursos estandarizados como los tests y un material tipificado (listas de chequeo o *checklists* y cuestionarios) para las observaciones radica en que permite lograr una visión comparativa de los niños que se tiene la ocasión de examinar.

En el cuadro 9.8 se mencionan algunas de las pruebas de uso frecuente disponibles en castellano.

Cuadro 9.8
Algunas pruebas en castellano para evaluar el lenguaje del niño

Nombre de la prueba	Edades (años)	Referencias
BLOC-S-R (BLOC <i>Screening</i> revisado)	5-10	Puyuelo y cols. (2007)
CEG (Test de Comprensión de estructuras gramaticales)	4-11	Mendoza y cols. (2005)
CEG 2-4 (Test de Comprensión de estructuras gramaticales para niños de 2 a 4 años)	2-4	Calet y cols. (2010)
CELF-4 (Evaluación Clínica del Lenguaje-Español)	5-21	Wiig y cols. (2006)

CELF-5 (Evaluación Clínica del Lenguaje-Español)	5-21	Wiig y cols. (2016)
EVE (Escala de Vocabulario Expresivo)	3-14	Feldman (2006)
GFTA-3 (Test de Articulación de Goldman-Fristoe)	2-21	Goldman y Fristoe (2016)
ITPA-R (Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas)	3-10	Kirk y cols. (2004)
PLS-5 (Escala de Lenguaje Prescolar-5)	0-7	Zimmerman y cols. (2014)
TSA (Test de Sintaxis de Aguado)	3-7	Aguado (2006)
TVIP-III (Test de Vocabulario en Imágenes Peabody)	2-18	Dunn y cols. (2006)

Se debe evitar hacer un diagnóstico de TEL basado en los resultados de un único test que evalúe solo una parte de una dimensión lingüística. Se requiere que el niño obtenga al menos una puntuación por debajo del punto de corte en las pruebas morfosintácticas, además de puntuaciones igualmente por debajo en pruebas fonológicas (para el diagnóstico de tipo fonológico-sintáctico) o semánticas (para el tipo léxico-semántico).

Según la opinión del comité de expertos ya mencionado, no se debería diagnosticar como TEL si el desempeño morfosintáctico se encuentra dentro de límites normales. Igualmente, además de las funciones lingüísticas, conviene evaluar la memoria inmediata y de trabajo (Soprano, 2007), la atención y el dominio ejecutivo (Soprano, 2014), aspectos que, sin ser específicos del cuadro, se hallan alterados con suma frecuencia.

También y sobre todo en los niños más pequeños, se recomienda repetir la evaluación pasados unos seis meses para confirmar o descartar la estabilidad del trastorno y verificar los efectos de una eventual intervención.

En resumen, hay que admitir que no existe un método único de identificación de los trastornos del lenguaje. Algunos niños pasan exitosamente las pruebas estandarizadas y pueden no ser considerados como TEL según dichas pruebas, pero sí lo son de acuerdo con criterios clínicos.

Una combinación de recursos convenientemente seleccionados por un profesional idóneo para cada caso en particular suele ser la manera más eficaz de abordar la cuestión.

Ejemplo de un caso típico de trastorno del desarrollo del lenguaje

BB es llevado a la consulta a los 3 años, por retraso en el lenguaje. Es un niño de aspecto físico saludable, inquieto, vivaz, empático.

El primer perfil neuropsicológico, realizado a los 3 años y 8 meses (figura 9.2), instala la sospecha de un TEL, diagnóstico que se corrobora en las siguientes evaluaciones, efectuadas a los 5 años (figura 9.3) y a los 6 años y un mes (figura 9.4).

Una simple inspección visual de los tres perfiles pone en evidencia la discrepancia en el desarrollo de las diferentes funciones cognitivas, con mayor afectación relativa de las habilidades fonológicas y morfosintácticas, características que se mantienen a lo largo del tiempo, reafirmando la presencia de un TEL, subtipo fonológico-sintáctico.

Figura 9.2
Perfil neuropsicológico de BB (3 años y 8 meses)

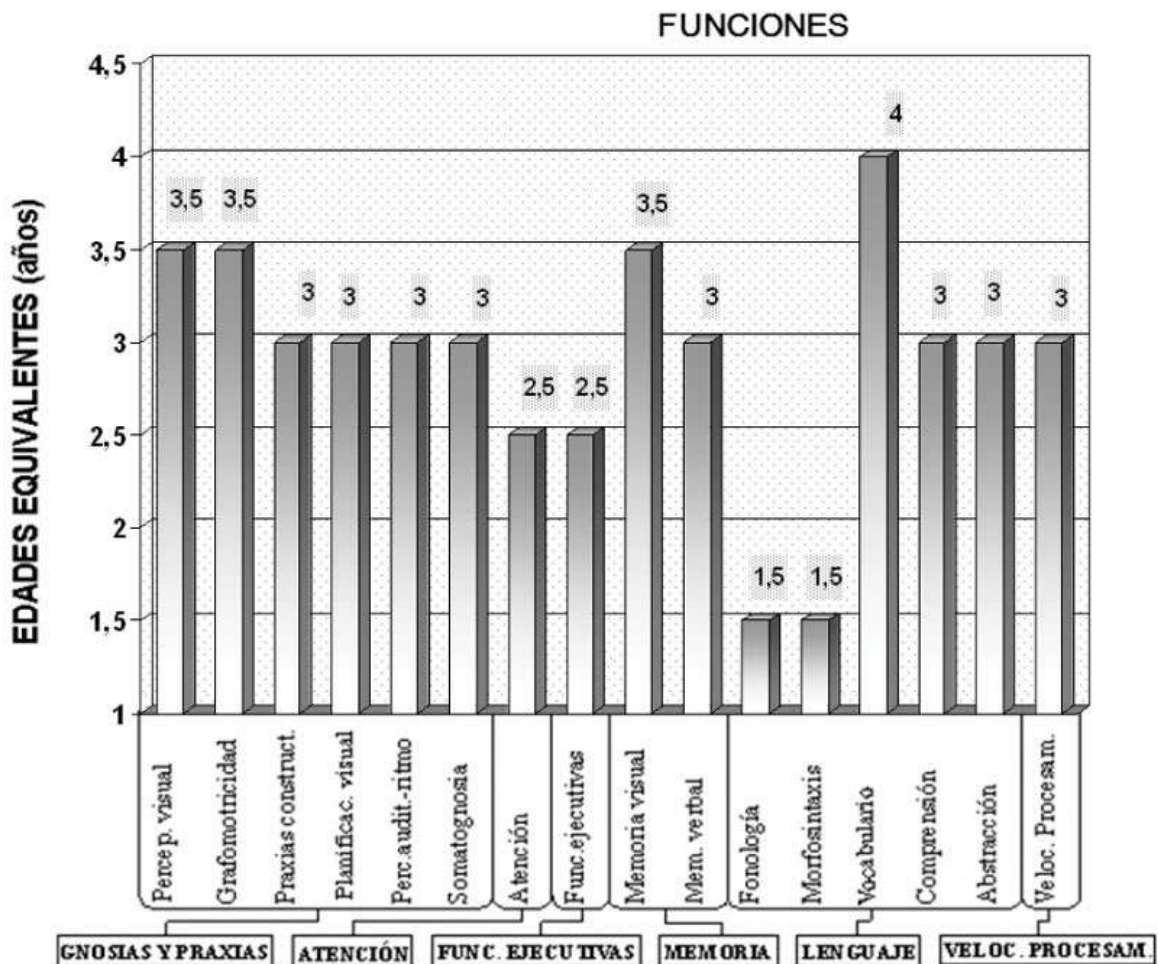


Figura 9.3
Perfil neuropsicológico de BB (5 años)

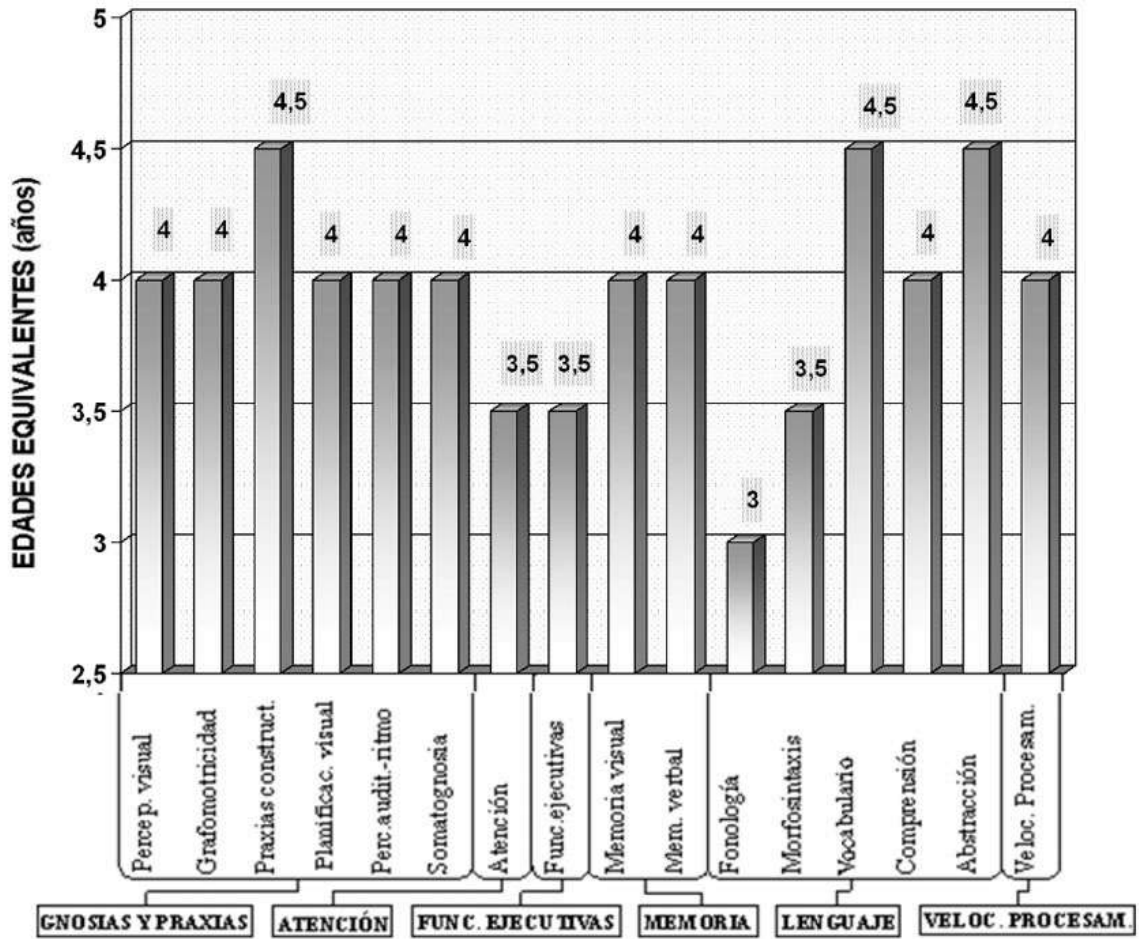
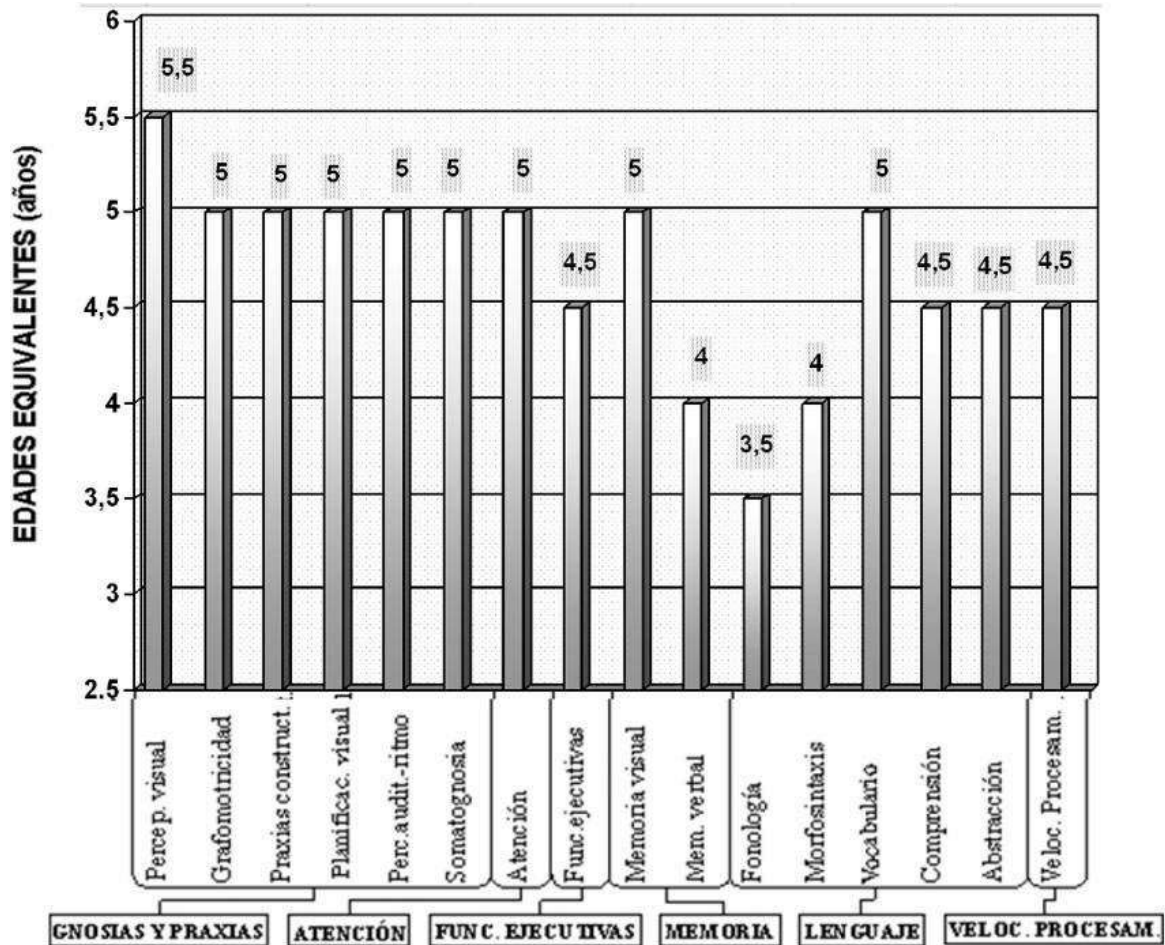


Figura 9.4
Perfil neuropsicológico de BB (6 años y 1 mes)



Diagnósticos diferenciales

Importancia de la semiología

Tal como ocurre con otros trastornos del desarrollo, la mayor dificultad diagnóstica estriba en diferenciarlos de las variaciones normales del desarrollo. La población normal infantil varía ampliamente en cuanto a la edad en la que se adquiere el lenguaje hablado y, aunque no existe una separación clara entre los extremos de una variación normal, hay cuatro pautas principales señaladas por la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2001) que pueden ser útiles para la sospecha de un trastorno clínicamente significativo: gravedad, evolución, patrón y problemas concomitantes.

Como regla general un retraso en el desarrollo del lenguaje que resulte lo suficientemente grave como para superar los límites de dos desviaciones estándar puede ser considerado anormal ya que la mayoría de estos casos tienen problemas asociados (déficit de aprendizaje escolar, anomalías en las relaciones interpersonales y/o trastornos

emocionales o comportamentales). Una dificultad diagnóstica frecuente estriba en diferenciarlos de la discapacidad intelectual (en particular de grado leve), del retraso global del desarrollo y del trastorno del espectro autista (TEA). También se debe tener en cuenta la posibilidad de un trastorno secundario a una sordera, trastornos neurológicos específicos u otras alteraciones de ciertas estructuras anatómicas. Véase el cuadro 9.9.

Cuadro 9.9 **Trastornos del lenguaje. Diagnósticos diferenciales**

TEL
Retraso simple del lenguaje
Trastornos articulatorios: dislalias múltiples
Discapacidad intelectual leve
TEA
Mutismo selectivo
Trastorno de comunicación social (pragmático)
Trastorno de audición: hipoacusias
Afasias: síndrome de Landau-Kleffner

Retraso simple del lenguaje (hablantes tardíos) versus trastorno del desarrollo del lenguaje

La posibilidad de diferenciar entre retraso –desarrollo lingüístico lento pero típico– y trastorno –desarrollo desviado y diferente del modelo evolutivo normal– es una cuestión aún no resuelta. En general se considera un caso de inicio tardío (IT) o hablante tardío si el niño produce menos de 50 palabras y/o emite muy pocas combinaciones de palabras a la edad de 2 años. La prevalencia del IT en los niños de 2 años oscila del 9% al 13%. Las investigaciones indican que la mayoría de los hablantes tardíos siguen presentando problemas con su lenguaje posterior, con afectación añadida de la lectura, la escritura y el ajuste conductual.

En el intento de distinguir dentro de la población de hablantes tardíos entre aquellos que irán en dirección normal y los que desarrollarán un trastorno, se ha señalado que la narrativa y la comprensión del vocabulario pueden ser dos habilidades que ayuden a establecer la diferencia entre los dos grupos, aunque el curso evolutivo y la respuesta al tratamiento siguen siendo, en definitiva, los principales indicadores del TEL.

Dislalias versus trastornos del desarrollo del lenguaje

Como rasgos diferenciales pueden señalarse la mayor fluidez verbal y la constancia de los errores de pronunciación del dislábico, frente a la escasa fluidez y amplia

variabilidad de los errores del TEL. Además, en general, las dislalias responden bien y rápido a los efectos de la terapia fonoaudiológica.

Trastorno de la comunicación social (pragmático) versus trastornos del espectro autista

En ocasiones se observan confusiones referidas a los conceptos de trastorno pragmático y TEA. En el primer caso se trataría de un problema limitado a la esfera de la comunicación. En los TEA se agregarían los síntomas vinculados a las alteraciones en la interacción social y a la presencia de conductas rígidas, repetitivas y estereotipadas.

De cualquier forma, cuando nos disponemos a evaluar el lenguaje del niño, es importante en una primera etapa detectar los síntomas patológicos en forma aislada, independientemente del síndrome clínico al cual pertenezcan. Un conocimiento profundo de esta semiología es esencial para un correcto diagnóstico.

Tratamiento

Los programas de intervención

Los métodos de intervención son variados: sintomáticos, globales, empíricos, evolutivos, naturistas, funcionales, formales, centrados en el niño, en el adulto, en el entorno, mixtos. Otros recursos, como los sistemas alternativos y aumentativos de comunicación (CAA, por su sigla en inglés) y el desarrollo de la tecnología asistiva (aplicaciones para *tablets* y *smartphones*, robótica, simuladores, realidad virtual, *software on line*, etc.), enriquecen el abanico de propuestas (Gutiérrez, 2016; Maldonado, 2016). Para más detalles, véase el capítulo 10, sobre intervención en lenguaje.

Obviamente todos ofrecen ventajas y desventajas, por lo que habría que tratar de aprovechar los aspectos más positivos de cada uno de ellos. Por otra parte, en su práctica cotidiana el profesional no suele ajustarse de manera estricta a un método específico. Aunque el profesional se asegure de que se sigue una línea metodológica determinada, el trabajo terapéutico continúa teniendo una importante dosis de intuición y se valora en función de los resultados concretos que se hayan obtenido.

La orientación de los padres, la participación de la familia y de la escuela

La conciencia de la interacción niño-entorno dentro de la dinámica del trastorno del lenguaje nos lleva a admitir que una intervención lingüística no puede concebirse en forma aislada y centrada únicamente en los síntomas, sino que debe abordar al niño en su globalidad, lo que significa incluir también a la familia y a la escuela.

La mayoría de los padres están interesados en participar activamente para ayudar al desarrollo de su hijo. Por ello es necesario proporcionarles los medios técnicos y las normas teóricas indispensables. No se trata de descargar todo el peso de la tarea reeducativa en ellos. Por supuesto, cada uno en su rol: ni padre-terapeuta ni terapeuta-padre.

Existen varios programas de entrenamiento para padres, que en general persiguen metas similares. Uno de los más difundidos, el programa Hanen, señala que para que una intervención en lenguaje sea eficaz se requiere de dos factores, precocidad y participación de los padres, e intenta, por tanto, lograr los siguientes objetivos:

- ayudar a los padres a conseguir una mejor comprensión de cómo los niños desarrollan las destrezas de comunicación y cuál es su papel en la promoción de dicho desarrollo;
- proporcionar a los padres oportunidades de practicar formas de contestar a sus hijos que fomenten la comunicación y las oportunidades de aprender;
- proporcionar a los padres un *feedback* de la eficacia de sus interacciones durante las actividades diarias y el juego con sus hijos, mediante visitas individuales y a domicilio;
- dar a los padres, a través de sesiones de grupo, la oportunidad de elaborar ideas y soluciones y de comentar temas con otros padres que compartan las mismas preocupaciones.

No obstante y más allá del caso individual, la mayoría de los terapeutas coinciden en ciertos principios generales (véase el cuadro 9.10).

Cuadro 9.10 **Principios generales de la intervención**

Temprana
Intensiva
Personalizada
Basada en una exhaustiva evaluación de las capacidades y de los déficits
Coherente
Prolongada
Con participación de la familia y de la escuela

La experiencia indica que una actuación que respete tales principios quizás no alcance a la normalización completa, pero seguramente logrará mejorar de manera considerable las capacidades comunicativas y el bienestar general del niño.

Pronóstico

¿Cuál es la evolución de un niño con trastorno del lenguaje?

Como se ha visto, son diversas las causas que pueden alterar el desarrollo del lenguaje. Por lo tanto, el pronóstico estará directamente relacionado con la etiología y con los trastornos asociados (por ejemplo, autismo, discapacidad intelectual, epilepsia).

Repercusiones cognitivas y conductuales

Los estudios de seguimiento resultan todavía escasos y la información disponible es insuficiente. No obstante ello, los grupos con TEL han sido uno de los más investigados. Se estima que alrededor del 40% de los niños con retrasos del lenguaje persisten con dificultades que interfieren en la comunicación y las adquisiciones académicas en la etapa escolar e inclusive en sus habilidades sociales. También se observó que presentaban problemas en la motricidad gruesa y fina y en la atención y la memoria.

Por lo general, el niño preescolar con TEL se caracteriza por no tener trastornos cognitivos evidentes, pero al llegar a la edad escolar las demandas cognitivas se incrementan, así como las demandas en las pruebas psicológicas que se usan como instrumentos de evaluación. Esto determina que los alumnos que se caracterizaban por tener capacidades cognitivas normales a los 5 años, comienzan en la primaria a presentar problemas de aprendizaje más globales, que comprometen no solamente la comprensión y expresión verbal, sino también la lectura, la escritura, la ciencia y las matemáticas. Durkin y cols. (2013) encuentran que la severidad del trastorno del lenguaje predice las dificultades en el dominio del número a los 7 años y que dichas dificultades pueden profundizarse luego de los 8 años.

Las relaciones sociales y las interacciones con pares se ven igualmente afectadas. Los niños con TEL tienen menos contactos con los compañeros y dificultad para establecer relaciones de amistad y para ser elegidos como integrantes en tareas de equipo. Con frecuencia buscan reunirse con otros alumnos con dificultades similares y cuando establecen interacciones son poco duraderas. En la adolescencia, en comparación con la población típica, evidencian mayores problemas sociales y emocionales (Conti-Ramsden y cols., 2012; St. Clair y cols., 2011).

Prevención. Detección temprana

La importancia del despistaje temprano es algo ampliamente reconocido. Aunque los instrumentos disponibles a tal efecto son menos numerosos y más recientes que los propuestos para la evaluación del lenguaje, en la actualidad existen cuestionarios de simple y rápida aplicación y pruebas cortas de cribaje o *screening* que pueden ser muy útiles.

De todos modos, no parece imprescindible contar con recursos sofisticados para cumplir con éxito este objetivo. Entre los 3 y los 4 años se necesita como mínimo una

sola pregunta a los educadores: “¿Considera usted que este niño tiene un problema de lenguaje?”; y a los padres “¿Qué piensa usted del lenguaje de su hijo?”. Con esta pregunta entre el 20 y el 25% de los niños de esta franja de edad son identificados como susceptibles de padecer un problema de lenguaje.

Hay algunos antecedentes que también pueden resultar orientadores. Eadie y cols. (2015) comprobaron que sexo, historia familiar, vocabulario materno, nivel socioeconómico, características del habla, lenguaje y habilidades motoras del niño a los 24 meses son elementos predictores de trastornos fonológicos a los 4 años. En las historias pediátricas y en las fichas de admisión a las guarderías, deberían consignarse estos datos y ser tenidos en cuenta en el seguimiento de estos niños.

Por ende, y a modo de conclusión, nos permitimos insistir en que toda preocupación expresada por padres, maestros o profesionales de la salud, concernientes al lenguaje del niño, requiere ser tenida en cuenta. Esta queja debe conducir a una evaluación individual y un examen médico con el objetivo de verificar la existencia de un trastorno de lenguaje y su especificidad. La decisión de realizar un estudio lingüístico más exhaustivo dependerá de los resultados de estos primeros exámenes.

El diagnóstico precoz es fundamental, por las ventajas que supone una intervención temprana en vistas a mejorar el presente y el futuro de los niños con trastornos del lenguaje.

Bibliografía

- Acosta Rodríguez, V.; Ramírez Santana, G. y Hernández Expósito, S. (en prensa), “Funciones ejecutivas y lenguaje en subtipos de niños con trastorno específico del lenguaje”, *Neurología*, doi: 10.1016/j.nrl.2015.12.018.
- Aguado, G. (2006), *El desarrollo de la morfosintaxis en el niño. Manual de evaluación del TSA* [4ª ed.], Madrid, CEPE.
- (2015), “Trastornos específicos del lenguaje e hipoacusia”, *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 35, pp. 171-176.
- Aguado, G.; Coloma, C.; Martínez, A.; Mendoza, E.; Montes, A.; Navarro, R. y Serra, M. (2015), “Editorial: documento de consenso elaborado por el comité de expertos en TEL sobre el diagnóstico del trastorno”, *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 35(4): 147-149.
- Ardila, A.; Bernal, B. y Rosselli, M. (2016), “Área cerebral del lenguaje: una reconsideración funcional”, *Rev. Neurol.*, 62(3): 97-106.
- APA (American Psychiatric Association) (2002), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-IV-TR (texto revisado)*, Barcelona, Masson.
- (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-5*, Madrid, Editorial Médica Panamericana.
- Biaín de Touzet, B. (2017), *Tartamudez y Cluttering*, Buenos Aires, Paidós.
- Calet, N.; Mendoza, E.; Carballo, G.; Fresneda, D. y Muñoz, J. (2010), “CEG 2-4 (test

- de comprensión de estructuras gramaticales de 2 a 4 años): estudio piloto”, *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 30(2): 62-72.
- Campbell, S.; Leezenbaum, N.; Mahoney, A.; Moore, E. y Brownell, C. (2016), “Pretend play and social engagement in toddlers at high and low genetic risk for autism spectrum disorder”, *J. Autism Dev. Disord.*, 46(7): 2305-2316.
- Caraballo, R.; Cejas, N.; Chamorro, N.; Kaltenmeier, M.; Fortini, S. y Soprano, A. (2014), “Landau-Kleffner syndrome: a study of 29 patients”, *Seizure*, 23(2): 98-104.
- Conti-Ramsden, G.; St. Clair, M.; Pickles, A. y Durkin, K. (2012), “Developmental trajectories of verbal and nonverbal skills in individuals with a history of specific language impairment: From childhood to adolescence”, *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 55(6): 1716-1735.
- Diéguez-Vide, F. y Peña-Casanova, J. (2012), *Cerebro y lenguaje. Sintomatología neurolingüística*, Madrid, Editorial Médica Panamericana.
- Dunn, L.; Dunn, M. y Arribas, D. (2006), *Peabody: Test de Vocabulario en Imágenes Peabody (TVIP III)*, Madrid, TEA.
- Durkin, K.; Pearl, P.; Conti-Ramsden, G. y Mok, P. (2013), “Severity of specific language impairment predicts delayed development in number skills”, *Front. Psychol.*, vol. 4(581): 1-10.
- Eadie, P.; Morgan, A.; Ukoumunne, O.; Ttofari Eecen, K.; Wake, M. y Reilly, S. (2015), “Speech sound disorder at 4 years: prevalence, comorbidities, and predictors in a community cohort of children”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 57(6): 578-584.
- Feldman, J. (2006), *Escala de Vocabulario Expresivo (EVE)*, Buenos Aires, CEC.
- Goldman, R. y Fristoe, M. (2016), *Goldman-Fristoe Test of Articulation: GFTA-3 Spanish*, San Antonio (Texas), The Psychological Corp.
- Gutiérrez, P. (2016), “Soluciones personales. Recursos diferentes para necesidades diferentes”; disponible en: <tecnologiaparami@wordpress.com>; <facebook.com/tecnologiaparami>.
- Juárez Sánchez, A. y Monfort, M. (2001), *Estimulación del lenguaje oral*, Madrid, Entha.
- Kirk, S.; McCarthy, J. y Kirk, W. (2004), *ITPA-R. Test de Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas revisado*, Madrid, TEA.
- Maldonado, L. (2016), “Aplicaciones para entrenamiento cognitivo”; disponible en: <favoritoseducativos.com.ar>.
- Mendoza, E.; Carballo, G.; Muñoz, J. y Fresneda, D. (2005), *Test de Comprensión de Estructuras Gramaticales*, Madrid, TEA.
- Monfort, M. y Monfort Juárez, I. (2013), “Nosologie et classifications des troubles du langage chez l’enfant”, en A. Devevey y L. Kunz (coords.), *Les troubles spécifiques du langage: pathologies ou variations?*, Bruselas, De Boeck Solal.
- Narbona, J. y Fernández, S. (2001), “Bases neurobiológicas del desarrollo del lenguaje”, en J. Narbona y C. Chevrie-Muller, *El lenguaje del niño*, Barcelona, Masson.
- OMS (Organización Mundial de la Salud) (2001), *Clasificación multiaxial de los trastornos psiquiátricos en niños y adolescentes*, Madrid, Editorial Médica

Panamericana.

- Puyuelo, M.; Wiig, E.; Renom, J. y Solanas, A. (2007), *Evaluación de lenguaje. BLOC-Screening-revisado*, Madrid, TEA.
- Rapin, I. y Allen, D. (1991), “Preschool children with inadequate language acquisition: implication for differential diagnosis and clinical management”, en N. Amir, I. Rapin y D. Branski (eds.), *Pediatric neurology: behavior and cognition of the child with brain dysfunction*, Basel, Karger.
- Soprano, A. (2007), “Evaluación de la memoria del niño”, en A. Soprano y J. Narbona, *La memoria del niño*, Barcelona, Elsevier-Masson.
- (2013), *Cómo evaluar el lenguaje en niños y adolescentes*, Buenos Aires, Paidós.
- (2014), *Cómo evaluar la atención y las funciones ejecutivas en niños y adolescentes*, Buenos Aires, Paidós.
- Soprano, A. y Arroyo, H. (2010), “Trastornos del habla y del lenguaje”, en N. Fejerman (comp.), *Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes: conducta, motricidad, aprendizaje, lenguaje y comunicación*, Buenos Aires, Paidós.
- St. Clair, M.; Pickles, A.; Durkin, K. y Conti-Ramsden, G. (2011), “A longitudinal study of behavioral, emotional and social difficulties in individuals with a history of specific language impairment (SLI)”, *Journal of Communication Disorders*, 44(2): 186-199.
- Wiig, E.; Secord, W. y Semel, E. (2006), *Clinical evaluation of language fundamentals* [4ª ed.], San Antonio (Texas), The Psychological Corp.
- (2016), *Clinical evaluation of language fundamentals* [5ª ed.], San Antonio (Texas), The Psychological Corp.
- Zimmerman, I.; Steiner, V. y Pond, R. (2014), *Preschool Language Scale* [5ª ed.], San Antonio (Texas), The Psychological Corporation.

CAPÍTULO 10

FUNDAMENTOS PARA EL TRATAMIENTO DE LAS ALTERACIONES DEL LENGUAJE

Verónica Maggio

Las subespecialidades dentro de la fonoaudiología

La fonoaudiología es la disciplina que se ocupa de la prevención, la evaluación y el tratamiento de los trastornos de la comunicación humana, manifestados a través de patologías y alteraciones en la voz, el habla, el lenguaje (oral, escrito y gestual), la audición y las funciones orofaciales, tanto en población infantil como en adulta. Las áreas disciplinares que la componen son audiología, vocología y foniatría, y neurolingüística.

Los especialistas en audiología se ocupan de la prevención, diagnóstico y tratamiento de los desórdenes de audición a través de la implementación de pruebas audiológicas objetivas y subjetivas. Además de la evaluación, esta área incluye el equipamiento y la rehabilitación auditiva de los pacientes con audífonos, dispositivos osteointegrados o implantes cocleares (IC).

Los especialistas en voz o vocología analizan las características de la voz y llevan a cabo la detección y el tratamiento de síntomas que alteran el funcionamiento normal vocal. Los especialistas en habla y deglución se ocupan del diagnóstico e intervención en los trastornos que afectan a los órganos articulatorios destinados a participar en la producción del habla y la deglución.

Los especialistas en lenguaje analizan el procesamiento, comprensión y producción del lenguaje oral y escrito, y el uso social. Se toman en cuenta básicamente los procesos cognitivos implicados en la construcción de la comunicación y constituye el área profesional conocida como “Neurolingüística”.

Trastornos del habla

Intervención en disglosia

La *disglosia* es un trastorno de la articulación de los fonemas. El órgano articulatorio alterado determinará el tipo de disglosia. Como esta tiene muchas causas, existen, de acuerdo con las características que en ella se dan, diversos tratamientos para intervenir. Esta patología afecta aspectos de las capacidades fisiológicas y anatómicas, por lo que el tratamiento no solo irá dirigido a los órganos fonoarticulatorios (la lengua, los huesos maxilares, las arcadas dentarias, el velo del paladar o los labios), sino que, como engloba también el aspecto fisiológico de la persona afectada, contemplará también las funciones motoras y neurovegetativas, como la masticación, la regulación, la voz, la respiración nasal y la articulación del habla. Todos estos aspectos tienen que tenerse en cuenta de modo que el plan de acción abarque diferentes disciplinas. También se debe atender a la intensidad o gravedad con la que se presente el tipo de disglosia y al tipo de alteración orgánica, en función de los cuales se requerirá un tipo de tratamiento distinto y específico. De forma general los aspectos que se trabajan con mayor frecuencia en este tipo de patología son (de mayor a menor gravedad): tratamiento quirúrgico, psicológico, de ortodoncia; ejercicios práxicos, articulatorios, deglutorios y respiratorios.

Intervención en dislalias

El tratamiento consiste en ejercitar la musculatura que interviene en la producción de los sonidos. La terapia se centra en juegos que facilitan la adquisición de las habilidades necesarias. Requiere implicación y participación tanto del niño como de su familia, para que el proceso pueda ser seguido y complementado por ellos en casa. Cuando la causa del trastorno proviene de malformaciones físicas, se requiere un procedimiento médico para ayudar al niño a que supere las dificultades en el desarrollo de las capacidades del habla.

En la intervención es preciso estimular la capacidad del niño para producir sonidos y enseñarle a compararlos y diferenciarlos. Se le enseñan las posiciones correctas de los sonidos que no sepa producir hasta que se automatice el patrón muscular necesario para la articulación. Luego se lo prepara para empezar con las palabras completas y finalmente se apunta al uso de las estrategias en lenguaje espontáneo durante las sesiones de tratamiento y fuera de ellas.

Intervención en disartria

El trabajo sobre esta patología incluye la realización de práctica orofacial, respiratoria, articulatoria y entonativa (Muñoz, Céspedes y Melle, cit. en Melle, 2012).

El trabajo orofacial se realiza para lograr un adecuado tono muscular y una mayor sensibilidad dentro y fuera de la boca, con masaje facial, en labios y lengua, acompañado de vibración.

El tratamiento se complementa con la ejecución de praxias orofaciales para recuperar

la fuerza y movilidad. Es conveniente practicarlos frente al espejo aproximadamente 5-10 minutos de modo diario. Se completan con técnicas articulatorias y respiratorias.

Intervención en disfluencia: programa de estimulación de la fluidez de Susan Meyers

Está ideado para niños de entre 2 años y 6 meses y 9 años. A través de este abordaje, el niño es llevado sutilmente a pensar en su disfluencia. El objetivo principal consiste en estimular la fluidez, desarrollando el control motor del habla. Para ello, se trabajan los aspectos que posibilitarán la fluidez: velocidad adecuada, continuidad/discontinuidad (seguido/cortado) y comodidad, suavidad o facilidad.

Luego de establecida la fluidez, se trabajan los turnos, como un tiempo para escuchar y ser escuchado; esto ayuda a ordenar la comunicación, para que el niño logre utilizar la manera de hablar más fácil.

Posteriormente, se trabaja la resistencia a la presión de tiempo, desarrollándose en el niño la capacidad de identificar y resistir factores disruptores de su fluidez en la comunicación. Este constituye un paso previo a la finalización del programa, para entrenar al niño en el uso de la manera de habla fácil, bajo las presiones de la comunicación real.

Intervención en dispraxia verbal

La dispraxia verbal es un trastorno caracterizado por la falta de inteligibilidad del habla, estando intactos los órganos fonatorios y sin que exista un compromiso de la comprensión del lenguaje. Se define como un trastorno del neurodesarrollo del lenguaje en el que está comprometida la precisión y consistencia de los movimientos de la articulación del habla, en ausencia de deficiencias neuromusculares que lo expliquen.

Algunas de las técnicas sugeridas son las siguientes:

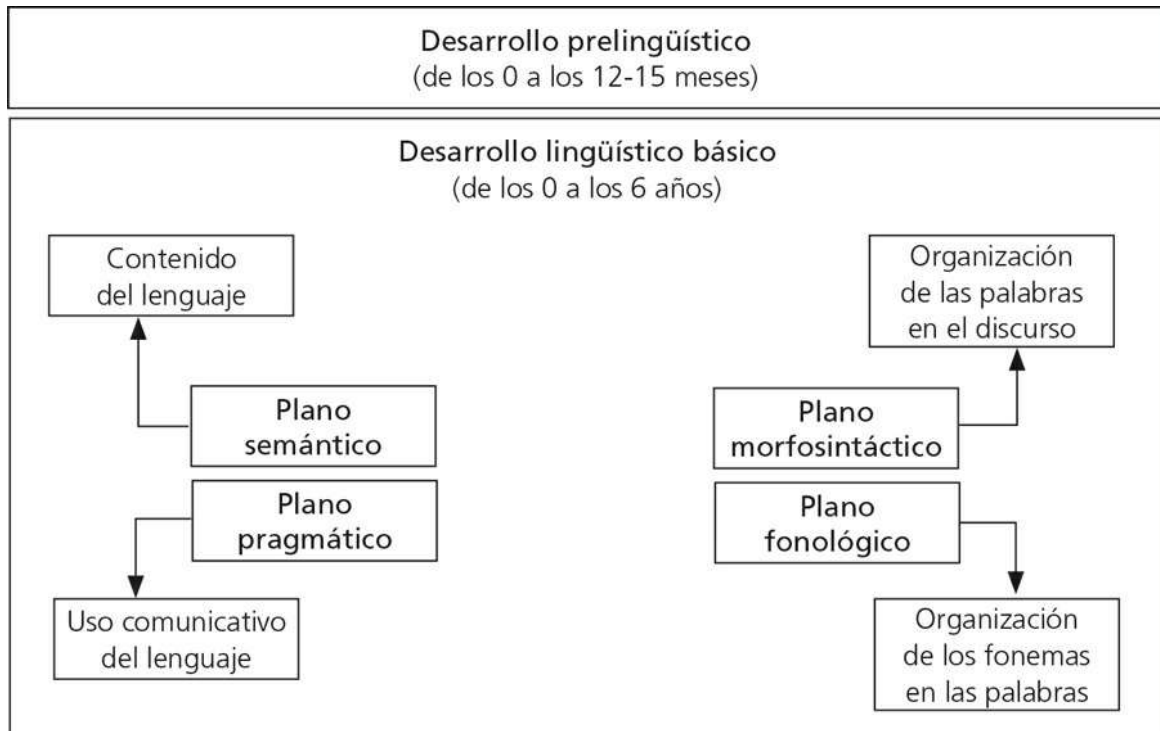
1. PROMPT (*prompts for restructuring oral muscular phonetic targets*; puntos para la reestructuración de objetivos musculares orales y fonéticos): la terapia está basada en principios neuroanatómicos, lingüísticos, cognitivos y motores. Es un programa táctil donde se utiliza una mezcla de acciones propioceptivas, presión y claves cenestésicas. La premisa básica es que el tacto es la modalidad sensorial principal para 1) el desarrollo del control motor; 2) la integración de diferentes modalidades sensoriales (audición y visión), el desarrollo del lenguaje expresivo y la creación de conceptos, y 3) la creación de un ambiente de confianza entre el terapeuta y el niño (Hayden, 2004). En la aplicación de esta técnica, se debe instigar físicamente al niño para que ejecute los movimientos neuromusculares requeridos en una secuencia determinada de secuencias articulatorias para la

- emisión de palabras.
2. Programa de la dispraxia del Centro Nuffield: se enfoca en las habilidades de aprendizaje motor. Interviene desde la programación motora, dividiendo las actividades en pasos con metas alcanzables, dando claves y retroalimentación al niño. El diseño del plan se hace partiendo de las fortalezas. La práctica constante y la repetición son los mecanismos básicos para el desarrollo del programa. Los objetivos que se persiguen con este programa son: 1) enseñarle al niño sonidos que no es capaz de emitir; 2) enseñarle a unir fonemas para conformar palabras, frases y oraciones; 3) mejorar la prosodia y nivel de inteligibilidad del habla. El Centro Nuffield ha hecho adaptaciones de su programa al holandés y al sueco. Utiliza un *bottom-up approach*, que comienza con el entrenamiento en sonidos de consonantes y vocales aisladas, hasta llegar a la producción de oraciones complejas dentro de un discurso bien organizado. Es necesario para la ejecución del programa el desarrollo de habilidades metalingüísticas que permitan al niño la comprensión acerca de unidades de emisiones sonoras, unión de fonemas y segmentación.

Trastornos del lenguaje

El lenguaje es una función compleja construida sobre bases neurobiológicas y ambientales que favorecen su despliegue. En el desarrollo típico, el acceso del niño al lenguaje se da de manera incidental, es decir que no hay una enseñanza puntual, explícita. El entorno próximo es el que brinda la información y la modula de acuerdo con el contexto y la edad del niño; esos estímulos se proveen en situaciones contextualizadas y naturales; y, en general, el acceso se efectúa sin ningún esfuerzo. El lenguaje requiere de la actuación mancomunada de cuatro planos: fonología, morfosintaxis, semántica y pragmática. En los trastornos del lenguaje suelen aparecer síntomas que alteran el funcionamiento de uno o más de ellos. Es importante destacar que, de modo previo a la conformación de los cuatro planos del lenguaje, se lleva adelante el desarrollo de la comunicación preverbal.

Figura 10.1 Planos del lenguaje



A continuación se describen brevemente los planos del lenguaje (figura 10.1):

- *Nivel fonológico.* La *fonología* es el plano del lenguaje que analiza los procesos de selección y organización de los fonemas que componen las palabras. Está aceptada como una rama de la *lingüística* que tiene como objeto de estudio a los *elementos fónicos*, teniendo en cuenta su valor distintivo y funcional. Así como la *fonética* contempla el análisis del perfil acústico y fisiológico de los sonidos, la fonología se encarga de interpretar la manera en la cual los sonidos surgen a nivel abstracto o mental.
- *Nivel morfosintáctico.* Es el conjunto de elementos y reglas que permiten construir oraciones con sentido y carentes de ambigüedad mediante relaciones gramaticales, concordancias, indexaciones y estructura jerárquica, deconstituyentes sintácticos. Según Vázquez Fernández (cit. en Aizpun y cols., 2013), mientras que las palabras aisladas solo transmiten rasgos semánticos, las oraciones permiten entrever aspectos relativos a los roles temáticos, como quién realiza una acción, sobre quién esta es realizada, cuándo, cómo, dónde. Entre los demarcadores formales de la oración se encuentran el orden de las palabras (en español es: sujeto, verbo, objeto), la morfología flexiva de las declinaciones, la concordancia en género y número entre sujeto y verbo, que percibimos a través de los sufijos en plural o singular en el núcleo y modificadores del sujeto y del predicado.
- *Nivel semántico.* Según Kibrik (cit. en Aizpun y cols., 2013) la semántica puede definirse como la dimensión del lenguaje referida al contenido. Es la rama de la lingüística que se ocupa del significado de los signos lingüísticos, es decir, del

aspecto significativo del lenguaje. Implica el estudio del significado de las palabras, en las frases, en los enunciados y en el discurso. Dentro de la semántica es posible distinguir dos ramas esenciales: la semántica estructural, que se ocupa de la organización interna de las reglas que permiten la interpretación de los significados (es decir, el significado literal), y la semántica funcionalista, que tiene como eje el cambio de significado que se produce en función de variables tales como el contexto en que se produce la emisión, el reconocimiento de los interlocutores, el tipo de discurso; esta rama abarca todos los elementos y cuestiones que hacen al significado funcional, que se relacionan con los aspectos connotativos. Al hablar del nivel semántico es preciso considerar la *adquisición del vocabulario*; en este sentido, autores como Jaswal y Markman (2001-2003) señalan que un niño de 18 meses aprende entre 9 y 10 palabras nuevas por día. La enseñanza de dichas palabras no se realiza de modo explícito, sino que se aprenden de manera incidental. El tipo de palabras adquiridas es variable y depende, en principio, de los estados emocionales internos del niño y, en segundo lugar, de las informaciones contextuales ligadas a la presencia de rutinas repetidas cotidianamente, por ejemplo: “más”, “arriba”, “afuera”.

- *Nivel pragmático*. Este plano se relaciona con el uso social del lenguaje. El interés por su análisis surgió hace alrededor de veinte años. Los componentes esenciales de este nivel surgen en la etapa preverbal y su desarrollo se da a lo largo de toda la vida. El plano pragmático se relaciona con distintos aspectos, como la información paralingüística (gestos y prosodia), la información cultural compartida, el desarrollo del código lingüístico y el de las habilidades mentalistas. Para poder comprender la información general del mundo no alcanza solo con identificar las palabras, las reglas gramaticales y la fonología; es necesario conocer y asociar en el momento oportuno los gestos, las expresiones faciales, la prosodia y los estados mentales de los demás para reconocer cabalmente la información recibida. Esto sugiere que el procesamiento verbal no es puramente auditivo, sino auditivo-visual, y que no responde solo a la información lineal recibida en una frase, sino que es fundamental asociar lo que se escucha con el contexto y el momento en que esa expresión ocurre.

Según Bermeasolo (2001), a los planos del lenguaje se los categoriza en dos bloques con distintas modalidades de procesamiento y diferentes tiempos de evolución. Por un lado, se describe el módulo de habilidades conceptuales, en las que se ubican los planos pragmático y semántico. Este bloque es dependiente del nivel cognitivo del sujeto y no tiene período crítico para su adquisición, de modo tal que es posible adquirir vocabulario y habilidades pragmáticas nuevas aun en la vejez. Existe otro grupo de habilidades, las computacionales, para cuya correcta adquisición se fijan límites temporales; así, la fonología y la morfosintaxis tienen un período crítico de adquisición y son menos dependientes del nivel intelectual del sujeto.

La patología del lenguaje en la infancia puede presentarse de manera primaria o

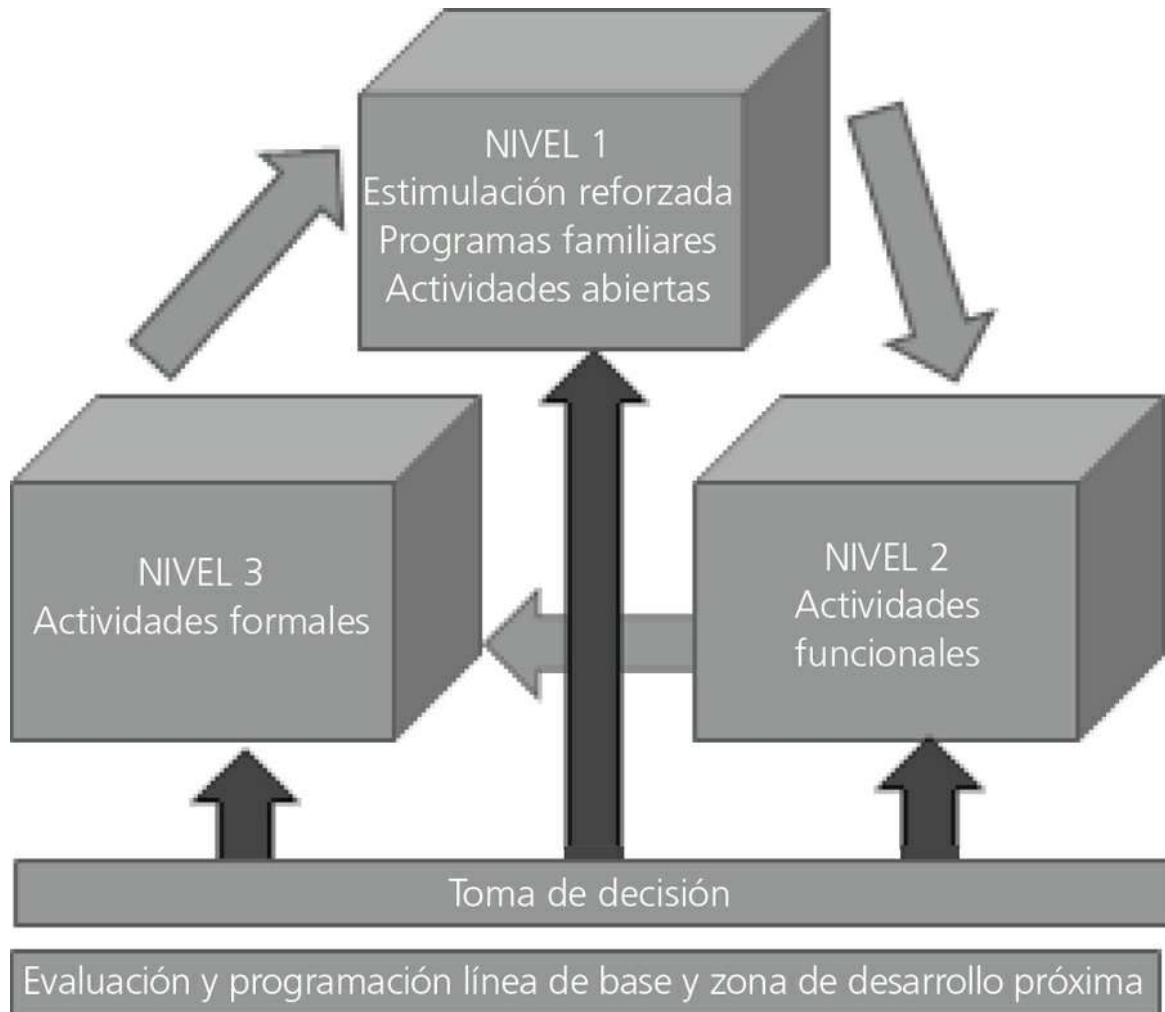
secundaria. Se trata de déficits primarios cuando la alteración del lenguaje se produce en ausencia de problemas auditivos, motores, cognitivos y psicopatológicos, y se definen como déficits del lenguaje secundarios aquellos que ocurren como parte de otros déficits más amplios, como la deficiencia intelectual o los trastornos del espectro autista. El modelo general de abordaje en un caso o el otro suele seguir los mismos principios.

Intervención en trastornos del lenguaje

Niveles

Según Monfort y cols. (2004), el modelo materno es el procedimiento más eficaz para ayudar a un niño a desarrollar la comunicación, pero esto suele resultar insuficiente en niños con trastornos del lenguaje, de modo tal que, al hablar de intervención, es básico considerar la organización jerárquica que propone el *modelo pedagógico interactivo* (figura 10.2). Desde este modelo se agrupan las distintas actividades de lenguaje en tres niveles, que van desde la *estimulación natural* del desarrollo normal (mediante actividades abiertas y programas destinadas a las familias) hasta un tipo de enseñanza radicalmente *formal* (ejercicios dirigidos), pasando por una etapa intermedia de *actividades funcionales*.

Figura 10.2 **Niveles de intervención**



a) Primer nivel de intervención: la estimulación reforzada y sistematizada

Como ha sido mencionado con anterioridad, el modelo materno es el procedimiento más eficaz para ayudar a un niño a desarrollar su comunicación y apropiarse del idioma de su entorno, pero seguramente resultará insuficiente, al menos al principio, para ciertos niños con dificultades de comunicación y lenguaje. Es entonces cuando se hace fundamental modificar ciertos aspectos de la interacción natural, sistematizar algunas actividades, ralentizar los ritmos de presentación o introducir incluso elementos de apoyo que los niños normales no necesitan. En el primer nivel se trata esencialmente de sistematizar las situaciones de interacción para darles mayor estabilidad. La idea es que, si el niño falla, una organización más precisa del entorno y de las condiciones del aprendizaje permita compensar de alguna manera ese déficit y restablecer la interacción. Se insistirá en factores como la frecuencia de utilización del lenguaje, la simplificación inicial de los enunciados, la ausencia de ambigüedad referencial y la estabilidad de los modelos. La adquisición del lenguaje en un niño de desarrollo normal se realiza dentro de un contexto muy complejo: las palabras y las frases le llegan en medio de muchos otros

estímulos, aparecen en contextos diversos y formas variables, producidas por interlocutores diferentes. Para muchos niños el procesamiento de la información verbal resulta muy difícil en estas condiciones. Sin embargo, si el adulto logra dedicar un tiempo tranquilo a diario a jugar con un niño en un sitio tranquilo, sin preocupaciones materiales que resolver y en una actitud de máxima disponibilidad, podrá proporcionarle modelos verbales más claros, estables y mejor ajustados.

b) Segundo nivel de intervención: los ejercicios funcionales

En el segundo nivel no solo se sistematizan las situaciones, sino que se programan determinados contenidos, incluyendo aspectos léxicos, fonológicos, sintácticos y pragmáticos. Las limitaciones del niño no le permiten a veces extraer de las situaciones de interacción, naturales o sistematizadas, ciertos elementos de la estructura superficial o profunda del lenguaje oral. Por lo tanto, resulta necesario completar las actividades anteriores con algunos ejercicios puntuales de contenido más limitado. Se diseñan de forma tal que la dificultad de realización por parte del niño se centre en un elemento o un grupo de elementos lingüísticos. En general, la selección de estos contenidos se obtiene del análisis de las necesidades del niño.

La diferencia básica con el nivel anterior reside en la limitación y mayor sistematización de los contenidos, pero sigue fundamentada en los principios de la interacción entre el adulto y el niño: se aplican, entonces, *ejercicios funcionales*. La corrección o incorrección del enunciado del niño depende de su eficacia y esta eficacia viene dada por la respuesta del interlocutor. En este caso, no es el terapeuta quien indica al niño si su intento es válido o fallido: es la propia situación, a través de la respuesta, verbal o no, del interlocutor, la que le permite juzgar sus intentos.

c) Tercer nivel de intervención: los ejercicios dirigidos

En el tercer nivel, se intenta implantar directamente, a través de ejercicios dirigidos, determinadas conductas comunicativas y/o unidades lingüísticas programadas de antemano por el educador, teniendo siempre en cuenta los datos que le proporcionan las características y la conducta comunicativa del niño. En los niños con dificultades comunicativo-lingüísticas, el comienzo de la intervención parte generalmente de este nivel para pasar luego, de manera progresiva, a tareas de tipo funcional y, en última instancia, hacia actividades más abiertas, para luego generalizar lo aprendido en los niveles tercero y segundo.

El segundo y el tercer nivel se consideran insuficientes para conseguir por sí solos un desarrollo operativo del lenguaje oral; constituyen actividades de apoyo planteadas desde el primer nivel, pero en ningún caso sistemas sustitutivos de lo que define el primer nivel, que, en el fondo, no es más que un refuerzo de los mecanismos naturales de adquisición del lenguaje.

a) La lectura como facilitadora de la comprensión y la expresión oral

Cuetos Vega (cit. en Monfort y Monfort, 2004), menciona que la lectura es una habilidad mecánica y refiere que para aprender a leer no es necesario contar con prerrequisitos lingüísticos como tener adecuado desarrollo de la comprensión y la expresión oral o la adquisición adecuada de habilidades tales como el conocimiento de nociones espaciales, temporales, corporales, etc. La lectura puede adquirirse mecánicamente y su aprendizaje suele resultar clarificador a la hora de comprender y producir el lenguaje. Monfort, Juárez Sánchez y Monfort Juárez (2003) describen el recurso “leer para hablar” como aquella herramienta que facilita el acceso al lenguaje y tiene como destinatarios tanto a deficientes auditivos como a niños con problemas que alteran la comprensión y la expresión del lenguaje, sea cual fuere el punto de partida de éstas. Los autores proponen la existencia de dos niveles de entrenamiento: una etapa global y otra fonológica.

En la etapa global se realiza un entrenamiento específicamente visual en el que se estimula el reconocimiento global de palabras asociadas a un referente visual y el entrenamiento de la memoria. En la adquisición habitual de la lectura, los niños pasan necesariamente por esta etapa de reconocimiento visual. El entrenamiento sobre esta vía se realiza por oposición dentro de un plan escalonado, partiendo de la distinción entre dos referentes distintos perceptivamente; por ejemplo: una palabra corta y otra larga, relacionadas con los intereses del niño, v.gr., “auto” y “dinosaurio” (figuras 10.3 y 10.4); estas palabras deben relacionarse con el referente visual de modo sistemático. En la medida en que el niño da cuenta de conocer la correcta asociación entre la palabra y la figura, se incorpora una tercera palabra, diferente a las anteriores desde el punto de vista perceptual, para que sea reconocida. De este modo se procede hasta que el niño cuente con un repertorio de entre 35 y 45 palabras reconocibles de modo estable, sin confusiones. Esto suele constituir la base de entrenamiento perceptual mínimo como para avanzar a la etapa siguiente, la fonológica.

Figura 10.3
Auto



Figura 10.4
Dinosaurio



En cuanto a la etapa fonológica, en la primera etapa de entrenamiento el niño aprende a reconocer que ciertos “dibujos” representan sonidos. El entrenamiento para dicho reconocimiento se realiza presentando vocales por oposición, por ejemplo, “A-O”; la presentación se realiza presentando vocales por oposición perceptiva para hacer más

visibles las diferencias entre sonidos. En la medida en que estas son reconocidas, se incorpora una tercera vocal, y así hasta completar el reconocimiento de todas. En una etapa posterior, se presentan consonantes. En principio, es conveniente mostrar las prolongables, como /m/ o /s/, para brindar mayor tiempo al procesamiento auditivo, en contraposición con los sonidos explosivos /p/ o /t/, que no son extensibles. Asimismo, es conveniente que la presentación de las consonantes se realice acompañada por gestos fonológicos, con el objeto de brindar todas las facilitaciones posibles. En la fase siguiente se realiza la asociación silábica entre las cinco vocales y algunas de las consonantes prolongables. El objetivo es que el niño una sílabas y, con estas, arme palabras simples. De este modo, se ingresa al mecanismo descifradorio básico de las palabras.

Más adelante ambas estrategias lectoras confluyen, y para el niño es posible “visualizar” de manera efectiva la información verbal, que en sí misma es demasiado veloz y evanescente, en un formato visual que colabora en los procesos de comprensión, fijación, evocación y organización del lenguaje.

b) Comunicación bimodal

Schlesinger (cit. en Monfort, Juárez Sánchez y Monfort Juárez, 2006) definió la comunicación bimodal como el conjunto de prácticas que tienen en común el uso de la lengua oral acompañada de unidades gestuales extraídas de la lengua de señas. En la comunicación bimodal los signos se realizan siguiendo el orden marcado por la estructura del idioma oral correspondiente y cada signo guarda una relación directa con una palabra existente en dicho idioma. Los destinatarios son, básicamente, los deficientes auditivos y los oyentes sin habla funcional, como personas con autismo, discapacidad intelectual, dispraxia o trastorno específico del lenguaje. Algunas de las ventajas de este recurso es que se trata de un sistema “natural”. Si el hombre no hubiese desarrollado la lengua oral, probablemente se comunicaría con gestos. Los primeros intentos comunicativos del bebé son a través de gestos. Un hecho ventajoso de este recurso es que un signo es más global que una palabra y puede moldearse físicamente; y, por otra parte, puede enseñarse a partir de un nivel cognitivo bajo, con una edad mental de 12-18 meses. Su aplicación no depende de un objeto externo, es rápida en su ejecución y es más fácil su adquisición en los adultos, en comparación con la lengua de signos, ya que lo único que se requiere es aprender un léxico que está regido por las mismas reglas que la lengua oral. Los signos permiten interpretar más fácilmente la información ya que, al realizarlos, el *input* es multimodal (visual, auditivo y cinestésico táctil) y, a su vez, en el nivel expresivo, el proceso de “rescate” de información es más rápido si se da la ayuda del gesto. En los últimos quince años existe un acuerdo en pensar que los sistemas alternativos no deben aplicarse cuando fallan otros. En realidad, se los debe aplicar de modo conjugado. Resulta fundamental que el niño cuente con una vía comunicativa permeable para que pueda recibir retroalimentación del entorno; de lo contrario, las consecuencias emocionales y sociales suelen ser peores. Por regla general, un niño de 2 años que no comprende la lengua oral y uno de 3 años que no tenga habla funcional deben ser introducidos a este sistema (figura 10.5).

Figura 10.5
Signos de la comunicación bimodal



















Fuente: Álvarez y cols. (2015).

c) Gestos fonológicos

Estos representan ayudas visuales para clarificar la forma del lenguaje, es decir, para visualizar el plano fonológico tanto en la decodificación como en la codificación. Los sonidos del habla tienen un determinado punto y modo articulatorio, esto es, se pronuncian de un solo modo. En el español, hay veinticuatro fonemas, que, combinados, permiten construir infinita cantidad de palabras, pero para que la construcción de estas sea correcta se debe respetar el patrón de producción. Los niños con alteraciones en el lenguaje suelen tener muchas dificultades en este aspecto, de manera tal que la aplicación de gestos fonológicos resulta beneficiosa para la construcción correcta de palabras. Dichos gestos representan alguna característica del punto y/o modo articulatorio del fonema y terminan constituyendo un “puente” entre la información visual y la auditiva (figura 10.6).

Figura 10.6
Gestos fonológicos

b-v	c k	d	f
			
g	j	l	ll-y
			
m	n	ñ	p
			
r	s	t	z
			

Fuente: Álvarez y cols. (2015).

d) Comunicadores gráficos: sistema de comunicación por intercambio de figuras

El Sistema de Comunicación por Intercambio de Figuras (PECS, por sus sigla en inglés) es un paquete único para el entrenamiento de la comunicación aumentativa/alternativa, que no requiere materiales complejos o una capacitación altamente técnica. Originalmente fue desarrollado para ser usado con niños en edad

preescolar con autismo y otros desórdenes sociocomunicativos, quienes no exhiben un lenguaje funcional o socialmente aceptable. Estos niños utilizan el lenguaje de modo autoestimuladorio o a través del uso de ecolalias. El PECS puede emplearse en niños desde 18 meses hasta adultos con variedad de desórdenes comunicativos (figura 10.7).

Durante todo el entrenamiento con el PECS se usa una variedad de técnicas conductuales de enseñanza, incluyendo estrategias como el encadenamiento hacia atrás, el moldeamiento, la instigación anticipada, la instigación demorada y el desvanecimiento de instigadores físicos.

Existen seis fases para su implementación, que van desde enseñar a pedir un objeto preferido por entrenamiento conductual hasta hacer comentarios.

Figura 10.7
Ejemplo del uso de pictogramas



Intervención en trastornos pragmáticos

Los trastornos pragmáticos o funcionales son aquellos en los que se altera el uso social del lenguaje por déficits en la interpretación del entorno y/o en la lectura de la información gestual y corporal brindada por el interlocutor. En general, el recurso más útil en este sentido es el que se relaciona con la explicitación de dicha información. Estos datos, que usualmente no requieren una explicación formal para sujetos de desarrollo

típico, sí la requieren en el caso de aquellos con problemas de índole pragmática.

Existe una variedad de programas tendientes a mejorar este grupo de habilidades. Un ejemplo de esto es el programa Teach Me Language (Enséñame a hablar) (Freeman y Dake, 1997), el cual incluye las guías para trabajar tareas de gramática, conceptos académicos, sintaxis y habilidades narrativas. El programa incluye, además, lenguaje social, conocimiento general, lenguaje avanzado y conceptos académicos.

Otro método útil para el tratamiento de niños con dificultades pragmáticas es el ILAUGH (1) (Winner, 2002), que se denomina de modo corriente “Social Thinking” (Pensamiento social). Este programa se focaliza en 1) *lenguaje inicial* (I) para buscar asistencia o información; 2) *escucha con los ojos y el cerebro* (L) –se fomenta la integración de la información visual y auditiva, de manera tal que el niño pueda reconocer qué mensajes deben ser interpretados literalmente y cuáles no–; 3) *lenguaje abstracto e inferencial* (A) –se apunta a que el niño aprenda a focalizar las claves verbales y visuales significativas en relación con el contexto–; 4) *comprensión de la perspectiva* (U) –qué otros puntos de vista existen sobre una misma situación–; 5) *procesamiento gestáltico* (G) –se busca favorecer que el niño con dificultades pragmáticas “vea el bosque en lugar de centrarse solo en el árbol”–; 6) *humor y relatos* (H).

Se mencionan otros recursos para tratar estas dificultades, tales como:

- *Guiones con desvanecimiento posterior*. Se trabaja sobre secuencias guionadas aplicadas a situaciones específicas y, en la medida en que el niño aprende dicha secuencia, se desvanecen las ayudas. En este caso, la actividad consiste en armar un juego de rol donde se le asigna un papel al niño con su propio libreto y se actúa la situación.
- *Historias sociales*. Consisten en pequeñas frases o palabras apareadas con imágenes en las que se ponen de manifiesto sentimientos, creencias o reacciones de otros, y a partir de estas es posible construir posibles respuestas ante circunstancias similares.
- *Videomodelado*. En esta intervención se requiere que el niño vea la conducta de otros en un video y pueda hacer aplicaciones en relación con su propia conducta e interacciones.

Modelos de intervención centrados en la estimulación familiar

Existen técnicas de intervención centradas en la participación de las familias. En este sentido, el Centro Hanen, de Canadá, basa su actividad en el desarrollo de planes de intervención para padres y terapeutas de niños con trastornos del lenguaje y la comunicación. Hay dos programas esenciales, uno destinado a estimular a niños con retraso en la adquisición del lenguaje y otro dirigido a niños con dificultades de la comunicación social, el primero, denominado “Hablando nos entendemos los dos”, y el segundo, “Más que palabras”.

a) *“Hablando nos entendemos los dos”*

Este programa está específicamente diseñado para los padres de niños pequeños (desde el nacimiento hasta los 5 años de edad) a los que se les ha diagnosticado retraso en el lenguaje. En un grupo pequeño, personalizado, los padres aprenden estrategias prácticas para ayudar a sus hijos a aprender el idioma de forma natural.

El programa muestra cómo:

- Reconocer el escenario y estilo de comunicación de cada niño.
- Identificar lo que motiva al niño a interactuar.
- Ajustar las rutinas diarias para ayudar al hijo a tomar turnos y mantener interacciones.
- Añadir lenguaje a la interacción con el niño.
- Ajustar la forma de jugar y leer libros para ayudarlo a aprender el lenguaje.
- Adaptar la forma de hablar a los niños.

Este programa se desarrolla del siguiente modo:

- 6-8 sesiones de entrenamiento (unos tres meses) efectuadas por una terapeuta certificada en la utilización de esta técnica.
- La fonoaudióloga que conduce el programa, certificada en el método Hanen, se acerca al hogar para filmar situaciones comunicativas entre padres e hijos antes, durante y después de la implementación del programa.
- Tres visitas individuales con el terapeuta del lenguaje, en las que se graban en video las estrategias para ayudar al niño y se discute el mejor modo de implementarlas.

b) *“Más que palabras”*

Este programa fue diseñado específicamente para los padres de niños de 5 años o menos que presentan desórdenes en la comunicación social. Frente a las necesidades únicas de estos niños, el programa proporciona a los padres las herramientas, estrategias y apoyo que necesitan para ayudar a sus niños a alcanzar su potencial de comunicación completa.

“Más que palabras” colabora en la obtención de los siguientes objetivos:

1. Mejorar la comunicación social.
2. Favorecer las habilidades de juego.
3. Contribuir al desarrollo de la habilidad imitativa.

A partir de su aplicación se intenta:

- Determinar qué motiva al niño comunicarse.
- Determinar cómo utilizar el conocimiento acerca del niño para establecer objetivos apropiados y realistas.
- Prolongar las interacciones con el niño.

- Brindar consejos para el uso de imágenes que favorezcan la comprensión.
- Aplicar estrategias de producción verbal que faciliten la comprensión del niño, como la lentificación, la repetición y el uso repetitivo de estructuras.
- Favorecer el desarrollo del juego en el niño.

El programa de padres “Más que palabras” incluye:

- 8 sesiones de entrenamiento en grupos pequeños.
- Una fonoaudióloga certificada en el método Hanen conduce el programa.
- Tres visitas individuales con el terapeuta del lenguaje, en las que se graban en video las estrategias para ayudar al niño y se discute el mejor modo de implementarlas.

Técnicas de intervención con evidencia científica de efectividad en trastornos del lenguaje

Según Quigley (2016), la evaluación de la efectividad de una intervención puede realizarse sobre la base de tres factores: la experiencia clínica, la investigación clínica y la preferencia del paciente. Estos tres factores constituyen un trípode sobre el que se construye la evidencia. Cochrane es la base de datos en que se concentra esta información. El análisis de esos datos se realiza considerando, por un lado, el tamaño de las muestras (grande, mediana y pequeña) y, por otro, la potencia de los hallazgos (fuerte, moderada o indicativa). Las intervenciones dependen de la localización y el subtipo del trastorno.

Law y cols. realizaron un metaanálisis sobre la evidencia científica de la efectividad de la intervención en trastornos del lenguaje y encontraron que la terapia del habla y el lenguaje es eficaz en niños con dificultades fonológicas y de vocabulario. La intervención en la expresión sintáctica resulta más efectiva cuando no existen defectos comprensivos que acompañen el cuadro. El análisis de subgrupos indicó que las intervenciones que duraron más de ocho semanas podían ser más efectivas que las que duraron menos de ocho semanas. Tarvainen y cols. recopilaron veintitrés trabajos por Cochrane, en los cuales se buscó analizar los recursos más efectivos para la intervención en lenguaje.

Dentro de las estrategias con mayor evidencia de efectividad para mejorar el nivel de lenguaje expresivo se describen:

- Para facilitar el desarrollo de vocabulario: la lectura dialógica (actividad que comparten padres e hijos en la que el adulto da información y a la vez hace preguntas específicas), junto con el modelado, la reformulación y la imitación. Estos son recursos de alto nivel de efectividad, mientras que otros, como las facilitaciones semánticas y fonológicas, parecen tener un impacto mucho menor.
- Para trabajar gramática: el modelado, con la imitación posterior, y el *shape coding* (sistema de claves en el que cada palabra es representada por una figura y un color) (véase la figura 10.8).

Figura 10.8
***Shape coding* o codificación de formas**



Otros recursos, como la enseñanza formal de las estructuras sintácticas y las tareas metacognitivas de conciencia fonológica y morfosintáctica, tienen baja evidencia, mientras que otros, como el entrenamiento de oraciones reversibles, tienen nula efectividad (Tarvainen y cols., 2016).

Estrategias para mejorar el procesamiento

Una de las funciones de las que depende el procesamiento del lenguaje es la memoria operativa auditiva: la técnica con mayor evidencia de efectividad es la de *imaginaria mental*. Kosslyn define esta como la presencia de una representación mental mientras el estímulo no está siendo percibido. En tanto, los programas de entrenamiento computarizados para facilitar esta tarea muestran evidencia nula.

Otra de las habilidades de las que depende el lenguaje es el procesamiento auditivo central: años atrás estuvo muy en boga el programa de entrenamiento “Fast For Word”, pero más tarde se comprobó que la efectividad en su aplicación es nula. Este es un programa de estimulación auditiva sistemática e intensiva. No se demostraron diferencias significativas entre la intervención administrada por un terapeuta y la intervención implementada por padres adiestrados, y los estudios no mostraron diferencias entre los efectos de las intervenciones de grupos y las individuales. La utilización de pares con lenguaje normal durante la terapia demostró tener efectos positivos. Los estudios que compararon de forma directa los administradores de la intervención no revelaron diferencias estadísticamente significativas entre la elección de padres adiestrados y padres que no habían recibido entrenamiento. Según un estudio realizado por Law, existe evidencia clínica de efectividad en el uso de los principios Hanen por parte de los padres para los niños con retrasos en la adquisición del lenguaje.

Los estudios que compararon intervenciones de grupo e individuales no revelaron diferencias estadísticamente significativas. Se llegó a esta conclusión a partir de un número pequeño de estudios que se centraron principalmente en intervenciones fonológicas. Su aplicación a las intervenciones de expresión y recepción del lenguaje puede ser limitada.

En relación con las habilidades narrativas, los investigadores las definen como historias donde se mencionan relatos del pasado y se organizan eventos de la vida. Las investigaciones de Cameron (1983) mencionan que las habilidades narrativas en preescolares predicen las habilidades académicas posteriores: la existencia de fallas narrativas ocasionará dificultades a nivel social y académico.

La terapia NBLI (*narrative based language intervention*; intervención basada en el lenguaje narrativo) tiene alta evidencia de efectividad para favorecer el desarrollo de la narración; consiste en contar una historia y generar reformulaciones y tareas vinculadas con dicha historia (Swanson, 2005).

Hipoacusia

Según Abadía y cols. (2015), la frecuencia de aparición de la hipoacusia es cada vez más baja; con el *screening* obligatorio en el primer mes de vida, la detección es muy temprana y las terapias médicas para su resolución son cada vez más efectivas, como consecuencia de los avances tecnológicos. El progreso del paciente suele estar básicamente relacionado con las condiciones generales del cuadro: la presencia de hipoacusia como única patología o asociada a otros síntomas y la edad del diagnóstico (no suele ser igual el progreso de un niño equipado a los 6 meses de vida que el de aquel que recibe el equipamiento a los 4 años); por último, otro factor determinante tiene que ver con el tipo de terapia y de escolaridad recibidas.

Equipamiento

Existen diferentes dispositivos que pueden aportar al paciente beneficios funcionales compensatorios. La elección del más adecuado de acuerdo con las características de cada caso clínico es de suma importancia. El audiólogo es el profesional idóneo para guiar este proceso. Es de su plena competencia hallar la mejor amplificación disponible.

- Audífonos convencionales: los audífonos amplifican la señal acústica de entrada para permitir que el paciente hipoacúsico perciba los sonidos del habla a una intensidad conversacional. Se deben adecuar las características del audífono al rango dinámico residual del paciente.
- Auxiliares auditivos osteointegrados: este sistema consiste en un pequeño elemento de titanio que se implanta en el hueso por detrás del pabellón auricular, integrándose a él. Después de un período de cicatrización, a este elemento de titanio se le fija por vía percutánea o transcutánea otro elemento, que va a ser la base en la que se coloque el procesador de los sonidos, que el paciente puede conectar o desconectar a voluntad. Este sistema de equipamiento por vía ósea es de gran utilidad en algunos casos específicos: problemas infecciosos crónicos del oído medio en los que no se pueden adaptar auxiliares por vía aérea. También se usan en hipoacusias conductivas o mixtas por atresia o disgenesias de pabellón o conducto auditivo externo. Pueden ser útiles en pérdidas unilaterales.
- Implante coclear (IC): los IC están indicados en pacientes que presentan una hipoacusia neurosensorial bilateral severa o profunda de asiento coclear, que se benefician en forma insuficiente o nula con el uso de los audífonos y que además se sienten motivados hacia la utilización de este dispositivo. En las hipoacusias bilaterales muchas veces se utiliza el IC en el oído auditivamente peor, y un audífono, en el oído audiométricamente mejor. Esta forma de estimulación, denominada “bimodal” (audífono + IC), aporta una estimulación binaural, mejorando los resultados en la discriminación del habla, especialmente en

ambientes de ruido. Actualmente en las hipoacusias neurosensoriales bilaterales severas y profundas se está realizando la implantación bilateral, que puede ser simultánea o sucesiva. Varios estudios dan cuenta de los beneficios de esta terapéutica, sobre todo en los casos en que el tiempo transcurrido entre la implantación del primer oído y la del segundo no es demasiado extenso. En la actualidad se consideran contraindicaciones temporales o definitivas para la realización de un IC las siguientes situaciones: malformaciones congénitas que cursan con una agenesia bilateral de la cóclea; agenesia del nervio auditivo o presencia de enfermedades que originen una hipoacusia de tipo central; enfermedades psiquiátricas severas, que contraindiquen la cirugía bajo anestesia general; ausencia de motivación hacia la implantación; o no cumplimiento de los criterios audiométricos.

- Sistemas de frecuencia modulada (FM): un sistema de FM es un dispositivo de ayuda técnica que consiste en un micrófono, un transmisor o emisor (utilizado por la persona que habla) y un receptor (utilizado por la persona que escucha). El micrófono capta la voz de la persona que habla y la envía al transmisor. Este transforma los sonidos y los transmite a través de ondas de radio al receptor que lleva la persona que escucha. Los sistemas de FM, en su variedad de opciones, son la forma más efectiva de aumentar la relación señal-ruido, que es quizás el factor más importante para la percepción del habla (Ross, cit. en Abadía, Jacob y Wolman, 2015). Asimismo ayudan a reducir la distancia entre emisor y receptor y a evitar la reverberación acústica.

Intervención en hipoacusias

Lengua de señas

Según Garrido (2015), la lengua de señas es un sistema autónomo, altamente convencional, que cuenta con un componente de señas léxicas, un componente equivalente a la fonología (ya que una determinada posición de la mano, ubicación espacial o movimiento aportan diferencia de significado con respecto a otras señas, como es el caso de los fonemas), un componente morfosintáctico (es decir, una gramática) y su propia estructura semántica. También contiene elementos deícticos (señas cuyo significado depende del lugar que ocupa el emisor en el espacio o el tiempo) y elementos icónicos (señas que no son totalmente arbitrarias, sino que conservan algún parecido, algunos rasgos peculiares del objeto o de la actividad que designan). Estos dos últimos componentes, si bien también son comunes a las lenguas orales, aparecen con mucha mayor frecuencia en las lenguas signadas.

Su procesamiento es independiente de la audición ya que se codifica manualmente y decodifica a través de la visión; por este motivo muchos la consideran como la “lengua natural del sordo”. No obstante, si bien es una opción válida, no necesariamente tiene

que ser la primera elección para la habilitación lingüística de un niño hipoacúsico. Se deben tomar en consideración tanto las expectativas y deseos familiares como las habilidades propias del niño, la existencia o no de una modalidad de comunicación previa, la modalidad comunicativa preponderante en el ambiente cotidiano y las condiciones psicofísicas del niño, entre otras variables.

Comunicación bimodal

En la comunicación bimodal los signos se realizan siguiendo el orden marcado por la estructura del idioma oral correspondiente y cada signo guarda una relación directa con una palabra existente en dicho idioma. Está dirigida a dos grupos de pacientes: los deficientes auditivos y los oyentes sin habla funcional (personas con trastornos del espectro autista, discapacidad intelectual, afasia o dispraxia). A diferencia de los sistemas “con ayuda”, la comunicación bimodal mantiene muchas características de la comunicación oral, como el contacto visual y la instantaneidad en la producción-recepción. Otro hecho ventajoso es que un signo es más global que una palabra y puede moldearse físicamente; y, por último, puede enseñarse a partir de un nivel cognitivo bajo, con una edad mental de 12-18 meses. Por otra parte, puede utilizarse en cualquier circunstancia y no depende de un objeto externo, es rápida en su ejecución y es más fácil su adquisición en los adultos, en comparación con la lengua de signos, ya que lo único que se requiere es aprender un léxico, que es regido por las mismas reglas que la lengua oral.

Terapia auditiva verbal

La terapia auditiva-verbal (TAV) está organizada en torno a diez principios rectores que constituyen la esencia de la práctica y sirven como guía para los terapeutas. Estos principios señalan los requerimientos esenciales para que el niño pueda aprender a utilizar su audición, debidamente amplificadas, para aprender a escuchar, procesar el lenguaje y comunicarse oralmente.

La terapia se lleva a cabo mediante sesiones individuales conducidas por un terapeuta auditivo verbal certificado y con la participación de alguno de los padres o un adulto a cargo del niño. La presencia del familiar no se limita a la observación, sino que este interviene de manera activa en la adquisición de conocimientos para transferir lo realizado en la sesión a todos los ámbitos de la vida cotidiana del niño y hacerlo extensivo a los demás miembros de la familia y la comunidad. Por este motivo se dice que la TAV es una terapia para adultos, ya que, si bien el objetivo final siempre es el desarrollo del niño, el trabajo diario está orientado a los adultos significativos de su entorno.

Una gran variedad de técnicas, estrategias y procedimientos se llevan a cabo en cada sesión y durante el resto del día para asegurarse de que el niño reciba una óptima exposición al lenguaje oral a través de la audición. Se prescinde de la enseñanza formal

de lectura labial o cualquier otra modalidad de procesamiento de la información que no sea exclusivamente auditiva.

La TAV debería considerarse como opción prioritaria si el deseo y las expectativas de los padres están puestos en el desarrollo del lenguaje oral, siempre y cuando se trate de niños pequeños detectados tempranamente, óptimamente equipados y sin patologías severas asociadas.

Los principios de la práctica auditivo verbal (adaptados de los principios desarrollados por Doreen Pollack, cit. en Garrido, 2015) son:

1. Promover la detección de la deficiencia auditiva lo más tempranamente posible a través de programas de *screening*, idealmente neonatal y a lo largo de toda la infancia, seguida de una intervención audiológica inmediata y de un programa de TAV.
2. Ejercer la gestión médica y audiológica de forma enérgica e inmediata, incluyendo la selección, modificación y mantenimiento de los audífonos, IC u otros dispositivos de ayuda auditiva apropiados.
3. Guiar y orientar a los padres para que puedan ayudar a sus hijos a usar la audición como modalidad sensorial principal para el desarrollo del lenguaje, sin enfatizar la lectura labial o el uso de lengua de señas.
4. Guiar, aconsejar y apoyar a los padres para que puedan desempeñar adecuadamente su papel de modelos primarios del lenguaje oral (percepción auditiva y producción oral) mediante una participación activa en sesiones individuales de TAV. Ayudarlos a comprender el impacto de la hipoacusia y la sordera (deficiencia auditiva) en la familia entera.
5. Crear ambientes propicios para el desarrollo de la percepción auditiva y la producción oral en la vida diaria del niño.
6. Orientar a los padres para que puedan ayudar a sus hijos a integrar la audición en el desarrollo de sus habilidades de comunicación y sociales diariamente.
7. Asesorar e informar a los padres para que utilicen patrones naturales de desarrollo de audición, habla, lenguaje, cognición y comunicación.
8. Ayudar a los niños a “monitorear” su propia voz y las voces de los demás en función de aumentar la inteligibilidad de su lenguaje hablado.
9. Considerar y evaluar continuamente el desarrollo de los niños en las áreas mencionadas y, a través de la intervención diagnóstica, modificar el programa cuando sea necesario (terapia diagnóstica).
10. Proporcionar servicios de apoyo para facilitar la inclusión educativa y social de los niños en clases de educación regular para niños oyentes.

Terapia auditiva oral

La terapia auditiva-oral (TAO) es una opción terapéutica con fuerte componente de percepción auditiva y producción oral, pero orientada a aquellos niños que por diferentes

razones no están en condiciones de manejarse y funcionar únicamente a través de la audición. Es un abordaje multisensorial en el que, si bien el canal de ingreso es predominantemente auditivo, se habilita el uso y la combinación de información proveniente de otros sensores, como el visual y el propioceptivo. Se lleva a cabo en sesiones individuales o en escuelas especiales para niños con deficiencia auditiva de modalidad oral.

Su marco teórico, técnicas y estrategias son muy similares a los de la TAV, pero su apertura al uso de otras modalidades de información la hacen más adecuada para niños mayores, con detección tardía o con patologías asociadas que obstaculizan el aprendizaje incidental y exclusivamente auditivo. Todas aquellas habilidades de las que el niño no pueda apropiarse de manera espontánea en un contexto de aprendizaje desestructurado o incidental se presentan de un modo más formal, analítico y estructurado.

Bibliografía

- Abadía, C.; Jacob, A. y Wolman, M. (2015), *Conceptos de audiología aplicados al lenguaje*, Diplomatura en Trastornos del Lenguaje Infantil, Buenos Aires, Universidad Austral.
- Aizpun, A.; Boullón, M.; Dudok, M.; Kibrik, L.; Maggio, M.; Maiocchi, A. y Vázquez Fernández, P. (2013), *Enfoque neurolingüístico de los trastornos del lenguaje infantil*, Buenos Aires, Akadia.
- Alm, P. (2005), *On the causal mechanisms of stuttering*, Lund, Universidad de Lund.
- Álvarez, A.; Benavidez, C.; Maggio, V.; Farías Almeida, M. y Trombetta, G. (2015), *Comunicación bimodal. Elementos básicos para su aplicación*, Buenos Aires, Hesiodo.
- Anderson, V.; Levin, H.; Jacobs, R.; Donald, T. y Knight, R. (eds.) (2002), *Principles of frontal lobe function*, Nueva York, Oxford University Press, pp. 504-527.
- APA (American Psychiatric Association) (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-5*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- ASHA (American Speech-Language-Hearing Association) (2007), “Childhood apraxia of speech (technical report)”, doi:10.1044/policy.TR2007-00278.
- Bermeasolo Beltrán, J. (2001), *Psicología del lenguaje*, Santiago de Chile, Universidad Católica de Chile.
- Busto Marolt, L. (2007), “Tartamudez y ganglios basales”, *Archivos de Neurología, Neurociencias y Neuropsiquiatría*, 13(1): 39-56.
- (2013), *Intervención en disfluencia*, Diplomatura en Trastornos del Lenguaje Infantil, Buenos Aires, Universidad Austral.
- Conti-Ramsden, G. y Botting, N. (2008), “Emotional health in adolescents with and without a history of specific language impairment”, *J. Child Psychol. Psychiatry*, 49(5): 516-525.
- Crespo-Eguílaz, N. y Narbona, J. (2003), “Perfiles clínicos evolutivos y transiciones en

- el espectro del trastorno específico del desarrollo del lenguaje”, *Rev. Neurol.*, 36(1, extra): 29-35.
- (2006), “Subtipos de trastorno específico del desarrollo del lenguaje: perfiles clínicos en una muestra hispanohablante”, *Rev. Neurol.*, 43(supl. 1): 193-200.
- Dodd, B. (1996a), “Children with speech disorder: defining the problem”, en B. Dodd (ed.), *The differential diagnosis and treatment of children with speech disorder*, Londres, Whurr, pp. 1-20.
- (1996b), “Children’s acquisition of phonology”, en B. Dodd (ed.), *The differential diagnosis and treatment of children with speech disorder*, Londres, Whurr, pp. 21-48.
- Dodd, B.; Holm, A.; Crosbie, S. y McIntosh, B. (2010), “Core vocabulary intervention for inconsistent speech disorder”, en L. Williams, S. McLeod y R. McCauley (eds.), *Interventions for speech sound disorders in children*, Baltimore, Brookes, pp. 117-136.
- Freeman, L. y Dake, S. (1997), *Teach Me Language: a manual for children with autism, asperger’s syndrome and related developmental disorders*, Langley, SKF Books.
- García Winner, M. (2005), *Think social! A social thinking curriculum for school age students*, San José (California), Think Social Publishing.
- Garrido, M. (2015), *Intervención terapéutica en hipoacusia*, Diplomatura en Trastornos del Lenguaje Infantil, Buenos Aires, Universidad Austral.
- Greenspan, S. y Wieder, S. (2006), *The child with special needs*, Bethesda (Maryland), ICDL.
- Hayden, D. (2004), “PROMPT: a tactually grounded treatment approach to speech production disorders”, en I. Stockman (ed.), *Movement and action in learning and development: clinical implications for pervasive development disorders*, San Diego, Elsevier-Academic Press, pp. 255-297.
- (2006), “The PROMPT model: use and application for children with mixed phonological-motor impairment”, *Advances in Speech-Language Pathology*, 8(3): 265-281.
- Hospital Aita Menni, Servicio de Daño Cerebral (s.f.), *Guía para el manejo de la disartria*, Arrasate-Mondragón; disponible en <dañocerebral.es>.
- Itard, J. y Pinel, P. (1978), *El salvaje de Aveyron: psiquiatría y pedagogía en el iluminismo tardío*, Buenos Aires, Centro Editor América Latina.
- Jaswal, V. K. y Markman, E. M. (2003), “The relative strengths of indirect and direct word learning”, *Developmental Psychology*, 39(4): 745-760.
- Law, J.; Garret, Z. y Nye, C. (2015), “Speech and language therapy interventions for children with primary speech and language delay or disorder”, *The Cochrane Library*, nº 6.
- Lebrun, Y. (1990), “Apraxia of speech: a critical review”, *Journal of Neurolinguistics*, 5(4): 379-406; doi: 10.1016/0911-6044(90)90021-P.
- Leonard, L. (2000), “Specific language impairment across languages”, en D. Bishop y L.

- Leonard (eds.), *Speech and language impairment in children: causes, characteristics, intervention and outcome*, Filadelfia, Psychology Press, pp. 115-129.
- Melle, N. (2012), “Disartria. Práctica basada en la evidencia y guías de práctica clínica”, *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 32(3): 120-133.
- Monfort, M. y Juárez Sánchez, A. (1989), *Registro fonológico inducido. Manual técnico*, Madrid, CEPE.
- Monfort, M.; Juárez Sánchez, A. y Monfort Juárez, I. (2004), *Niños con trastornos pragmáticos del lenguaje y la comunicación*, Madrid, Entha.
- (2006), *La práctica de la comunicación bimodal: del signo a la palabra*, Madrid, Entha.
- Monfort, M. y Monfort Juárez, I. (2002), *En la mente 1*, Madrid, Entha.
- (2006), *En la mente 2*, Madrid, Entha.
- Narbona, J. (2015), *Neurobiología del lenguaje*, Diplomatura en Trastornos del Lenguaje Infantil, Buenos Aires, Universidad Austral.
- Narbona, J. y Chevrie Muller, C. (1997), *El lenguaje del niño. Desarrollo normal, evaluación y trastornos*, Barcelona, Masson.
- Nijland, L. (2003), *Developmental apraxia of speech: deficits in phonetic planning and motor programming*, Katholieke Universiteit Nijmegen; disponible en: <dare.ubn.kun.nl>.
- Puyuelo, M. y Rondal, J. (2005), *Manual del desarrollo y alteraciones del lenguaje*, Barcelona, Masson.
- Quigley, S. (2016), Ponencia sobre evaluación de la efectividad en la intervención lingüística, presentada en el 30º Congress IALP, Dublín.
- Rapin, I. y Allen, D. (1983), “Developmental language disorders: nosologic considerations”, en U. Kirk (ed.), *Neuropsychology of language, reading and spelling*, Nueva York, Academic Press, pp. 155-184.
- Rapin, I.; Allen, D. y Dunn, M. (1992), “Developmental language disorders”, en S. Segalowitz e I. Rapin (eds.), *Handbook of neuropsychology*, vol. 7, “Child neuropsychology”, Nueva York, Elsevier.
- Swanson, L. (2005), “Use of narrative base language intervention with children who have specific language impairment”, *Am. J. Speech Lang. Pathol.*, vol. 14, pp. 131-141.
- Tarvainen, S. y cols. (2016), “Receptive language interventions for children with language impairments. A critical review of the literature”, ponencia presentada en el 30º Congress IALP, Dublín.
- Williams, D. L. (2010), *Brain processing in developmental disorders of spoken and written language. Developmental language disorders-learning, languages, and the brain*, San Diego, Plural Publishing Inc., pp. 91-126.
- Williams, P. (2010), *Developmental verbal dyspraxia: Nuffield approach*, Londres, Nuffield Hearing and Speech Centre-RNTNE Hospital; recuperado de <www.ergoterapiforbarn.no>, consultado el 14/12/2010.

1. ILAUGH es un acróstico, compuesto por: I = Initiating communication in unfamiliar, L = Listening with eyes and brain, A = Abstracting and inferencing, U = Understanding perspective, G = Getting the big picture, gestalt, H = Humor and Human Relationships.

CAPÍTULO 11

DESARROLLO DEL APRENDIZAJE VERBAL, dislexia, disgrafia

Liliana Estela Fonseca

Introducción

Historia

Las dificultades de aprendizaje han motivado la investigación sistemática de numerosos científicos durante los últimos ciento cincuenta años. Desde 1877 comienzan a aparecer los primeros informes que hablan de un tipo de síndrome caracterizado por una dificultad lectora importante a pesar de que los sujetos que presentaban estas particularidades tenían habilidades perceptivas e intelectuales adecuadas.

En 1896, Percy, un muchacho de 14 años, concurría al consultorio del Dr. William Pringle Morgan, un oftalmólogo de Sussex, Inglaterra. Era un adolescente inteligente que no podía aprender a leer o a escribir, a pesar del esfuerzo de sus maestros y de haber concurrido siete años al colegio, como les ocurre a tantos niños el día de hoy en nuestro país. Percy era un chico perspicaz y rápido en los juegos y en otras situaciones de la vida cotidiana. Pringle Morgan describía así en la literatura científica quizás el primer caso de un niño disléxico. Él denominaba al trastorno “ceguera congénita para las palabras” porque pensaba que las personas que tenían esas dificultades para leer era como si fueran ciegas a las palabras, y esa condición respecto a la lectura estaba presente desde el nacimiento y no era el resultado de la falta de educación (Siegel, 2013).

Cuando Pringle Morgan le dictaba a Percy, él no lograba percibir adecuadamente los sonidos del habla y no lograba establecer las relaciones existentes entre los fonemas y los grafemas. Su tutor decía que era el más inteligente del grado si se le daba la explicación en forma oral. Pringle Morgan notaba que el muchacho podía aprender oralmente y, a pesar de que la lectura era importante, no era su única manera de conocer el mundo. Por esto insistimos, en nuestra práctica, en utilizar otros canales sensoriales de entrada de la información y no únicamente el canal auditivo lingüístico. Filmaciones, videos, láminas o esquemas con apoyatura visual pueden ser diferentes vías de acceso a la información

para que estos niños, adolescentes y adultos aprendan los conocimientos acerca del mundo y de la cultura.

Los niños con dificultades de aprendizaje, a pesar de su condición, pueden ser ayudados con una *enseñanza adecuada*. Este es otro concepto importante que Pringle Morgan plantea y que fue resaltado por Linda Siegel (2013). Percy, con un trabajo *sistemático e individualizado*, logró aprender el sonido de las letras y a leer, pero no sabemos si se convirtió, finalmente, en un lector fluido.

Lamentablemente son muchos los niños argentinos que no aprenden a leer en los primeros años de escolaridad. En los centros asistenciales o en los apoyos escolares encontramos niños de quinto o sexto grado que aún no leen o escriben, o lo hacen de una manera tan precaria que no les permite utilizar la lectura como una herramienta para el aprendizaje, a pesar de haber concurrido a la escuela desde edades tempranas. La respuesta que oímos a esta problemática tiene que ver con las carencias socioeconómicas y la falta de estimulación en el hogar. Sin embargo, no oímos cuestionamientos a las didácticas poco específicas y sistemáticas que han atravesado a la escuela argentina en los últimos años.

Se han investigado además los componentes genéticos relacionados con las dificultades de aprendizaje; sin embargo, se ha comprobado que la expresión conductual de estos aspectos puede ser modificada por la educación. El concepto de *epigenética* enfatiza la importancia del contexto y los factores educativos en estos cambios (Lipina y Posner, 2012).

Pero todos los investigadores coinciden en poner en evidencia las consecuencias emocionales que producen las dificultades de aprendizaje y el fracaso escolar, relacionadas con depresión, ansiedad, aislamiento y otras alteraciones de la conducta.

La tensión entre los aspectos biológicos y el ambiente se hace evidente. Ambos factores resultan influyentes en el desarrollo y en especial la interacción de ambos, siendo tan importante la construcción social como las características intrínsecas del individuo, sobre los que hay que trabajar de manera sistemática.

Trastornos específicos del aprendizaje

Definición y prevalencia

En la décima revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10; OMS, 1992), las dificultades del aprendizaje se describen como trastornos específicos del desarrollo de las habilidades escolares. Se clasifican de acuerdo con dominios específicos: trastorno específico de la lectura, frecuentemente llamado “dislexia”; trastorno específico de la expresión escrita o disgrafía; y trastorno específico de habilidades aritméticas, también llamado “discalculia”.

Según la quinta edición del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-5; en inglés, *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*)

(APA, 2013), los trastornos específicos del aprendizaje se encuentran ubicados dentro de los trastornos del neurodesarrollo, clasificados también sobre la base de dificultades en la lectura, la producción escrita y la matemática.

Históricamente, las dificultades del aprendizaje se caracterizaron por presentarse en niños con un rendimiento “inesperado” y descendido en algún área específica de las nombradas anteriormente, en ausencia de discapacidad intelectual, discapacidad sensorial, trastorno emocional, privación cultural e instrucción insuficiente. A nivel internacional, se considera que los niños con dificultades específicas del aprendizaje (DEA) comprenden la mayor categoría individual de alumnos con necesidades educativas especiales. En otros países, especialmente en los angloparlantes, se cuenta con legislación específica que enmarca tanto la detección como el tratamiento de esta población de alumnos.

Las DEA tienen una prevalencia del 5% al 10% en la población de los niños que se encuentran en edad escolar. Las podemos dividir en su mayoría en dos subtipos: las dificultades vinculadas al procesamiento verbal y las dificultades de aprendizaje no verbales.

Dentro del grupo de niños que presentan dificultades vinculadas al procesamiento verbal, los trastornos de la lectura (o dislexia según el DSM-5) son los más frecuentes, dentro de todo el grupo de trastornos del aprendizaje, llegando a representar el 80% de los casos (Shaywitz y Shaywitz, 2008). La dislexia se presenta como una dificultad en lectura en sujetos que están dentro de los parámetros esperados en cuanto a su inteligencia, motivación y exposición a la enseñanza de la lectura (Norton y cols., 2015). La prevalencia de la dislexia se estima que oscila entre un 6 y un 17% de la población de niños en edad escolar a nivel internacional. En Argentina, lo más cercano a una estadística relacionada con las dificultades de la lectoescritura son los datos del Operativo Nacional de Evaluación (ONE). La última edición publicada, en 2013, demuestra que en tercer grado de primaria el 25,5% de los niños tienen un nivel de desempeño *bajo* en lengua (definición de “bajo” en el informe de ONE: “desempeño elemental o poco satisfactorio en el dominio del conjunto de contenidos y las capacidades cognitivas evaluadas y esperables, según documentos curriculares jurisdiccionales y los núcleos de aprendizaje prioritarios considerados como referentes”). Dentro de este subgrupo se encuentran los niños con DEA en general y dislexia en particular, entre otros.

La dislexia se da en distintos contextos socioculturales y étnicos. Pero, a pesar de no ser independiente de las variables socioculturales y las metodologías de enseñanza de la lectura, su origen es ajeno a ellas.

Las dificultades en la decodificación no tendrían **su origen** en las características lingüísticas de los idiomas, sino **en las características cognitivas de los sujetos**; sin embargo, se han observado distintas manifestaciones de la dislexia en idiomas diferentes (Serrano y Defior, 2005). Los estudios translingüísticos han demostrado diferencias en el proceso de adquisición y desarrollo de la lectoescritura en función de las características ortográficas y fonológicas del sistema escrito considerado. Estas diferencias también intervendrían en la incidencia de dislexia en poblaciones de distintos idiomas. Es así

como la incidencia en un sistema ortográfico opaco, como el inglés, sería mayor que en un sistema ortográfico transparente, como el español o el alemán (Ziegler y Goswami, 2005).

El español tiene una ortografía considerada transparente y su regularidad es más clara en la dirección grafema-fonema, o sea, en la lectura, que en la escritura, debido a la existencia en esta de determinados grafemas inconsistentes, para cuya ejecución no existe una regla ortográfica, de manera que requieren del conocimiento ortográfico y no solo fonológico para ser escritos correctamente.

Linda Siegel plantea la utilización del término “dificultades específicas en la lectura” (*reading disability*), ya que en algunos países el término “dislexia” se considera que designa una “enfermedad” o que es un rótulo que restringe las posibilidades educativas de las personas que presentan estas características. **Las dificultades de lectura deben ser conceptualizadas como un continuo con diferentes grados de severidad.** La cuestión consiste en trazar la línea que divide entre buenos lectores y lectores con dificultades específicas, ya que esta división es arbitraria y depende de la definición que consideremos y el rango.

La Asociación Internacional de Dislexia la considera como una DEA de origen neurobiológico, caracterizada por la presencia de dificultades en la precisión y fluidez en el reconocimiento de palabras y por un déficit en las habilidades de decodificación y deletreo. Estas dificultades son habitualmente **consecuencia de un déficit en el componente fonológico del lenguaje y se presentan de manera inesperada, ya que otras habilidades cognitivas se desarrollan dentro de lo esperado con una adecuada enseñanza de la lectura y la escritura.** Como consecuencias secundarias, pueden presentarse dificultades en la comprensión lectora y puede reducirse la experiencia lectora, lo cual obstaculiza el incremento del vocabulario y del conocimiento general.

Desde el punto de vista genético, la dislexia presenta un importante componente hereditario. Ya se han identificado varios genes candidatos, como ROBO1, KIAA0319, DCDC2 y DYX1C1, que codificarían para procesos biológicos como la migración neuronal y la extensión de dendritas y axones, fundamentales en el proceso de reciclaje neuronal que sucede con el aprendizaje de la lectura. Por otra parte, en cuanto a los factores medioambientales se ha determinado que el nivel socioeconómico, el nivel educativo de los padres, el ambiente literario en el hogar (es decir, cuánto se lee) y la estructura familiar y demográfica contribuyen a la adquisición adecuada de la lectoescritura (Olson y cols., 2013).

Hace unos años conocí a Florencia, que estaba en tercer grado y aún no lograba recordar con certeza ni el nombre ni el sonido de muchas letras. No aprendía a leer y a escribir. Repitió tercer grado. Era hija única y sus padres habían tenido también dificultades (el papá, con epilepsia, y su mamá, con dificultades en la estructuración del lenguaje). Comenzamos con un tratamiento psicopedagógico clínico, luego terapia familiar. Entrevistas conjuntas con la psicopedagoga y un psicólogo nos permitieron adentrarnos en la historia de esa familia, que luchaba por sobrevivir y hacerse cargo de sus conflictos. Supervisiones y múltiples interrogantes surgieron, ya que las dificultades

de Florencia no cedían. No alcanzaba los objetivos mínimos del curso. Personalmente, seguía buscando una respuesta que no encontraba. Finalmente se indicó una consulta neuropsiquiátrica. El diagnóstico fue *dislexia del desarrollo*. El tratamiento se modificó. Florencia se cambió a una escuela amigable con las dificultades, que hace veinticinco años realizó adecuaciones y ajustes en sus expectativas, y que brindó las ayudas necesarias para que Florencia terminara su ciclo primario. El inicio de la escuela secundaria planteó un nuevo problema y cambios de institución. Quisieron probar en una escuela más prestigiosa, que no la entendió, y luego tuvo que cambiar a otra, que la acompañó hasta que egresó. Pudo estudiar una carrera terciaria vinculada a la salud. Ahora sueña con escribir un libro contando sus experiencias como hija, como alumna, como paciente y, en este momento, como mamá.

Habilidades implicadas en la competencia lectora

¿Por qué la lectura es tan difícil de dominar? ¿Qué modificaciones profundas en el circuito cerebral acompañan su adquisición? ¿Existen estrategias de enseñanza mejor adaptadas a las características del niño? La psicología cognitiva y las neurociencias aportaron marcos teóricos, pero en nuestro país carecíamos de instrumentos ajustados a nuestra población que nos permitieran evaluar la lectoescritura y fue necesario crearlos. Esto nos llevó a profundizar sobre conceptos psicolingüísticos que nos permitieron reconocer la importancia de analizar cómo estaban compuestas las palabras, las complejidades silábicas y ortográficas: las sílabas simples –consonante-vocal– (“sapo”), las sílabas inversas –vocal-consonante– (“él”, “estufa”), las sílabas complejas –consonante-vocal-consonante– (“terminar”), la influencia contextual (la “g”, si está al lado de la “a” o de la “e” se lee con fonemas distintos), las inconsistencias y tantos otros conocimientos lingüísticos que fuimos construyendo a la par con nuestros pacientes. A partir de estas inquietudes se desarrolló el test de evaluación de la lectura y escritura LEE (Lectura y Escritura en Español) (Defior Citoler y cols., 2006).

Predictores de la lectura

La conciencia fonológica, la denominación rápida y automática (RAN, *rapid automatized naming*) y el conocimiento de las letras son considerados los principales predictores de la lectura (Norton y Wolf, 2012).

Conciencia fonológica es la capacidad de reconocer, discriminar y manipular los sonidos del lenguaje oral focalizándose en distintas unidades, como sílaba, rima o fonemas. La habilidad para manipular fonemas es un paso clave para la comprensión del principio alfabético, ya que permite establecer la correspondencia entre las letras y los sonidos. Los niños que no son capaces de desarrollar adecuadas habilidades de conciencia fonológica antes de comenzar a leer, presentan, más adelante, dificultades en

la capacidad de decodificación de la lengua escrita (Norton y cols., 2015).

La RAN implica la velocidad con la que se integran áreas de reconocimiento visual con áreas fonológicas y hace referencia al tiempo que le lleva a un sujeto nombrar un estímulo visual familiar, como un objeto, color, letra o número. En sus trabajos originales Denckla y Rudel, sus creadoras, determinaron que las dificultades de denominación predecían problemas en la fluidez lectora, definida como la lectura con adecuado ritmo, entonación y comprensión. Trabajos posteriores de diversos investigadores corroboraron el valor de RAN como predictor del desempeño lector en varios idiomas.

En este contexto, tanto la conciencia fonológica como la velocidad de nominación son consideradas los predictores fundamentales de la lectura. Algunos niños disléxicos presentan dificultades en la realización en una o ambas tareas. De acuerdo con la hipótesis del doble déficit, las dificultades en el procesamiento fonológico y en la RAN pueden aparecer en forma conjunta o independiente. Hay individuos que solo tienen dificultades fonológicas, otros que presentan dificultades de RAN y una tercera población que manifiesta ambas. El grupo con el doble déficit es el que muestra mayores dificultades para leer y ofrece mayor resistencia al tratamiento. El origen de estas dificultades es multifactorial, ya que está influenciado tanto por factores genéticos y ambientales como didácticos. Los aspectos ambientales están vinculados con los contextos de desarrollo y la exposición de los niños al lenguaje, tanto en el hogar como en la escuela.

Un dato interesante es el obtenido por un grupo de investigadores que comprobaron que los niños chinos que comienzan a identificar números a los 3 años alcanzan mucho antes la automatización del proceso de denominación de números que otros niños, siendo un predictor importante de la lectura fluida hacia el tercer grado (Wei y cols., 2015). Esto nos indica que estas habilidades están muy relacionadas con aspectos significativos en la educación inicial fijados por las políticas educativas y los núcleos básicos de aprendizaje.

El conocimiento de las letras, ya sea su nombre o su sonido, antes del aprendizaje formal también es un predictor del éxito de la lectura posterior, porque permite establecer un puente entre las estrategias visuales y las fonológicas en la decodificación inicial.

La pregunta que surge entonces es: ¿por qué es importante realizar una detección temprana de los niños en riesgo de presentar dificultades específicas en la adquisición del lenguaje escrito? La principal razón para llevar a cabo en forma efectiva y precisa la identificación de esta población de niños es evitar el fracaso escolar, la repitencia asociada a la sobre edad y eventualmente la deserción escolar. Aunque estos son los escenarios más extremos de este problema, como mencionamos anteriormente, varios autores han demostrado que las dificultades en el aprendizaje en general y de la lectura en particular traen aparejadas consecuencias a nivel emocional. Se asocian a las dificultades de aprendizaje problemas de conducta, baja autoestima, falta de motivación y abandono escolar, carencia de estudios terciarios y universitarios, síntomas de ansiedad y estrés. Aunque no hay estudios formales que analicen este tipo de variables en nuestro país, las consecuencias de las dificultades del aprendizaje cuando no se produce una intervención adecuada de manera sostenida y sistemática son conocidas por todos,

estando directamente asociadas al fracaso escolar.

El aprendizaje del lenguaje escrito

El lenguaje escrito es bastante reciente en el desarrollo de la humanidad, como describen numerosos autores, y la gran invención cultural consiste en el principio alfabético, la fragmentación del continuo del lenguaje oral en unidades tan pequeñas (fonemas) que pueden ser representadas por símbolos (las letras del alfabeto). Este proceso, que a la humanidad le llevó miles de años, los niños deben reconstruirlo en los primeros siete años de vida y en los primeros años de escolaridad. Y, como sabemos, a diferencia del lenguaje oral, que se aprende de manera espontánea si uno está inserto en un contexto lingüístico, el dominio de la lectura y de la escritura requiere del aprendizaje escolar y de la utilización casi automática y eficaz de un conjunto de habilidades lingüísticas y cognitivas. Estas competencias del lector pueden ser de bajo nivel, ya que son fácilmente automatizables y no requieren conciencia, como el reconocimiento de palabras a nivel fonológico o la atribución de un significado. Sin embargo, hay otras, que llamamos “de alto nivel”, ya que permiten elaborar una idea, construir una inferencia o autorregular el proceso. Estas exigen cierto grado de conciencia y de control (Perfetti y cols., 2005). Sin embargo, tanto unas como otras influyen directamente en la comprensión, que es el fin último de la lectura, y su estudio pormenorizado nos ayuda a identificar las dificultades de aprendizaje vinculadas a cada uno de estos procesos. Procesos ascendentes (*bottom-up*), que van de lo simple a lo complejo, interactúan con procesos descendentes (*top-down*), que son semánticamente orientados a partir de la atribución de significados.

Cuando los lectores expertos leen, en primer lugar actúa un analizador visual ortográfico, cuyo objetivo es percibir y analizar los rasgos de los estímulos visuales e identificarlos. Esta información pasa a una memoria sensorial llamada “icónica” e inmediatamente a la memoria a corto plazo. Allí se llevan a cabo las operaciones destinadas a reconocer las letras y los patrones visuales a diferencia del conocimiento lingüístico que poseemos de las palabras, almacenado en el *léxico mental*.

De acuerdo con el modelo de doble ruta existirían dos rutas o dos procedimientos para procesar las palabras (Colheart, 2006). Uno se ha denominado “subléxico”, “indirecto” o “fonológico”, ya que convierte las palabras escritas en sonidos mediante las reglas de conversión grafema-fonema, procede en serie y es absolutamente necesario en la lectura de pseudopalabras, como “ipitanami”, ya que no tienen representación en el léxico mental. El otro procedimiento consiste en la ruta léxica, visual, directa, donde las palabras se asocian directamente con su significado; implica un reconocimiento global e inmediato de las palabras que ya han sido procesadas o almacenadas en el léxico mental. Estas dos vías están íntimamente conectadas en la lectura hábil como partes sinérgicas de un mismo proceso. El reconocimiento de palabras es un proceso indispensable para alcanzar la comprensión lectora.

¿Qué procesos están implicados en la lectura?

Los procesos *perceptivos visuales* son importantes para la lectura y tienen que ver con la percepción de letras, sílabas y palabras. Nos permiten el análisis visual de los rasgos invariantes que posibilitan reconocer las letras en las distintas tipografías y hasta en los grafitis en la calle.

La discriminación visual nos permite diferenciar letras semejantes y reconocer la direccionalidad, las habilidades visomotoras y gráficas nos permiten reproducirlas. La integración visolingüística permite asociar letras y palabras con su sonido y su significado, y la memoria visual hace posible que esta información esté disponible cada vez que la necesitamos.

A pesar de que las Academias de Pediatría y Oftalmología de Estados Unidos indicaron en 2009 que las dificultades visuales raramente son la causa de las dificultades de aprendizaje de los niños, en este momento hay un grupo de investigadores que está intentando profundizar acerca de las relaciones entre lectura y estrés visual (Singleton, 2009). Ellos han llegado a la conclusión de que el estrés visual no es la causa de las dificultades de lectura; sin embargo, muchos chicos con dificultades de lectura o dislexia presentan estrés visual, lo que ha llevado a investigar el tipo de letra más adecuado, el espaciado entre las letras y el contraste como elementos fundamentales para mejorar la calidad de ese *input* visual imprescindible para la lectura. La buena calidad de los libros y las fotocopias a las que están expuestos nuestros niños incrementa la precisión en la lectura y la motivación para leer.

Los procesos *fonológicos* implican tres dimensiones: conciencia fonológica, memoria a corto plazo verbal y acceso rápido al léxico fonológico. Estos procesos indican el conocimiento explícito que tienen los sujetos sobre los sonidos de su propia lengua.

Sylvia Defior Citoler define las principales tareas fonológicas como:

- Conciencia léxica (por ejemplo, ¿cuántas palabras hay en una frase?).
- Conciencia de la rima (¿riman “gato” y “pato”?).
- Conciencia silábica (¿cuántas sílabas hay en la palabra “mariposa”?).
- Conciencia intrasilábica (¿qué diferencia hay entre “mar” y “bar”?).
- Conciencia fonémica (¿cuántos sonidos se oyen en la palabra “maceta”?) (Defior Citoler y cols., 2015).

El enorme caudal de evidencia científica que se ha obtenido acerca de estos procesos no deja la menor duda respecto de la importancia crucial de la conciencia fonológica como predictor de la lectura y como eje de la rehabilitación, y de su implicancia en la educación inicial. Los niños que reciben información explícita y sistemática acerca de los sonidos que forman las palabras, que juegan con ellos y establecen relaciones entre el lenguaje oral y el lenguaje escrito se convertirán fácilmente en buenos lectores (Simos y cols., 2002).

Estos hallazgos han puesto en evidencia que las dificultades que observamos en la

lectura se deben a déficits sutiles que se producen en el procesamiento del lenguaje y en el procesamiento visoatencional.

El éxito en la lectura y la escritura también se asocia a los *procesos prosódicos*. La investigación sobre el origen de los procesos fonológicos ha llevado a la investigación sobre procesos relacionados con la percepción del habla y la percepción e integración de señales acústicas que subyace a la estructura fonética, al ritmo silábico y al ritmo del habla (Goswami, 2015). Estas investigaciones explican por qué muchos niños disléxicos tienen dificultades para identificar la sílaba acentuada o sílaba tónica de las palabras o la estructura métrica de las oraciones y para percibir y seguir patrones rítmicos.

Las habilidades prosódicas predicen la adquisición de la lectura en sistemas alfabéticos como el español (Calet y cols., 2013), son un indicador temprano de las dificultades de aprendizaje, son pobres en los niños con dislexia y el entrenamiento en dichas habilidades tiene un efecto positivo en el tratamiento de los niños disléxicos.

Memoria de trabajo y competencia lectora

Baddeley utiliza por primera vez en 1976 el término “*memoria de trabajo*” (MT) para describir la memoria temporal *on line* que utilizamos en ciertas tareas para resolver determinados problemas. La MT ha sido descrita como un mecanismo de almacenamiento temporal que permite retener a la vez algunos datos de información en la mente, compararlos, contrastarlos o, en su lugar, relacionarlos. Se responsabiliza del almacenamiento a corto plazo, a la vez que manipula la información necesaria para los procesos cognitivos de alta complejidad (Baddeley, 1983). La MT participa tanto en los procesos referidos al mecanismo de procesamiento de la información como en los vinculados al almacenamiento temporal.

En la lectura implica, por ejemplo, la decodificación o reconocimiento de palabras o frases mientras se recuerda lo que se estaba leyendo. Cuando se está iniciando el proceso de aprendizaje de la lectura es necesario recordar las reglas de conversión grafema-fonema del primer segmento de la palabra para continuar con el siguiente. Las palabras largas incrementan la demanda a la MT, como también las letras que tienen más de un sonido equivalente.

Siegel y Ryan (1989) investigaron la MT en niños normales y con trastornos de lectura. Los niños debían leer en voz alta varias oraciones. Luego se les presentaban las oraciones sin la palabra final y se les pedía que la completaran (por ejemplo, “En el verano hace mucho...”). Los niños con trastornos en la lectura presentaban mayores dificultades en este tipo de tarea.

Durante el período de adquisición de las habilidades de lectura, los procesos fonológicos y sintácticos y la MT muestran un significativo incremento en el desarrollo. En los niños que presentan trastornos específicos de lectura y también de matemáticas, estos procesamientos son deficitarios. Sin embargo, los procesamientos semánticos y ortográficos o de reconocimiento visual no aparecen tan afectados.

Los niños que tienen un bajo rendimiento fonológico se apoyan para leer en los procesamientos semánticos y ortográficos, produciendo errores significativos en la lectura y en muchos casos cambiando una palabra por otra de uso más frecuente. *La MT es esencial para la comprensión lectora, ya que permite mantener la información ya elaborada durante un corto período de tiempo, mientras que se lleva a cabo el procesamiento de la nueva información que va llegando a este almacén temporal y, al mismo tiempo, se asocia esta información a los conocimientos previos almacenados en la memoria a largo plazo (MLP).*

Para lograr la competencia lectora, la MT es necesaria:

- *En la conversión grafema-fonema*, para la lectura de palabras aisladas, en la que es necesario realizar la correspondencia grafema-fonema y mantener esta conversión en la memoria mientras se procesa el resto de los elementos de la palabra.
- *En la extracción del significado global del texto*, para la utilización de estrategias cognitivas y metacognitivas, pues durante la lectura de un texto debemos extraer las relaciones semánticas y sintácticas que se establecen entre las palabras y recordar el sentido de las frases que vamos leyendo, para poder asociarlas y comprender el significado global de la lectura.

La MT explica además la diferencia en comprensión lectora entre distintos lectores. Muchos pobres comprendedores se caracterizan por tener poca amplitud de MT (Gutiérrez y cols., 2002).

Las últimas investigaciones señalan a la MT no como la causa principal de distintas dificultades que afectan el rendimiento académico, sino como un *factor protector* del aprendizaje: los niños que poseen mayor capacidad de MT van a tener un mejor desempeño en el aprendizaje escolar a largo plazo. Además sostienen que el entrenamiento sobre la capacidad de MT y sobre las estrategias da buenos resultados.

La fluidez lectora

La lectura fluida es una lectura con precisión, con ritmo y entonación. Es la resultante de las habilidades de decodificación y de comprensión. Implica la lectura con una velocidad adecuada, que permite la comprensión más profunda, ya que libera recursos cognitivos que se pueden utilizar para procesos más complejos, como la construcción de inferencias o la autorregulación. Esto supone una automatización de los procesos de decodificación, o sea, una identificación rápida, fluida y sin esfuerzo de las palabras dentro y fuera de un contexto. Las dificultades en la fluidez son especialmente evidentes en las lenguas transparentes, como el español (Serrano y Defior, 2008).

La fluidez lectora implica precisión, es decir, automatización de los procesos de reconocimiento de palabras, velocidad, prosodia y expresividad. Se va logrando en los primeros grados de escolarización, a partir de la exposición del niño a la práctica guiada de textos simples, con el modelado permanente del maestro.

Sylvia Defior Citoler plantea que un niño a fines de primer grado de primaria debe leer aproximadamente de 35 a 59 palabras por minuto. En la escuela secundaria se esperarían en tercer año 155, teniendo en cuenta la variabilidad individual (Defior Citoler y cols., 2015).

La comprensión lectora

La comprensión lectora es el resultado de un proceso regulado por el lector, en el que se produce una interacción entre la información que le proporciona el texto y la información almacenada en su memoria verbal a largo plazo.

Cuando nos enfrentamos a un texto nos damos cuenta de que para comprenderlo no es suficiente conocer el significado de las palabras aisladas o las oraciones que lo componen, sino que además debemos completar la información faltante con nuestros conocimientos previos.

Oakhill y Cain proponen que, para alcanzar una representación coherente e integrada del contenido de un texto, el lector lleva a cabo un procesamiento en paralelo mediante el que deriva e integra los significados de las palabras, las oraciones y los párrafos; asimismo, identifica las ideas principales, reconoce la estructura textual y elabora inferencias a medida que va regulando el proceso (Oakhill y Cain, 2012).

Tanto el *lector*, que es el agente de la comprensión, como el objetivo y las características de la *actividad* que lleva a cabo y el *texto* que ha de ser comprendido, sin olvidar el *contexto* sociocultural en el que están inmersos, son elementos importantes para explicar la habilidad lectora.

A partir de las relaciones entre oraciones adyacentes se conforma la microestructura del texto, que, unida a la macroestructura, que constituye la relación entre las ideas principales, conforma el *texto base*, que supone relaciones de coherencia local, o sea, la conexión entre secuencias cortas y próximas. Sin embargo, la comprensión que se logra a partir de la construcción de la base del texto es superficial. Alcanzar un nivel más profundo de comprensión supone la construcción de una representación más subjetiva y elaborada, que involucra el *modelo de situación*.

Las dificultades en la comprensión lectora pueden tener su origen en procesos más básicos, como el reconocimiento de palabras, o en otros, de mayor nivel, vinculados a la comprensión del discurso. También son importantes el vocabulario, la lectura fluida, los procesos metacognitivos que regulan la comprensión.

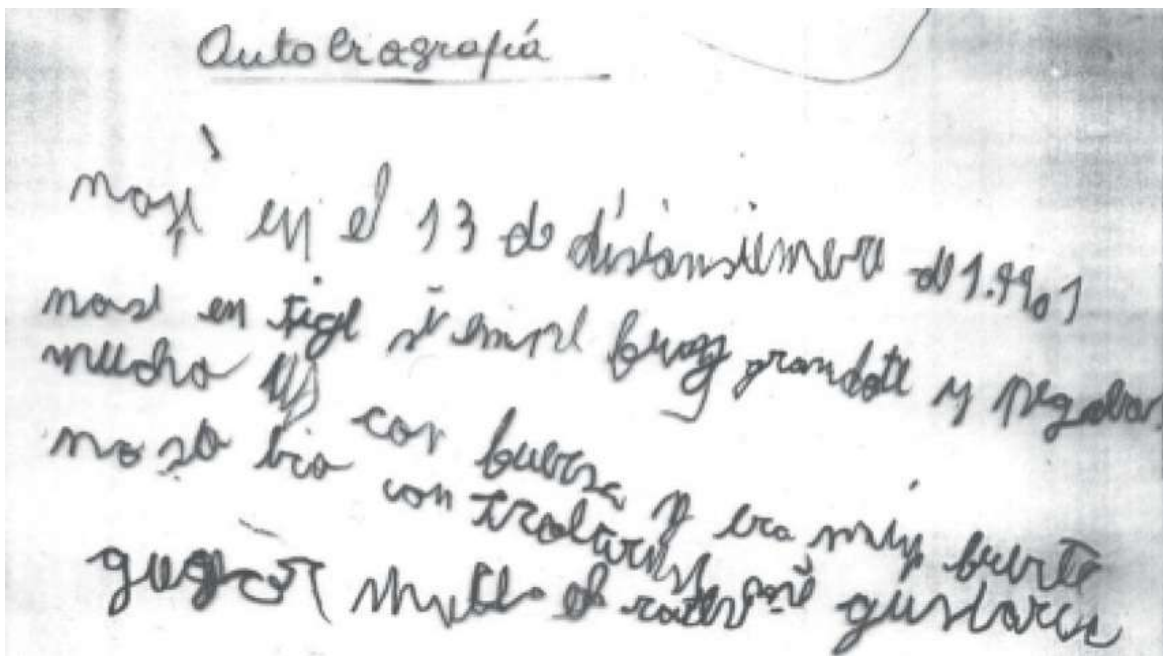
Las dificultades de la comprensión lectora en general tienen que ver con dificultad para formar ideas simples a partir de una frase compleja, para desactivar significados no pertinentes, para realizar distinto tipo de inferencias e integrar la información con los conocimientos previos y para autorregular el proceso.

La escritura y sus dificultades

El de escritura es quizás una de las habilidades más complejas y demandantes para nuestro limitado sistema cognitivo, pues requiere el trabajo simultáneo de muchos procesos subyacentes. En la escritura tienen lugar distintos procesos, como los léxicos, los vinculados a la producción de palabras y los vinculados a la composición escrita con intención comunicativa.

La dificultad de la escritura se denomina “disgrafía” y, como en el caso de la lectura, puede deberse al desarrollo o ser adquirida como consecuencia de una lesión neurológica. Como observamos en la figura 11.1, la escritura de estos niños tiene un aspecto desorganizado y anárquico, con mala letra, errores ortográficos y fonológicos. Parece desconocer el uso de las mayúsculas y minúsculas y los signos de puntuación, muestra fragmentaciones de palabras y uso incorrecto de la sintaxis. Algunos de estos niños presentan además dificultades significativas en la coordinación visomotora y grafomotriz, que a veces lleva a que su letra sea ilegible.

Figura 11.1
Ejemplo de disgrafia



Estos niños además presentan escasas aptitudes para el lenguaje, escasa memoria a corto y largo plazo, dificultad en la coordinación visomotora, dificultades para elaborar una secuencia, escasas aptitudes organizativas y significativas dificultades ortográficas, como se observa en la figura 11.2.

tanto, es importante que estén expuestos a diversos tipos de letras y logren reconocer los rasgos distintivos de cada una y aquellos que nos permiten identificarlas en distintos contextos.

Borzzone y Yausaz (2004) demostraron que los niños que aprendieron a escribir en letra cursiva obtuvieron puntajes superiores en la escritura de palabras que aquellos que aprendieron en imprenta. Pero, como la enseñanza en Argentina comienza en imprenta mayúscula, los niños han recibido mucha práctica de trazado de la letra en imprenta mayúscula y poca de la cursiva. Muchos continúan escribiendo en imprenta y abandonan rápidamente la cursiva. Como se ha observado en otros estudios, las habilidades motrices relacionadas con la escritura en cursiva son particularmente sensibles a los efectos de la instrucción específica.

Las dificultades para codificar la información visoespacial

En general estamos más habituados a profundizar acerca de las dificultades de aprendizaje relacionadas con el procesamiento lingüístico en general y sobre el procesamiento fonológico en particular. Sin embargo, **muchos estudiantes presentan dificultades de aprendizaje relacionadas con su habilidad para procesar la información espacial, específicamente para codificar información respecto de las relaciones espaciales que se establecen entre distintos elementos. Esto afectaría un aspecto importante, que es la memoria espacial a corto plazo** (Narimoto y cols., 2013).

En nuestra experiencia clínica observamos algunos niños con muy buenas habilidades de lectura y en la expresión de conceptos verbales, con uso de vocabulario inesperado, que presentan dificultades significativas en su rendimiento académico, dificultades en el área de matemáticas, grandes dificultades para ubicarse en un mapa o interpretar un gráfico. También observamos que estas dificultades se hacen más notorias a partir de los 8 años. Cuando intentamos definir un diagnóstico sobre estos niños, comprobamos que existe numerosa bibliografía que describe un tipo de dificultad de aprendizaje, caracterizada por una capacidad de aprendizaje verbal adecuada pero dificultades significativas para el aprendizaje basado en relaciones visoespaciales. En 1967 Byron Rourke (2005) comenzó a describir este tipo de DEA a la que denomina “dificultad de aprendizaje no verbal” (DANV) (*non verbal learning disability*, NLD), que se desarrolla en el capítulo 12.

Diagnóstico de las dificultades específicas del aprendizaje

Entre las DEA se encuentra el gran espectro “dis”: la dislexia, la disgrafía, la disortografía, la discalculia y la dispraxia (o los trastornos de la coordinación). También hay otras dificultades que cursan con dificultades académicas, como los trastornos del desarrollo del lenguaje (TDL), el déficit de atención (ADHD, por su sigla en inglés) y los

trastornos del espectro autista (TEA). Algunos de estos cuadros se presentan en muchas ocasiones simultáneamente en un mismo sujeto. En la clínica, lejos de encontrar cuadros puros, observamos que *la comorbilidad es la regla*.

Para diseñar un proceso diagnóstico adecuado, *debemos pensar en una tríada compuesta por el sujeto, la tarea* (el tipo de tarea, la familiaridad que el niño o adolescente tenga con ella, la metodología de enseñanza, el tipo de escolarización recibida) *y el contexto* (la familia, el clima escolar, el nivel socioeconómico y las oportunidades educativas), *con un enfoque preventivo, que no solo nos permita identificar y diagnosticar, sino que se anticipe a problemas potenciales, especialmente en los procesos educativos, facilitando las condiciones para un mejor aprendizaje*.

Sin embargo, en el diagnóstico de las dificultades de aprendizaje en nuestro país nos hemos encontrado con algunos obstáculos; el principal ha sido la falta de instrumentos de evaluación adecuados y validados para nuestra población. En los últimos años varios equipos de investigación se han abocado a esta tarea.

En el siguiente cuadro indicaremos distintas pruebas de evaluación de los procesos cognitivos específicos relacionados con la lectura, escritura, comprensión de textos y el cálculo, utilizados en nuestro medio (véase el cuadro 11.1).

Cuadro 11.1
Técnicas de evaluación

Procesos cognitivos	Técnicas de evaluación	Referencias
Conciencia fonológica	LEE JEL-K	Defior Citoler y cols. (2006) <www.jel-aprendizaje.com>
Denominación rápida y automática	RAN/RAS	Wolf y Denckla (2005)
Reconocimiento de palabras	LEE JEL PROLEC-R PROLEC-SEC EMLE y TALE-2000	 Cuetos y cols. (2007) Ramos y Cuetos (1999) Toro y cols. (2002)
Fluidez lectora	LEE PROLEC-R	
Prosodia	LEE	

Eficacia lectora	TECLE	Carrillo y Marín (1997)
Escritura	PROESC	Cuetos y cols. (2002)
	LEE PROESCRI	Artiles y Jiménez (2007)
Comprensión lectora	LEE	Abusamra y cols. (2010) León y cols. (2012)
	TLC ECOMPLEC EMLE	
Procesos matemáticos básicos	Pro Cálculo Woodcock WISC-III, IV o V Teddy Math Wratt?	Feld y cols. (2006) Woodcock y Sandoval (1996) Wechsler (1994; 2012) Grégoire, Noël y Van Nieuwenhoven (2015)
MT	AWMA Dígitos del WISC-IV	Alloway y cols. (2004) Wilkinson y Robertson (2006)

Cuadro 11.2
Programas de intervención centrados en evidencias científicas

	Objetivos de la intervención	Programas centrados en la evidencia	Referencias
Dificultades específicas de la lectura	Conciencia fonémica Enseñanza de la reglas de correspondencia fonema-grafema y viceversa Vocabulario visual Fluidez lectora	FONODIS Ayudando a Futuros Lectores JEL-K y JEL Propuesta Dale! Leamos Juntos	Labos y cols. (2014) Cuadro y cols. (2015) < www.jel-aprendizaje.com > < www.propuestadale.com > Borzzone y Marder (2015)
Dificultades de la fluidez	Lecturas repetidas Lectura acelerada		Wexler y cols. (2010) Breznitz (2006)
Dificultades de la	Enseñanza explícita	Lee	Gottheil (2011)

comprensión lectora	de estrategias Modelado de las estrategias Graduación y práctica variada Inferencias	Comprensivamente Leer para Comprender Más allá de las palabras Comprender el lenguaje haciendo ejercicios	Abusamra y cols. (2011) Monfort y cols. (2010) Aguado y cols. (2003)
Dificultades en la escritura y la composición escrita	Evitar la práctica inicial sin supervisión Proporcionar corrección inmediata de los errores Ejercitar los patrones motores Planificar y revisar. Técnica de borradores	Numerosos cuadernillos de editorial CEPE Grafimania KEL	Berninger y cols. (1996)
Dificultades en las matemáticas	Enseñanza conceptual explícita, que integra ejercicios y práctica Numerosidad Combinaciones numéricas básicas Resolución de problemas	Carrera de Números Phpoption JEL-MATH	< www.thenumbercatcher.com > < www.matematicalia.net/index. > < panamath.org > < panamath.org > < www.jel-aprendizaje.com/dificultades-especificas-en-las-matematicas-o-discalculia-i >
Memoria de trabajo		Cogmed	< www.cogmed.com/espanol > < www.matemarote.com.ar >

Intervención sobre las dificultades específicas del aprendizaje

Los conceptos de plasticidad cerebral y epigenética nos permiten comprobar con evidencia científica la importancia de nuestras intervenciones tanto educativas como terapéuticas. Estos cambios que observamos en nuestros pacientes pueden ser evaluados como cambios significativos en el desarrollo.

Como hemos enfatizado en la introducción, muchas premisas sostenidas por los investigadores hoy se han comprobado (véase el cuadro 11.2).

Nuestra intervención en el campo de las dificultades de aprendizaje debe ser:

- Individualizada o en pequeños grupos.

- Multidisciplinaria, porque involucra a profesionales y estrategias de tratamiento provenientes de varios campos, como la educación, la medicina, la psicología, el trabajo social, fonoaudiología, terapia ocupacional, entre otros.
- Multisensorial, ya que se utilizan todas las vías sensoriales involucradas en el funcionamiento cerebral: visión, audición, tacto y cinestesia.
- En el caso de la lectoescritura, basada en un sistema alfabético-fonético que tiene en cuenta los diferentes sonidos de las letras (fonemas), que se unen en sílabas, las cuales conforman palabras.
- Analítico-sintética: se parte de los fonemas para formar las palabras que van a ser leídas; y se dividen las palabras en sílabas y letras para deletrearlas y escribirlas.
- Sistemática, porque el material se organiza y se enseña de una manera lógica y teniendo en cuenta el desarrollo de los procesos cognitivos.
- Intensiva.
- Secuenciada cuidadosamente, porque se le enseña a la persona paso a paso, desde lo más sencillo hasta lo más complejo.
- Acumulativa, porque cada nuevo paso se basa en las habilidades aprendidas y dominadas, y representa un ciclo.
- Cognitiva, ya que hay que ayudar al estudiante a entender las razones para aprender cierto material de una manera específica. Así aprende a depender de su razón y no de su memoria.

La satisfacción emocional surge como resultado de la confianza en sí mismo. Esta confianza es esencial en el proceso de aprendizaje y se logra cuando el material se domina al punto de reducir las tensiones y así motivar a la persona a realizar mejor su trabajo.

Mirando hacia delante

Sin embargo, el desarrollo que van a alcanzar estos niños, adolescentes y adultos en el futuro, y su inserción social, educativa y laboral van a depender no solo de los factores propios de cada sujeto (*factores intrínsecos*), sino de otros factores, relacionados con los contextos (*factores extrínsecos*), en los que los recursos familiares, las oportunidades educativas, la historia escolar y las intervenciones adecuadas y oportunas pasan a ser fundamentales (véase el cuadro 11.3).

Cuadro 11.3
Factores intrínsecos y extrínsecos que determinan el pronóstico

Factores intrínsecos	Factores extrínsecos
----------------------	----------------------

Déficit fonológico	Contexto familiar en los primeros años
Pobre MT	Oportunidades educativas, enseñanza de calidad
Otros trastornos del desarrollo, lenguaje tardío, dificultades atencionales	Asistencia a clases versus ausentismo
Dificultades en la numerosidad	Cambios de escuela
Dificultades de la coordinación	Sobriedad en la escuela
Ansiedad, depresión	Cuidados recibidos versus abandono
Pobre habilidad cognitiva	Intervención oportuna y sistemática

Las personas con dificultades de aprendizaje constituyen un grupo de riesgo al que hay que apoyar, para evitar el fracaso escolar, tan relacionado con la marginación social. Nuestro trabajo consiste, entonces, en levantar barreras y no simplemente en agregar rótulos o clasificaciones que nos ayudan a tipificar pero no siempre nos hablan de esos sujetos particulares que son nuestros pacientes o nuestros alumnos, con el objetivo de garantizarles su derecho a la educación.

Levantar barreras implica identificarlas, trabajar sobre la autoestima reconociendo potenciales, concientizando para construir una mirada positiva de la neurodiversidad y teniendo claro que el cambio se produce si valoramos los distintos estilos de aprendizaje y trabajamos para que las personas se apropien de sus diferencias.

Bibliografía

- Abusamra, V.; Casajús, A.; Ferreres, A.; Raiter, A.; De Beni, R. y Cornoldi, C. (2010), *Test Leer para Comprender (TLC). Evaluación de la comprensión de textos*, Buenos Aires, Paidós.
- (2011), *Leer para comprender. Desarrollo de la comprensión de textos. Libro de actividades*, Buenos Aires, Paidós.
- Aguado, G.; Ripoll, J. y Domezáin, M. (2003), *Comprender el lenguaje haciendo ejercicios*, Madrid, Enttha.
- Alloway, T.; Gathercole, S. y Pickering, S. (2004), *Automated Working Memory Assessment: computerized test battery*, Reino Unido, Pearson.
- APA (American Psychiatric Association) (2013), *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* [5ª ed.], Washington [DSM-5].
- Artiles, C. y Jiménez, J. (2007), *Proescrí primaria. Prueba de evaluación de procesos cognitivos en la escritura*, s.l., Consejería de Educación, Cultura y Deportes del Gobierno de Canarias-Universidad de Las Palmas de Gran Canaria, pp. 978-984.
- Baddeley, A. (1983), *Psicología de la memoria*, Madrid, Debate.
- Berninger, V.; Fuller, F. y Whitaker, D. (1996), “A process model of writing development across the life span”, *Educational Psychology Review*, 8(3): 193-218.
- Borzzone, A. y Marder, S. (2015), *Leamos juntos. Programa para la enseñanza y el aprendizaje de la lectura y la escritura. Guía del docente*, Buenos Aires, Paidós.
- Borzzone, A. y Yausaz, F. (2004), “La incidencia de la enseñanza de distintos tipos de

- letras sobre los procesos tempranos de aprendizaje de la lectura y de la escritura”, *Irice*, nº 18, pp. 69-90.
- Breznitz, Z. (2006), *Fluency in reading: synchronization of processes*, Mahwah (Nueva Jersey), Routledge.
- Calet, N.; Defior, S. y Gutiérrez-Palma, N. (2013), *Efectos del entrenamiento en fluidez lectora sobre la competencia lectora en niños de educación primaria: el papel de la prosodia*, tesis doctoral, Universidad de Granada; disponible en: <hera.ugr.es>.
- Carrillo, M. y Marín, J. (1997), “Test de Eficiencia Lectora TECLE”, en A. Cuadro, D. Costa, D. Trias y P. Ponce de León (2009), *Evaluación del nivel lector. Manual técnico del Test de Eficacia Lectora (TECLE)*, Montevideo, Prensa Médica Latinoamericana.
- Coltheart, M. (2006), “Dual route and connectionist models of reading: an overview”, *London Review of Education*, 4(1): 5-17.
- Cuadro, A.; Trías, D. y Castro, C. (2015), “Ayudando a futuros lectores”, *Ciencias Psicológicas*, 5(2).
- Cuetos, F.; Ramos, J. y Ruano, E. (2002), *Evaluación de los procesos de escritura (PROESC)*, Madrid, TEA.
- Cuetos, F.; Rodríguez, B.; Ruano, E. y Arribas, D. (2007), *PROLEC-R*, Madrid, TEA.
- Defior Citoler, S.; Fonseca, L. y Gottheil, B. (2006), *LEE: Test de lectura y escritura en español: 1º a 4º de educación primaria: manual técnico*, Buenos Aires, Paidós.
- Defior Citoler, S.; Serrano Chica, F. y Gutiérrez Palma, N. (2015), *Dificultades específicas de aprendizaje* [1ª ed.], Madrid, Síntesis.
- Feld, V.; Taussik, I. y Azaretto, C. (2006), *Pro Cálculo. Test para la evaluación del procesamiento del número y el cálculo en niños*, Buenos Aires, Paidós.
- Goswami, U. (2015), “Sensory theories of developmental dyslexia: three challenges for research”, *Nat. Rev. Neurosci.*, 16(1): 43-54.
- Gottheil, B.; Fonseca, L.; Aldrey, A.; Lagomarsino, I.; Pujals, M.; Pueyrredón, D. y cols. (2011), *Programa Lee Comprensivamente*, Buenos Aires, Paidós.
- Grégoire, J.; Noël, M-P. y Van Nieuwenhoven, C. (2015), *TEDI-MATH, Test para el Diagnóstico de las Competencias Básicas en Matemáticas* [2a ed.], Madrid, TEA Ediciones.
- Gutiérrez, F.; García Madruga, J.; Elosúa, R.; Luque, J. y Gárate, M. (2002), “Memoria operativa y comprensión lectora: algunas cuestiones básicas”, *Acción psicológica*, 1(1): 45-68.
- Labos, E.; Maidana, R.; Renato, A. y Habib, M. (2014), *Fonodis. La dislexia. Un desafío terapéutico*, Buenos Aires, Akadia.
- León, J.; Escudero, I. y Olmos, R. (2012), *ECOMPLEC. Evaluación de la comprensión lectora*, Madrid, TEA.
- Lipina, S. y Posner, M. (2012), “The impact of poverty on the development of brain networks”, *Front. Hum. Neurosci.*, vol. 6, p. 238; doi:10.3389/fnhum.2012.00238.
- Monfort, M.; Juárez Sánchez, A. y Monfort Juárez, I. (2010), *Más allá de las palabras*, Madrid, Entha.

- Narimoto, T.; Matsuura, N.; Takezawa, T.; Mitsuhashi, Y. y Hiratani, M. (2013), “Spatial short-term memory in children with nonverbal learning disabilities: impairment in encoding spatial configuration”, *The Journal of Genetic Psychology*, 174(1): 73-87.
- Norton, E.; Beach, S. y Gabrieli, J. (2015), “Neurobiology of dyslexia”, *Curr. Opin. Neurobiol.*, vol. 30, pp. 73-78; doi:10.1016/j.conb.2014.09.007 S0959-4388(14)00195-0 [pii].
- Norton, E. y Wolf, M. (2012), “Rapid automatized naming (RAN) and reading fluency: implications for understanding and treatment of reading disabilities” *Annu. Rev. Psychol.*, vol. 63, 427-452; doi: 10.1146/annurev-psych-120710-100431.
- Oakhill, J. y Cain, K. (2012), “The precursors of reading ability in young readers: evidence from a four-year longitudinal study”, *Scientific Studies of Reading*, 16(2): 91-121.
- Olson, R.; Hulslander, J.; Christopher, M.; Keenan, J.; Wadsworth, S.; Willcutt, E. y DeFries, J. (2013), “Genetic and environmental influences on writing and their relations to language and reading”, *Ann. Dyslexia*, 63(1): 25-43; doi:10.1007/s11881-011-0055-z.
- Perfetti, C.; Landi, N. y Oakhill, J. (2005), “The acquisition of reading comprehension skill”, en M. Snowling y C. Hulme (eds.), *The science of reading: a handbook*, Malden (Mass.), Blackwell.
- Ramos, J. y Cuetos, F. (1999), *Evaluación de los procesos de lectura en alumnos del tercer ciclo de educación primaria y educación secundaria obligatoria (PROLEC-SE)*, Madrid, TEA.
- Rourke, B. (2005), “Neuropsychology of learning disabilities: past and future”, *Learning Disability Quarterly*, 28(2): 111-114.
- Serrano, F. y Defior, S. (2005), “Dyslexia in Spanish: the state of the matter”, *Electronic Journal of Research in Educational Psychology*, 2(2): 13-34.
- (2008), “Dyslexia speed problems in a transparent orthography”, *Annals of Dyslexia*, 58(1): 81-95.
- Shaywitz, S. y Shaywitz, B. (2008), “Paying attention to reading: the neurobiology of reading and dyslexia”, *Dev. Psychopathol.*, 20(04): 1329-1349.
- Siegel, L. (2013), *Understanding dyslexia and other learning disabilities*, Vancouver, Pacific Educational Press.
- Siegel, L. y Ryan, E. B. (1989), “The development of working memory in normally achieving and subtypes of learning disabled children”, *Child Development*, 60(4): 973-980.
- Simos, P.; Fletcher, J.; Bergman, E.; Breier, J.; Foorman, B.; Castillo, E. y Papanicolaou, A. (2002), “Dyslexia-specific brain activation profile becomes normal following successful remedial training”, *Neurology*, 58(8): 1203-1213.
- Singleton, C. (2009), “Visual stress and dyslexia”, en G. Reid (ed.), *The Routledge companion to dyslexia*, Londres-Nueva York, Routledge, pp. 43-57.
- Toro, J.; Cervera Laviña, M. y Urío Ruiz, C. (2002), *EMLE: Escala Magallanes de*

- Lectura y Escritura TALE-2000: manual de referencia*, Burceña-Barakaldo, Grupo Albor-Cohs.
- Wechsler, D. (1994), *Test de inteligencia para niños WISC-III, Manual*, Buenos Aires, Paidós.
- (2012), *Test de inteligencia para niños-WISC-IV* [4a ed.], Buenos Aires, Paidós.
- Wei, W.; Georgiou, G. y Deng, C. (2015), “Examining the cross-lagged relationships between RAN and word reading in Chinese”, *Scientific Studies of Reading*, 19(6): 446-455.
- Wexler, J.; Vaughn, S.; Roberts, G. y Denton, C. (2010), “The efficacy of repeated reading and wide reading practice for high school students with severe reading disabilities”, *Learning Disabilities Research y Practice*, 25(1): 2-10.
- Wilkinson, G. y Robertson, G. (2006), *Wide Range Achievement Test 4 professional manual*, Lutz, Psychological Assessment Resources.
- Wolf, M. y Denckla, M. (2005), *RAN/RAS: Rapid Automatized Naming and Rapid Alternating Stimulus Tests*, Austin (Texas), PRO-ED.
- Woodcock, R. y Sandoval, A. (1996), *Batería Woodcock-Muñoz: pruebas de aprovechamiento revisada*, Itasca (Illinois), Riverside Publishing Company.
- Ziegler, J. y Goswami, U. (2005), “Reading acquisition, developmental dyslexia, and skilled reading across languages: a psycholinguistic grain size theory”, *Psychol. Bull.*, 131(1): 3.

CAPÍTULO 12

CÁLCULO Y APRENDIZAJE NO VERBAL

Sergio Dansilio

Cálculo. Introducción

Es un hecho conocido que los trastornos en el dominio de las matemáticas han quedado relegados en la neuropsicología y en las ciencias de la educación, al menos por dos razones: una, la importancia que se le ha asignado al estudio de las dislexias; otra, que está socialmente aceptado que alguien sea “malo” en matemáticas y existe la idea de que las matemáticas son algo de por sí dificultoso para la población. Sin embargo, aunque la ausencia de código escrito es un hecho en la historia de la humanidad por aproximadamente doscientos mil años y el analfabetismo se encuentra aún hoy extensamente distribuido en la población mundial, los seres humanos han manejado algún sistema de numeración, de contabilidad y de operaciones básicas (Manninger, 1969). Estas tareas son esenciales para la administración material del mundo en el cual se desempeña el sujeto, y hasta se ha pensado que las marcas matemáticas precedieron y facilitaron el desarrollo de la escritura hace aproximadamente seis mil años (Dansilio, 2008a). El bajo desempeño numérico se correlaciona con una serie de hechos que resultan llamativos y destacan la importancia del adecuado dominio de las matemáticas: se asocia a mayor gasto por parte del Estado por persona, hace que el individuo tenga menor grado de acceso al trabajo, constituye un factor de riesgo para la depresión en la edad adulta y descende los ingresos económicos de la persona a lo largo de la vida considerablemente (Bynner y Parsons, 2005; Gross, 2009; Butterworth, 2011). De acuerdo con Geary y cols. (2013), aquellos niños que comienzan la escuela con una pobre comprensión de los numerales tienen cuatro veces más posibilidades que sus pares de rendir en los cuartiles más bajos dentro de tests relevantes para la accesibilidad laboral cuando son realizados durante la adolescencia y controlando estadísticamente otros factores.

De acuerdo con Shalev y cols. (2000), la prevalencia de discalculia se encontraría en un 6,5% de la población escolar, entre el 3,6 y el 6,5% para Butterworth (2005) y del 5 al 8% para Geary (2004). Recordemos que en el trabajo original de Kosc realizado en lo

que fue Checoslovaquia (1974), la frecuencia era de 6,4%. No hay datos epidemiológicos nuevos y no existen estadísticas en otras edades (adolescentes, adultos jóvenes, adultos). Sin embargo, es llamativa la coincidencia en un mismo rango de variabilidad en las distintas cifras, pensando que se trata de diseños de exploración y poblaciones muy dispares, efectuados en distintos momentos históricos. Esto lleva a sospechar con un alto grado de veracidad que la discalculia se presenta –bajo diferentes grados de severidad– en aproximadamente un 6% de la población escolar: cifra similar a la de la dislexia y lo suficientemente extensa como para proporcionarle una exhaustiva atención no solamente en la neuropsicología de los trastornos del aprendizaje, sino en el campo de la educación y de las políticas educativas. Las instituciones educativas generalmente poseen medidas, guías y regímenes para considerar niños o jóvenes que presentan una dislexia. No es así para el caso de la discalculia.

Definición

El término “discalculia del desarrollo” fue introducido en la década del setenta por Kosc (1974) y, en acuerdo con Wilson, podría considerarse que la discalculia es a las matemáticas lo que la dislexia a la lectura: un problema en el aprendizaje de la aritmética que resulta desproporcionado con relación a la media de los pares para cada edad, problema que no puede ser explicado por motivos socioculturales o pedagógicos, déficits sensoriales o intelectuales generales (Wilson, 2005; Molko y cols., 2005). Existen diversos términos, por ejemplo, “discapacidades en el aprendizaje de las matemáticas” – más utilizado en Estados Unidos y ligado a baterías extensas como la Woodcock-Johnson–, “dificultades en el aprendizaje de las matemáticas” (Karagiannakis y cols., 2014), “discapacidades matemáticas” (Geary, 1993) o “discapacidades en la aritmética” (Rourke, 1993). “Discalculia del desarrollo” es la expresión más utilizada (Butterworth, 2005; Butterworth y cols., 2011). Sin embargo, el prefijo “dis-” de por sí, hoy en día, significa “trastorno del desarrollo”, mientras que “a-” hace referencia a trastornos adquiridos. La consagración por el uso y la economía en la expresión justificarían que “discalculia”, sin otro término agregado, alcanzase para denominar a los trastornos en el aprendizaje de las matemáticas de naturaleza específica. De acuerdo con Szűcs y Goswami (2013), dentro de los términos que se han utilizado en el inglés y que en todo o en parte pueden hacer una referencia a la discalculia se encuentran, además del propio “*dyscalculia*”, “*developmental dyscalculia*” (DD; “discalculia del desarrollo”), “*arithmetic-related learning disabilities*” (AD; “discapacidades del aprendizaje relacionadas con la aritmética”), “*arithmetical disability*” (ARITHD; “discapacidad aritmética”), “*arithmetic learning disability*” (ALD; “discapacidad en el aprendizaje de la aritmética”), “*mathematical disability*” (MD; “discapacidad matemática”), “*mathematics learning disability*” (MLD; “discapacidad en el aprendizaje de las matemáticas”) y “*mathematical learning difficulty*” (MLD; “dificultad en el aprendizaje de las matemáticas”). (1)

La quinta edición del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM-5) lo ubica dentro de la categoría 38: “Trastorno específico del aprendizaje” (APA, 2014). Los trastornos en el aprendizaje de las matemáticas se encuentran, bajo el código 315.1 (F81.2), en la subcategoría diagnóstica que corresponde a la “dificultad matemática” (p. 40). De forma más actualizada que en la anterior versión del manual, se detallan los dominios que pueden encontrarse afectados, que incluyen 1) el sentido de los números, 2) la memorización de operaciones aritméticas, 3) el cálculo correcto o fluido y (4) el razonamiento matemático correcto (esta última expresión es realmente conflictiva, como veremos). Es de subrayar que el DSM-5 destaca la expresión “discalculia” como término alternativo.

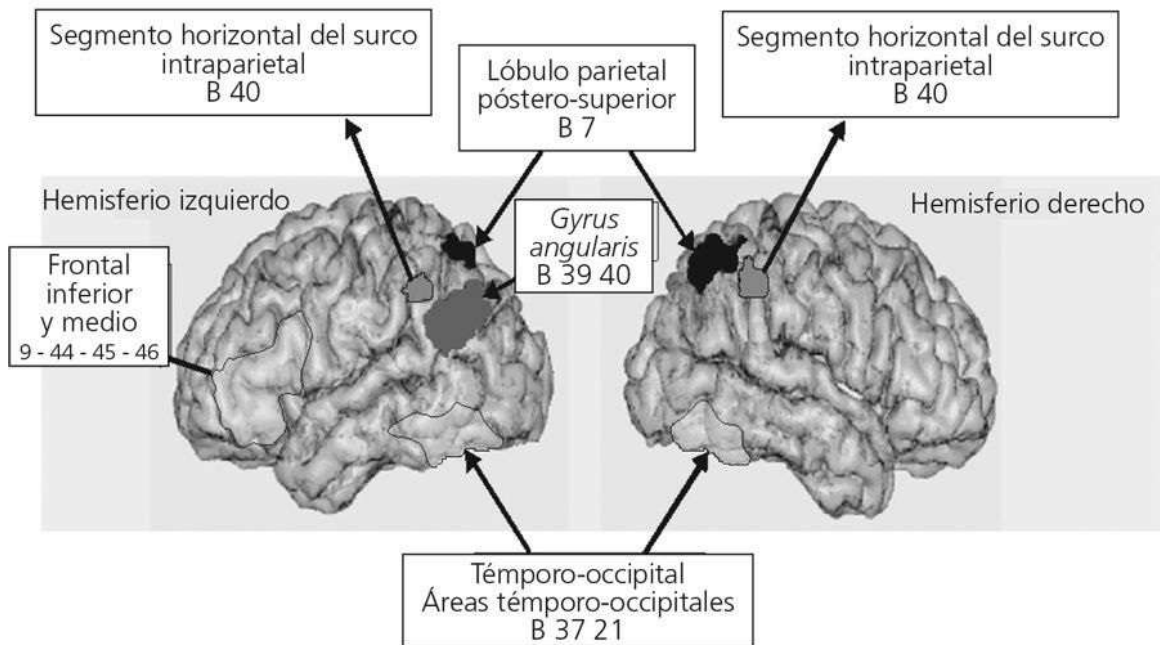
Considerando las especificaciones previas, proponemos la siguiente definición: la discalculia constituye un trastorno específico en la capacidad de adquirir las habilidades matemáticas básicas, cuando dicha perturbación no es subsidiaria de un déficit intelectual global o secundaria a trastornos cognitivos en otros dominios, y tampoco es posible explicarla mediante factores psicoafectivos, socioculturales o pedagógicos.

En el estado del conocimiento actual, se considera que el trastorno está condicionado por alteraciones en el adecuado desarrollo de aquellas redes cerebrales que subyacen a la función, particularmente en la región parietal posteroinferior bilateralmente (Molko y cols., 2005; Dehaene, 2011; Butterworth, 2011; Butterworth y cols., 2011). Nos estamos refiriendo, entonces, a la representación *neurocognitiva* del número, las propiedades cuantitativas de los objetos y las operaciones matemáticas básicas, lo cual constituye un dominio relativamente circunscripto no solamente en lo conceptual sino también en lo cognitivo y su implementación neural, es decir, relacionado con aquellas redes cerebrales diferenciadas en el procesamiento del conocimiento matemático. Los aspectos de la cognición afectados en las discalculias corresponden, por lo tanto, estrictamente a la *aritmética* como un campo definido dentro de las matemáticas (Ferreirós, 2015), por lo cual es el dominio de la aritmética lo que está comprometido en las discalculias. En qué medida ello compromete el resto del campo matemático es otro tema y no será tratado aquí.

En esta definición existe un problema que no es posible soslayar. En efecto, la discalculia, como trastorno *primario y específico*, tampoco debería poder ser consecuencia de perturbaciones en diferentes dominios cognitivos. Esto es cierto, aunque solo parcialmente. Se verá cómo la memoria semántica, la memoria procedural, la memoria de trabajo (MT), las funciones ejecutivas y el mismo desarrollo del esquema corporal pueden incidir en el aprendizaje de la aritmética de manera diferencial. Aunque no es aquí donde corresponde desarrollar el problema, es necesario mencionar que la especificidad de un trastorno del desarrollo no debería entenderse exclusivamente de forma modular, sino también mediante *el modo en que se articulan y organizan diversos dominios cognitivos a lo largo de la trayectoria de ese desarrollo, para constituir –y constituir en diversos momentos– campos de la cognición que resultan delimitados*. Esto se vuelve crítico cuando consideramos que, en la mayor parte de los casos, los trastornos del desarrollo neuropsicológico se dan bajo la forma de comorbilidades, lo cual

ha llevado al planteo por Pennington (2006) de la hipótesis del déficit múltiple en los trastornos del aprendizaje, pero además se impone la heterogeneidad clínica y seguramente neurocognitiva de las discalculias (Rubinsten y Henik, 2009; Skagerlund y Träff, 2016). En lo que respecta a las bases cerebrales, la discalculia ha sido observada, y documentado el trastorno específico a nivel del surco intraparietal horizontal posteroinferior (HIPS, por su sigla en inglés), a izquierda (reducción de sustancia gris, aumento proporcional de sustancia blanca, alteraciones en la activación), de forma indirecta pero consistente (véase la figura 12.1). Son paradigmáticos los casos en el bajo peso al nacer (Isaacs y cols., 2001), los síndromes de Turner y de frágil X (Murphy y Mazzocco, 2008), siempre de forma dissociable ya sea del nivel intelectual general, medido mediante cociente intelectual (CI), o de otras eventuales perturbaciones cognitivas.

Figura 12.1
Áreas encefálicas nodales en el procesamiento del número, en su nivel de integración parietal y prefrontal, entre otros



Fuente: Dehaene y cols. (2004); Dehaene y cols. (2003), y Viswanathan y Nieder (2013).

Acerca de la expresión “cognición matemática”

Dentro de la categoría “conocimiento matemático” suelen incluirse un conjunto dispar

de dominios cognitivos –y neurales– que van desde el llamado “razonamiento matemático” hasta el uso de los propios números. En realidad, de lo que trata la discalculia, como ya dijimos, es de una dificultad en la adquisición de la *aritmética*. Se ve afectada la concepción del número en su dimensión puramente cuantitativa. Decimos esto porque una cifra puede hacer referencia a una fecha, a una marca, a un hecho histórico, y en ese caso los números obrarán como “etiquetas” de campos semánticos cualitativos y no realmente matemáticos, y en la discalculia uno de los aspectos estará intrínsecamente afectado, mientras que el otro no. El término “razonamiento matemático” es de escasa utilidad para la neuropsicología y también para la psicopedagogía, salvo excepciones en cuanto a su definición. Suele emplearse de manera imprecisa, vaga y poco definida. Primero, hace alusión a un concepto especialmente complejo, como lo es el razonamiento. Hay razonamientos que involucran relaciones cuantitativas y otros que no, pero la arquitectura del razonamiento como tal implica una serie variable de procesos cognitivos que pueden ir más allá de lo matemático: inducción, deducción, abducción, causalidad, inclusión, por lo menos. Todos estos aspectos deberían considerarse detenidamente. Además, en general los planteos de razonamientos emplean habitualmente alguna forma de lenguaje y por ello de sintaxis, que no necesariamente son parte constitutiva del conocimiento matemático. Llegados aquí, vemos cómo el “razonamiento matemático”, en el mejor de los casos (el caso en que cobrara cierta identidad), incluiría una serie compleja y múltiple de componentes neurocognitivos donde las matemáticas quedan aprisionadas y se vuelven difíciles de distinguir como tales. Igual con el término “solución de problemas”: de vuelta, una expresión que puede ser demasiado amplia y poco definida. Resolver cuánto es 3×4 puede ser resolver un problema, pero dar el resultado de los problemas del WISC (Wechsler Intelligence Scale for Children: *Escala de Inteligencia para Niños de Wechsler*) también lo sería, con la diferencia de que entonces participan la comprensión del lenguaje y la MT, por lo menos, y mucho más allá de lo que es el conocimiento aritmético. Es mejor dejar el término “solución de problemas” para casos mejor caracterizados, más allá de las propias matemáticas. Alguien que presenta una discalculia puede tener dificultades en cualquiera de los casos (seguramente los tendrá), pero muchos niños tendrán dificultades por muchas otras razones que no son producto de su conocimiento matemático... o *aritmético*.

Adquisición del número y de la aritmética básica

Quizás el trabajo pionero en la adquisición del número, fundamentalmente en sus dimensiones lógicas y epistémicas, haya sido el de Piaget y Szeminska ([1941] 1975). Adquisiciones tales como la conservación del propio número ante transformaciones cuantitativamente irrelevantes (que se alcanzaría a los 4 años), la equivalencia o correspondencia uno a uno (que se domina a los 6 años), la capacidad de seriación u orden en una serie, así como la inclusión de clase, son los mojones cognitivos

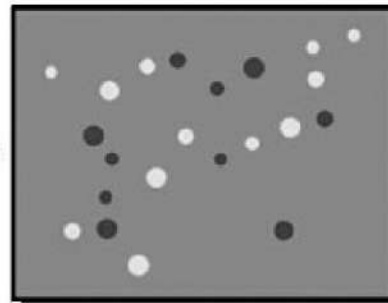
fundamentales. Pero el modelo piagetiano presenta una serie de limitaciones para entender lo que nos compete en cuanto a la cognición matemática y las discalculias, considerando los hallazgos recientes. El modelo no solo era estrictamente en serie, sino que además era holístico –los procesos cognitivos se daban homogéneamente en los distintos niveles operatorios, dependiendo unos de otros– y además no entraba en consideración la acción específica del código bajo el cual se adquiriría el conocimiento. Fundamentalmente la psicología cognitiva y la realización de estudios empíricos extensos pusieron en cuestión tanto la teoría en términos generales sobre la cual se sostenía el modelo como inclusive las edades a las cuales se accedía a los conocimientos matemáticos, la posible existencia de componentes heredados y la heterogeneidad en los logros. Además, a edades mucho más tempranas que las propuestas por Piaget y Szeminska, es posible comenzar a sorprender elementos que pueden indicar un compromiso en la adquisición de las matemáticas.

Ya en el clásico libro de Gelman y Gallistel (1978), se establecen una serie de hechos y de planteos teóricos acerca de la capacidad de los humanos para cuantificar sobre conjuntos, hechos que desafían la perspectiva constructivista en general. Primero, niños en etapa de preconteo y otras especies poseen *numerones*. Estos *numerones* corresponden a una secuencia ordenada de conceptos de numerosidad (para 1, para 2, etc.) y serían heredados. De esta manera habría un concepto de que la “cinquedad” precede a la adquisición del conocimiento de la palabra “cinco”. Ahora, en el modelo de Gelman y Gallistel será el lenguaje lo que permita extender más allá un conocimiento que en gran parte es cuantitativamente aproximado o impreciso, y dominar cantidades exactas. Este modelo no se contradice radicalmente con el hecho de que acceder a la noción más o menos intuitiva de numerosidad constituye un paso fundamental en el desarrollo de la cognición numérica. En su sentido genérico, el término “numerosidad” hace referencia a una gran cantidad de elementos, cuya magnitud puede exceder la posibilidad de estimación mediante conteo. La noción de *cuánto* es mucho o poco es relativa y depende de la capacidad o de la etapa del desarrollo en la cual se encuentra el sujeto (además del contexto de la tarea a la cual está referida, claro). El término implica cantidades discontinuas, las cuales pueden requerir para su cuantificación mecanismos de estimación mediante aproximación. Dentro de un contexto determinado, las palabras de uso común que subyacen a la semántica de este término son las duplas “mucho/poco” y “más/menos” cuando se comparan agrupaciones o conjuntos distintos. En el estudio de las habilidades matemáticas no simbólicas suelen emplearse para su evaluación conjuntos de círculos o puntos (*dots*; véase la figura 12.2). Para Butterworth, quien comenzó a utilizar el término en el campo de estudio de la adquisición de las matemáticas, “numerosidad” significa el número de ítems en un conjunto, su cardinalidad, y se diferencia de la aproximación a la cantidad. Sería la forma psicológica de decir “cardinalidad”, como señala el propio autor (Butterworth, 2011: 538), y requiere de haber adquirido la noción de *conjunto*, con propiedades que le son inherentes. Involucra tanto la *abstracción numérica* (que sigue a la capacidad de representar la numerosidad de un conjunto) como el *razonamiento numérico* (o capacidad para utilizar

representaciones numéricas en operaciones matemáticas) (Gelman y Gallistel, 1978). Sin embargo, Butterworth (2011) también habla de “tareas de aproximación a la numerosidad” o de “numerosidad aproximada”, de modo que no necesariamente comporta precisión y exactitud. Con mayor amplitud dentro de los diversos investigadores, “numerosidad” suele significar una protonoción de “cuánto”, la cual se va diferenciando a medida que los diversos subsistemas cognitivos consolidan el conocimiento numérico ya en etapas tempranas, intrincándose lo que es heredado con lo que es adquirido mediante prácticas corpóreas en el mundo, hasta llegar a resultados estimativos de mayor precisión en el marco de nociones conjuntísticas. Recordemos que para Piaget y Szeminska ([1941] 1975) la noción de conjunto constituye también un requisito esencial en la concepción del número, y sostienen que el niño cuenta números realmente cuando cuenta conjuntos.

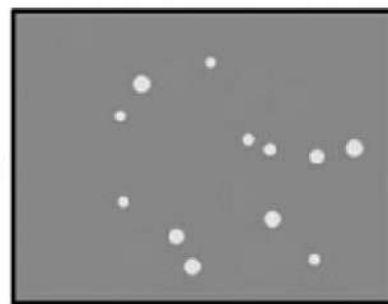
Figura 12.2

a
Tarea de
discriminación
numérica



Pregunta: ¿Hay más puntos claros u oscuros?

b
Tarea de
identificación
numérica



Pregunta: ¿Cuántos puntos claros hay?

Fuente: Mazzocco y cols. (2011; traducción personal).

Se ha postulado y documentado la existencia de un sistema aproximado de la cantidad (ANS, por su sigla en inglés), diferenciado para la realización de estimaciones cuantitativas elementales (véase la figura 12.2), nuclear en el aprendizaje de las

matemáticas. Dicho sistema protocognitivo está relacionado con la maduración del HIPS de forma bilateral (véase la figura 12.1). Por otra parte, la cantidad se representaría bajo modalidad analógica y visoespacial –sea simbólica o no simbólica– en el marco de lo que se ha llamado “línea mental numérica” (Dehaene, 2011). El ANS permite la intuición de numerosidades mediante aproximación. De acuerdo con Feigenson y cols. (2004), existen dos sistemas centrales para la representación de los números. Lo que denominan “sistema central 1” se corresponde con el ANS recién mencionado; constituye un sistema genéticamente determinado, que poseen todos los mamíferos, y relacionado con el lóbulo parietal. Es transmodal, compartido por niños pequeños (ya es evidenciable a los 6 meses de edad), niños en edad escolar y adultos. Permite cuantificar objetos sin pasar por el conteo, tanto con cantidades continuas como discontinuas, refiriéndolas a la línea mental numérica, cuya estructura adoptaría una organización métrica logarítmica. En el curso del desarrollo el sistema se empalma con los sistemas numéricos simbólicos que ingresan con la cultura. Es este sistema el que estaría relacionado con el HIPS. El sistema central 2 está dedicado a la representación de números pequeños de 1 hasta 4 con precisión y exactitud, es decir, procede mediante subitización (2) o mediante rastreo individual de elementos. Este sistema se encuentra en consonancia con el constructo de los registros de objetos (*object files*; Feigenson y Carey, 2004). Este sistema de registro de objetos opera bajo modalidad visoespacial. Las bases neurales de este segundo sistema no están claras todavía, así como tampoco se ha logrado establecer si las alteraciones de este sistema pueden dar lugar a una discalculia. Se relacionaría con las áreas parietales posterosuperiores (área B7 de la figura 12.1). Cuando se manejan números grandes, ambos sistemas funcionan de manera sinérgica y el lenguaje o, mejor, los sistemas semióticos numéricos (audioverbal y arábigo) permiten generar representaciones de las cuales pueda extraerse un conocimiento afinado de cardinalidad y de ordinalidad, permitiendo la realización comprensiva (y también procedural, cuando se va automatizando) de cálculos complejos. Las perturbaciones en el desarrollo del sistema 1 estarían relacionadas con las discalculias, condicionando, por su ubicación crítica en la arquitectura cognitiva, una severa dificultad para el conocimiento de las propiedades cuantitativas de la realidad, operar con aquellas y concebirlas de forma flexible. Existe, sin embargo, una segunda alternativa y es que este primer sistema, *esencialmente no simbólico*, no logre conectarse con los *sistemas cuantitativos simbólicos*, más lateralizados al hemisferio izquierdo y relacionados con la circunvolución angular (áreas B39 y 40 de la figura 12.1).

Otra alternativa, que defiende Butterworth (2011), es la de Le Corre y Carey (2007), quienes proponen lo que llaman “procesos de individuación paralela enriquecida”, los cuales combinan información de unidades en paralelo y la cuantificación basada en la noción de conjunto, diferenciándose de la detección de magnitudes analógicas (lo que Dehaene llama “sentido del número”). Los niños de 3 a 4 años ya manifiestan las características de esta individuación enriquecida en paralelo, combinando propiedades de la identificación paralela de cada unidad con una cuantificación basada en la noción de conjunto, y/o detecciones de magnitudes bajo representación analógica (Le Corre y

Carey, 2007). Mientras que cantidades de 1 a 4 son mapeadas a representaciones centrales de pequeños conjuntos que preceden a los principios de conteo, los números que exceden al 4 son referidos a magnitudes analógicas solo después de la adquisición de aquellos principios. Se produciría entonces un tercer sistema central del número, el cual ahora permite dar cuenta tanto de la *abstracción numérica* (capacidad de representarse la numerosidad de un conjunto) como del *razonamiento numérico* (capacidad de utilizar las representaciones numéricas en operaciones aritméticas) (Butterworth, 2005; 2011). Debe tenerse presente que Butterworth hace una diferenciación entre el tipo de tarea que efectúa el ANS y lo que es la estimación analógica de la magnitud, aunque acepta que el producto del procesamiento llevado a cabo por el ANS debe cartografiarse sobre las representaciones analógicas, es decir, lo que para Dehaene (2011) es la línea mental numérica. Para Geary (1993; 2004), el aprendizaje del número parte de la contabilidad dentro del espacio de la MT, seguido de un pasaje de los resultados y operaciones básicas a la memoria semántica.

El conocimiento de los dedos es uno de los principales predictores del conocimiento matemático en diferentes edades (Nöel, 2005; Penner-Wilger y Anderson, 2013), y constituye al menos parte del andamiaje necesario para el aprendizaje aritmético (Newman, 2016). Es así como el conocimiento somestésico y práxico de los dedos, conjuntamente con la distinción derecha/izquierda (la cual establece un espacio regularmente asimétrico en la realidad, centrada por el cuerpo primero y por el objeto después), son componentes primordiales en la adquisición numérica temprana, tanto por su acción material sobre los objetos del mundo, al proporcionar un soporte móvil de contabilidad, como por generar la posibilidad de un espacio anisotrópico. En efecto, la anisotropía espacial permite asignar diferentes valores según distintas posiciones, así como establecer sentidos regulares y sistemáticos en la direccionalidad del sentido del movimiento. Pensemos, por ejemplo, en los sistemas numéricos posicionales, como el arábigo, así como en el itinerario reglado de procesos que implica realizar una multiplicación de mediana complejidad. El papel del conocimiento digital y de la distinción derecha/izquierda en la adquisición y los trastornos de las matemáticas ha sido destacado en la neuropsicología (Ardila, 1993; Ardila y Rosselli, 2002), así como la relación con la circunvolución angular, próxima al HIPS (véase la figura 12.1). Establecer de manera sistemática dicha asimetría, como acaba de ser dicho, es esencial para poder asignar valores y direcciones diferenciadas a la complejidad del espacio, lo cual constituye una práctica básica del conocimiento aritmético ya en etapas muy precoces (la propia contabilidad y operaciones de adiciones y sustracciones elementales con los dedos lo requieren). El síndrome de Gerstmann del desarrollo, en el cual se asocian agnosia digital, indistinción derecha/izquierda y disgrafía a discalculia, descrito originalmente en adultos como consecuencia de lesiones en el *gyrus angularis* izquierdo, se encuentra posteriormente como condición en el desarrollo (Kinsbourne y Warrington, 1963), entrañando una discusión y problemática distintas a lo que planteaba la posible no coexistencia de los síntomas en las formas adquiridas (Dansilio, 2008a; 2008b). También las dificultades de la aritmética que han sido descritas en el trastorno del desarrollo no

verbal poseen una relación funcional con parámetros corporales, sensoriomotores y visoespaciales (Rourke, 1993). Ambos casos han representado mojones clínicos en la comprensión de la adquisición de la aritmética desde una perspectiva corporal y psicomotora. Cuerpo, dedos y MT se entretajan de forma precoz con el sistema del sentido numérico (el ANS) para articular las nociones de número y cantidad en un marco *incorporado* (o de “cognición corpórea”, como suele traducirse el término “*embodied cognition*”). Las regiones cerebrales relacionadas con el conocimiento de los dedos, la distinción derecha/izquierda y el sentido del número están en proximidad y se solapan a lo largo de la cisura intraparietal posterior (Andres y cols., 2011). Existen evidencias de que hay una suerte de reciclaje neural en la base de esta relación entre conocimiento de dedos y conocimiento matemático (Penner-Wilger y Anderson, 2013). No obstante, debe mencionarse que hay autores que cuestionan el papel del conocimiento digital como central en la adquisición de las matemáticas; por ejemplo, Crollen y cols. (2011).

Sin embargo, se necesita cautela para juzgar cuáles son los factores predictores en la adquisición de las matemáticas, considerando la necesidad de que los estudios sean rigurosamente longitudinales, pero también la validez del constructo que se estudia. Schenke y cols. (2016) han demostrado cómo los estudios observacionales pueden quedar sesgados por el constructo. Áreas tan dispares como las matemáticas y el desempeño en asignaturas relacionadas con el idioma inglés resultaron igualmente vinculadas a un factor cognitivo general, en el trabajo de dichos autores. Todavía, pues, es necesario identificar mejor la estructura latente en la adquisición de las destrezas matemáticas tempranas, su relación con otros dominios cognitivos específicos y con el desarrollo intelectual general. Además, debe tenerse presente la posibilidad de que distintos factores sean predictores para la adquisición de las matemáticas en diferentes etapas del desarrollo. Así, por ejemplo, el reconocimiento somestésico y habilidad práctica de los dedos podría ser predictor en etapas iniciales, mientras que la conciencia y la memoria fonológica lo serían en etapas posteriores, cuando, ya durante la escolarización, el lenguaje adquiere un rol más extendido e intensivo en el aprendizaje de las matemáticas (véase, por ejemplo, Lee Swanson, 2004).

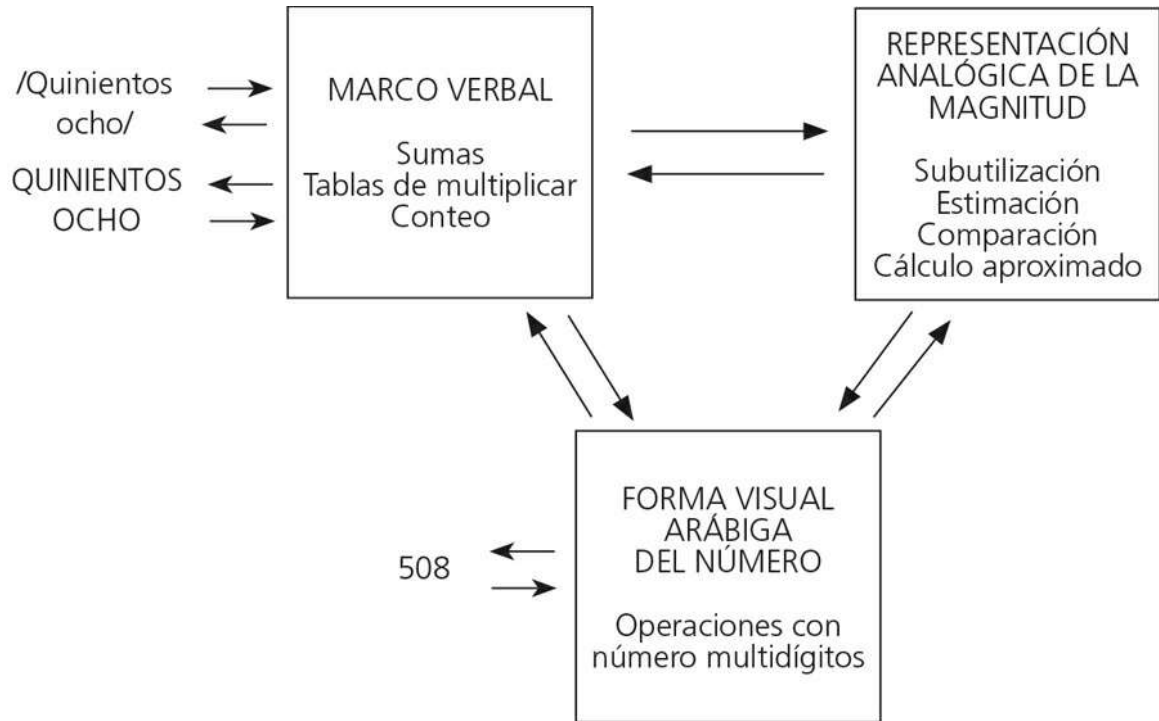
Modelo de triple código de Dehaene y Cohen y su importancia en el desarrollo

El modelo neurofuncional de Dehaene y Cohen (1995), originalmente propuesto para el conocimiento matemático en adultos, ha demostrado ser en gran parte válido para el desarrollo (véase la figura 12.3). Las bondades del modelo (además de su rico apoyo empírico y teórico) permiten predecir los trastornos que se encuentran en las dificultades de la adquisición, pero sobre todo comprenderlos desde un punto de vista funcional, relacionándolos además con las diferentes redes encefálicas que subyacen a dichos procesos. Esta forma de comprensión permite a su vez diseñar estrategias y prácticas de reeducación. Es, claro, un modelo estático –como todo modelo de adulto–, donde se

tratan funciones ya adquiridas y dominios cognitivos maduros. Pero el desarrollo establece una correspondencia con la configuración progresiva de dichos dominios, con el devenir evolutivo de dichos módulos (considerada la modularidad aquí como subsistemas de diferenciación relativa y fronteras permeables, sin “encapsulamiento”) y con la trayectoria en las relaciones recíprocas que se van tejiendo entre ellos durante el aprendizaje. En adultos la neuropsicología cognitiva ha empleado durante al menos dos décadas el modelo que desarrollaron originalmente McCloskey y cols. (1985), aunque sin mayor impacto en la adquisición, salvo los trabajos de Temple (1994). Por lo demás, las dobles disociaciones, tan necesarias teóricamente para la neuropsicología cognitiva en su forma clásica, así como una modularidad a lo Fodor (1983), dudosamente puedan constatarse en el desarrollo.

El modelo de triple código plantea la existencia de tres módulos, cada uno de los cuales se relaciona con la funcionalidad de distintas redes cerebrales. El módulo correspondiente a la representación analógica de la magnitud, primariamente vinculado al propio protosentido del número, está relacionado con los procesamientos efectuados en la región del HIPS. Así, involucra las capacidades de estimación y comparación de cantidades, subitización, y el cálculo aproximado. Tiene una representación cerebral bilateral, está centrado por la línea mental numérica y es inherentemente no simbólico. La reconversión –recíproca– en sistemas semióticos se produce mediante las conexiones con la circunvolución angular y las áreas del lenguaje, revistiendo una lateralización hemisférica izquierda. Estos sistemas de procesamiento se articulan con el módulo denominado “marco verbal”. El marco verbal, asociado con las regiones frontales izquierdas inferiores, está relacionado con la realización de sumas simples, la extracción fluida de las tablas de multiplicar y las acciones de conteo, procedimientos que se producen bajo una modalidad audioverbal. Debe tenerse presente que las distintas áreas interactúan durante el desarrollo, por lo cual no solamente es dificultoso diferenciar lo que corresponde a procesos simbólicos de lo que corresponde a procesos no simbólicos, sino además lo que hace a la extracción de datos aritméticos desde la memoria a largo plazo semántica (Dehaene y cols., 2003; Dehaene y cols., 2004; Nieder y Dehaene, 2009). En el primer caso, el área correspondiente al HIPS y el *gyrus angularis* se encuentran ubicados de forma adyacente y tienen conexión bidireccional. En el segundo caso, a medida que los procedimientos aritméticos se automatizan a lo largo del aprendizaje y luego en la vida adulta, sufren el pasaje de un mayor requerimiento y activación a nivel prefrontal hacia un epicentro parietal inferior en el cual el propio *gyrus angularis* estaría relacionado con el acceso al almacenamiento y extracción de hechos aritméticos para movilizar en el cálculo fluido y maduro.

Figura 12.3
Modelo de triple código de Dehaene y Cohen



Fuente: Dehaene y Cohen (1995), y Dehaene (2011).

Pero es necesario detenerse en la semiótica de los números y su alteración en las discalculias. Posteriormente al desarrollo de los sistemas protonuméricos, se incorporan los sistemas semióticos. Primero ingresa el lenguaje, bajo forma de palabras-números o numerales verbales, en especial a través del conteo y en íntima relación con los dedos (Geary, 1993, 2004; Gelman y Butterworth, 2005). Para que el conteo verbal simplemente recitado devenga un procedimiento matemático, es imprescindible que el niño logre hacer el mapeo correspondiente basado en la correspondencia uno a uno, lo cual se consolida entre los 2 y los 4 años de edad. Finalmente, accede a la identificación del cardinal, aproximándose progresivamente a captar una noción conjuntística del fenómeno. Por motivos de espacio y de objetivos, no corresponde extendernos aquí en los mecanismos y cambios que se producen en esta etapa de la adquisición. Posteriormente al lenguaje –probablemente existiendo cierto solapamiento–, ingresa un nuevo sistema semiótico, mediante el establecimiento de la arquitectura que hace a la numeración árabe. Este sistema de numeración, como es sabido, es posicional (con lo cual la direccionalidad derecha/izquierda es fundamental en su adquisición) y tiene al cero como valor sintáctico, es decir que representa una relación entre la cadena de números y no exclusivamente un valor de por sí. A nivel cerebral, el numeral árabe, cuya modalidad es visual, es reconocido mediante la decodificación efectuada por un procesamiento cognitivo similar al *sistema de la forma visual de la palabra* (aunque dissociable de este) y ubicado de forma bilateral en el *gyrus fusiforme* (áreas B37 y 21 de la figura 12.1), región destinada al registro de formas visuales complejas. En el modelo

de triple código este procesamiento se cumple en el módulo correspondiente a la forma visual del número, también de representación cerebral bilateral. El módulo estaría incriminado además en lo que es imaginaria visual para resolver cálculos que requieren, por su envergadura, que se los recree mentalmente bajo un formato visual que permita llevar a cabo las operaciones de manera ordenada: aquí está presente el espacio asimétrico y anisotrópico del que se hablaba más arriba, pero en su calidad simultáneamente alocéntrica e interna. Ahora bien, es imprescindible considerar que los sistemas de numeración empleados actualmente poseen una dimensión léxica (las unidades que componen a las cifras) y una dimensión sintáctica (las relaciones que se establecen entre las unidades léxicas para dar los numerales) (McCloskey y Caramazza, 1987). Esto es producto de lo que fue caracterizado como un sistema posicional con cero sintáctico (Menninger, 1969). Lo que McCloskey y Caramazza han llamado “marco sintáctico” del numeral, posee no solamente una importancia como etapa de procesamiento en los mecanismos de transcodificación, sino que su propia generación – más o menos implícita, más o menos explícita– depende de una adecuada concepción del número. De hecho, está ubicado conceptualmente en el sistema semántico central. Es así como una falla persistente en la generación del marco sintáctico no solamente representa un problema de transcodificación, sino que también puede estar reflejando un déficit en la propia cognición de la estructura numérica básica. Si bien la presencia de errores léxicos es infrecuente en la discalculia (aunque puede observarse como síntoma secundario en las dislexias), la realización de errores sintácticos en la transcripción de numerales arábigos no solamente constituye un hecho normal de la adquisición, por sobregeneralización de reglas o intentos aleatorios ante números de reciente abordaje, sino que, al observarse de forma persistente, rebelde a la acción pedagógica, y sin argumentos consistentes, seguramente constituya un indicador de discalculia. Cómo se genera ese marco sintáctico relativamente abstracto en relación con el modelo de triple código es algo que no está claro o que directamente no ha sido estudiado.

Tipos de discalculias

Las discalculias, más allá de su especificidad como trastorno del aprendizaje, son heterogéneas. Esta heterogeneidad se debe tanto a su manifestación clínica como a los componentes cognitivos subyacentes, y a las presentaciones que asocian diferentes comorbilidades, pero también a que involucra la disfunción de distintas regiones cerebrales, y quizás a posibles bases genéticas (Lee Swanson y Jerman, 2006; Rubinsten y Henik, 2009; Fias y cols., 2013; Landerl y cols., 2013; Skagerlund y Träff, 2016). Actualmente se tiende a pensar en modelos de déficits múltiples para los trastornos del desarrollo neurocognitivo, modelos que comprometen distintos niveles de análisis, desde la genética y el ambiente hasta los resultados en el comportamiento de superficie (Pennington, 2006). Para Pennington, la etiología de los trastornos complejos del desarrollo cognitivo es multifactorial e involucra diversos factores de riesgo. Un factor

etiológico único no es suficiente y generalmente es necesaria la interacción de dos o más factores de riesgo con factores protectores, para que se produzcan las alteraciones en el desarrollo de las funciones necesarias para la adecuada adquisición de los diversos dominios cognitivos.

La heterogeneidad, sin embargo, no impide de por sí la búsqueda de hechos centrales que caractericen a las dificultades específicas en el aprendizaje de la aritmética. De acuerdo con Butterworth, si bien las dificultades en las matemáticas pueden ser un problema pedagógico y didáctico frecuente, la discalculia se presenta planteando un problema distintivo, persistente y fundamental, dado por la pobre realización de tareas o de resolución de problemas en que se requiere la comprensión de conceptos numéricos básicos y en especial el de numerosidad (Butterworth, 2005; 2011). Al encontrarse afectado el desarrollo de la comprensión de la numerosidad, afirma Butterworth, tareas simples, como el conteo de elementos, la estimación o la comparación de cantidades y números, se verán perturbadas. Este género de tareas, cuya realización se adquiere antes de comenzar la escolarización (Gelman y Gallistel, 1978), no depende, pues, del aprendizaje institucionalizado y probablemente tampoco de otros factores externos al individuo. El déficit condicionaría ulteriormente una pobre memoria para hechos y datos numéricos, así como el uso de procedimientos inmaduros e ineficaces en el cálculo como formas de compensación espontánea.

Geary: interacción entre la aritmética básica, la memoria de trabajo y la memoria semántica

Es sabido que en las discalculias suele observarse una dificultad para manejarse mediante mecanismos y datos extraídos con fluidez y precisión de la memoria a largo plazo, así como con subitizaciones, por lo cual los niños y adolescentes recurren a formas arcaicas de cálculo, en las cuales el uso de los dedos (o el uso de marcas en la hoja que se van tachando, por ejemplo) son apoyos materiales y concretos frecuentes. En un trabajo de revisión, Geary (1993) ha afirmado que los niños con una discalculia manifiestan en lo funcional o “fenotípico” dos clases de déficits numéricos básicos: por un lado apelan a procedimientos aritméticos evolutivamente inmaduros, con una alta frecuencia de errores procedurales; por otro, muestran “una dificultad en la representación y extracción de datos aritméticos desde la memoria semántica a largo plazo” (Geary, 1993: 346). Las causas de la discalculia estarían relacionadas, pues, con déficits en la memoria a largo plazo en su forma semántica, y en dos dimensiones de la MT: la velocidad de procesamiento y el tiempo de caída de la información dentro de su espacio operativo.

Al no lograrse una adecuada consolidación de la información o mantenerla activa y especialmente “etiquetada” (“*addressed*”) en la memoria semántica, la tasa de caída de los contenidos en la MT afectará la capacidad de resolver la tarea aritmética en curso. El uso de estrategias de compensación inexpertas e ineficaces compromete además la

operatividad de la MT, que no queda liberada para poder resolver la ulterior secuencia de problemas aritméticos. Las cantidades y las relaciones entre ellas deben de ser actualizadas y recalculadas cada vez, expuestas a la comisión de errores. El problema de la teoría de Geary es que, al basarse estratégicamente en la MT y en la memoria semántica, queda sin explicar por qué no encontramos en las discalculias una alteración consistente de dichos sistemas cognitivos más allá de lo que refiere a las matemáticas (no está probado que haya una MT o una memoria semántica específicas para las matemáticas).

Que las dificultades en la adquisición de las destrezas matemáticas básicas son consecuencia de las funciones ejecutivas y especialmente de la MT ha sido argumentado por diversos autores (Gathercole y cols., 2004; Bull y cols., 2008). Pero no debe confundirse la participación de las funciones ejecutivas (MT, flexibilidad cognitiva, supresión de información intercurrente mediante inhibición) en el desarrollo de las capacidades matemáticas, lo cual ha sido demostrado (Lee Swanson, 2004; Cragg y Gilmore, 2014), con el hecho de que sean causalmente determinantes en la génesis de una discalculia. Por lo pronto, ante una dificultad específica en el manejo de la aritmética, la MT y las funciones ejecutivas en general seguramente se vean exigidas, y, por lo tanto, mostrarán estar afectadas en las dificultades específicas del aprendizaje de la aritmética. Al encontrarse descendidas en sus valores por aumento de la demanda funcional, será complicado en los análisis estadísticos disociar las funciones ejecutivas de los propios factores específicos de las matemáticas (piénsese que no habría un descenso en las variables ejecutivas para otros dominios cognitivos). Quizás el punto resida en que la propia naturaleza del conocimiento aritmético plantee una exigencia o requisitos diferenciales en ambas memorias –aunque estas, en sí, no posean un trastorno general–. No hay, sin embargo, argumentos para sostener que una perturbación de la MT sea causa de las discalculias.

Tomando en su conjunto hallazgos de la investigación neuropsicológica y de la educacional, cuya arquitectura cognitiva ha sido mencionada y discutida en el párrafo previo, Geary propone tres tipos característicos y relativamente diferenciados de discapacidades en las matemáticas (Geary, 1993; 2004, Geary y Hoard, 2005):

1. *Procedurales*. Se trata de un *retraso* en el desarrollo. El patrón de desempeño es similar al de pares menores y tiende a mejorar con la edad y la escolaridad. Los niños presentan un desfasaje en la adquisición de estrategias aritméticas de acuerdo con su edad, lo que sería producto de déficits en la MT audioverbal y quizás en la cimentación del conocimiento conceptual (dentro del modelo de Geary, esto corresponde a lo que denomina “competencias de soporte” del conocimiento matemático y, dentro de ellas, al manejo de los principios de la aritmética de base 10 –o sistema decimal con todas sus derivaciones–).
2. *De memoria semántica*. En esta forma existe un trastorno *cualitativo y propiamente específico*: el patrón no se asemeja al observado en pares menores y no se experimentan modificaciones de relevancia en el curso del desarrollo o la

escolarización. El déficit está sustentado en las dificultades mencionadas previamente. El resultado es una dificultad para consolidar organizadamente y extraer de manera expeditiva y precisa información específica (hechos matemáticos y procedimientos) desde la memoria a largo plazo en su modalidad semántica, para lograr resolver problemas numéricos. Sería heredable y estaría asociada a una disfunción hemisférica izquierda, particularmente prefrontal posterior y gangliobasal, observándose que en algunos casos se asocia a dislexias fonológicas.

3. *Visoespaciales*. Existe una dificultad para la representación espacial de información numérica o de relaciones matemáticas, posiblemente relacionada con una disfunción parietal del hemisferio derecho. Como el propio Geary menciona, hay poca evidencia empírica acerca de la existencia de este tipo, aunque esta escasez puede ser un sesgo dado por la pobre evaluación de los múltiples componentes de naturaleza visoespacial en la exploración neuropsicológica de estos trastornos. Tal vez la forma clínica que Rourke (1993) asocia al trastorno del desarrollo no verbal o las discalculias observadas en el síndrome de Gerstmann del desarrollo (Dansilio, 2008b) correspondan (al menos parcialmente) a este género de presentaciones que considera Geary.

Butterworth (2005) ha cuestionado que el déficit central en la discalculia resida en una capacidad fundacional heredada para representar la numerosidad de forma aproximada. Esta capacidad fundacional e innata constituye un sistema que accede a la conceptualización de grupos de objetos como conjuntos, extrayendo de dichos conjuntos su numerosidad precisa (en principio, igual a o menor de cuatro unidades). El déficit referiría, pues, a la codificación de la numerosidad en sentido estricto, no en el ANS, sino en un sistema que trataría cantidades pequeñas de unidades de manera exacta, alcanzando verdaderas protoconceptualizaciones de conjuntos con propiedades que le son intrínsecas.

Este sistema permite acceder a la noción de sucesor, noción que no es posible generar mediante sistemas aproximativos. Esas serían las piedras miliare del conocimiento matemático básico para Butterworth (2005; 2011) y lo que constituye el déficit nuclear de las discalculias. De alguna manera esta postura está emparentada con la noción de numerones que habían propuesto Gelman y Gallistel (1978), quienes también habían destacado como fundamental la capacidad de cuantificar sobre conjuntos, según ya fue mencionado antes.

La cognición matemática y los trastornos del aprendizaje no verbal

Los trastornos del aprendizaje no verbal (TANV), descritos por Rourke (1982; 1995) y Hardanek y Rourke (1994), afectan de forma consistente a la cognición matemática y por dicha razón corresponde asignarles un espacio. Además, el contexto neurocognitivo en el cual se presentan las dificultades en la aritmética dentro de dicho

complejo clínico proporciona una serie de claves acerca de la relación entre el dominio sensoriomotor, el visoperceptivo y las capacidades heurísticas para resolver problemas, y lo que hace al desarrollo normal y patológico de estas facultades cognitivas. De ahí su validez no solamente empírica, sino también teórica. Aunque característicamente se acompañan de severas dificultades en la cognición social, dadas las características de este capítulo y por razones de espacio, dichas dificultades no serán consideradas de forma detenida. Cornodi y cols. (2003) circunscriben un grupo definido dentro de este espectro clínico al cual denominan “discapacidad del aprendizaje visoespacial”. Por su parte, Crespo-Eguílaz y Narbona (2009) lo han definido como un *trastorno del aprendizaje procedimental*, directamente asociado a la memoria de procedimientos (procedural o implícita), bajo la guía de la categoría codificada como “trastorno del desarrollo de la coordinación” de acuerdo con el DSM-5 (APA, 2014). Sin embargo, la sustancia empírica y experimental que proporcionan es débil, y pasan por alto, además, un conjunto de conocimientos que también involucran a la memoria procedural, tales como el dominio de la codificación fonológica y en especial la automatización del emparejamiento fonema-grafema, típicamente conservados en el TANV. Por otro lado, algunas dificultades, tales como aquellas presentes en la capacidad de desarrollar estrategias de forma heurística, flexibles e inventivas, no hallan una convincente explicación por un trastorno en la memoria de procedimientos.

Las características clínicas del TANV son (Rourke, 1982; Strang y Rourke, 1983; Tsatsanis y Rourke, 2003):

1. Disturbios en la capacidad y destreza psicomotriz.
2. Dificultades en la organización espacial (espacio personal y extrapersonal).
3. Perturbaciones en la organización visoperceptiva compleja.
4. Niveles estructurales del lenguaje (fonología, morfología, sintaxis) dentro de lo normal; buen nivel decodificador lector.
5. Trastornos en las conductas adaptativas sociales (hoy “cognición social”).
6. Presencia variable pero constante de signos y síntomas neurológicos (algunos llamados antes “signos blandos”), tales como reflejos profundos asimétricos (vivos, policinéticos, con aumento del área de obtención, que alternan con hiporreflexia), signo de Babinski uni- o bilateral, incoordinación motriz, agrafestesia, no discriminación de dos puntos, perturbaciones en el sentido de la posición del cuerpo y desorientación en la temporalidad.

El TANV como condición primaria es raro y los reportes van de un 3% a un 25%, en el mejor de los casos, de todos los trastornos específicos del aprendizaje (Pennington, 2009; Spreen, 2011). Las fronteras con otros trastornos (síndrome de Asperger, trastornos de las matemáticas, trastornos de la coordinación motora, síndrome de Gerstmann del desarrollo e inclusive autismo de alto desempeño) son difusas. Podríamos, entonces, considerarlo como un conjunto de síntomas clínicos variados, que suelen respetar las dimensiones estructurales del lenguaje verbal y del código escrito

(nivel del fonema, nivel del grafema y del ortograma) y que no poseen una identidad propia como grupo o un sustrato cerebral definido que sirva de referencia neurobiológica sólida o inequívoca para establecer una categoría delimitada. Debe ser entendido, pues, como un síndrome, que puede observarse en diversas condiciones, en las cuales se afectaría fundamentalmente la sustancia blanca, y que recorre múltiples etiologías, desde el hidrocéfalo a la esclerosis múltiple, pasando por el traumatismo encefalocraneano, el síndrome de Turner, el síndrome de frágil X en niñas y la leucodistrofia metacromática, entre muchas otras (Rourke, 1995). En cuanto a las discalculias, es posible observar la conjunción de síntomas mencionada más arriba cuando se realiza una evaluación neuropsicológica lo suficientemente exhaustiva. El desarrollo de las destrezas aritméticas y numéricas se encuentra sistemáticamente afectado en dichos complejos clínicos, más allá de la arquitectura neurocognitiva que explique la dificultad o de las nosologías que estén en la base de esta.

Las hipótesis de disfunción hemisférica derecha y del compromiso de sustancia blanca –que, por su organización estructural, involucra predominantemente aquellos dominios cognitivos y comportamentales clásicamente asociados a dicho hemisferio– ha sido motivo de discusión tanto respecto del síndrome en general como de los trastornos en la adquisición de las matemáticas en particular. Al menos desde Weintraub y Mesulam (1983), se ha planteado la eventualidad de un trastorno del aprendizaje basado en una disfunción a nivel del hemisferio derecho planteo que posteriormente retoman Semrud-Clikeman y Hynd (1990). Según el modelo de Goldberg y Costa (1981), modelo que ha sido en gran parte el eje teórico neurocognitivo de Rourke (1982), la configuración de asociación intermodal amplia de los sistemas hemisféricos derechos se basa en vías más extensas en el seno de la sustancia blanca, a diferencia de los sistemas de asociación intramodal que caracterizan a la funcionalidad del hemisferio izquierdo. De ahí que sea más probable que un daño encefálico bilateral de la sustancia blanca afecte aquellos circuitos y redes relacionados con el hemisferio derecho. Por otra parte, el hecho de que los sistemas hemisféricos derechos tengan un pico madurativo precoz, el cual va hasta los 2 años de edad y antecede al correspondiente de los sistemas izquierdos (Goldberg y Costa, 1981; Weintraub y Mesulam, 1983; Semrud-Clikeman y Hynd, 1990), no ha sido refutado. De esta manera, es altamente sugestivo que el desarrollo sensoriomotriz relacionado con el esquema corporal y el procesamiento de información multimodal y de los aspectos pragmáticos de la comunicación constituyan dominios primordiales en el desarrollo neurocognitivo y, a su vez, se encuentren en situación de mayor vulnerabilidad ante alteraciones o daños tempranos. En lo que concierne a la relación entre las matemáticas y el cerebro, recuérdese que el HIPS tiene una representación bilateral y que la circunvolución angular vinculada a la integración de la arquitectura psicolingüística con el conocimiento matemático se lateraliza a izquierda (Dehaene y Cohen, 1995; Dehaene y cols., 2003; Dehaene y cols., 2004). Igualmente, no deben confundirse los hallazgos en el cerebro maduro con lo que es válido para el desarrollo, donde el inicio de la concepción de las cantidades, de las extensiones, de las proporciones espaciales estaría lateralizado a regiones parietales derechas (Semrud-Clikeman y Hynd, 1990).

Estos hechos deben considerarse además en conjunto con los reportes de síndromes de Gerstmann del desarrollo por disfunción parietal también derecha (Dansilio, 2008b), el desarrollo de la representación del esquema corporal, y del reconocimiento y praxia digital, tendrían una primera lateralización a derecha (Dansilio, 2008a; 2008b). El ingreso de la dimensión psicolingüística en el complejo de la cognición matemática, más lateralizada a izquierda, se produce más tardíamente, sobre los 7 años de edad. De todas formas, debe tenerse en cuenta que no existen evidencias empíricas consistentes, dadas por la resonancia magnética (estándar o funcional), la tomografía por emisión de positrones o la tractografía, ni de la hipótesis de la sustancia blanca ni de la del hemisferio derecho para el TANV (Spreeen, 2011).

El desarrollo psicomotriz, el conocimiento somestésico del propio cuerpo (incluyendo la distinción derecha/izquierda, llevada luego al espacio externo), la organización visoperceptiva (que permite fundar relaciones cuantitativas entre los objetos y las distancias del mundo), así como la flexibilidad en la generación de estrategias para resolver problemas, constituyen factores esenciales en el aprendizaje de las matemáticas. En el propio modelo de Piaget y Szeminska ([1941] 1975), donde la cognición numérica se produce recién cuando se accede a las dimensiones conceptuales abstractas y acabadas del número sobre los 7 años de edad, los *trayectos cognitivos que conducen necesariamente* a esa adquisición proceden del desarrollo sensoriomotor y fundamentalmente de las acciones del niño sobre el mundo, acciones que involucran transformaciones sobre la realidad física, uso, ordenamiento y organización de un espacio perceptivo, y realizaciones del propio cuerpo cognoscente, que va dominando la conservación de las cantidades físicas. Todo ello moviliza dominios cognitivos y comportamentales que se encuentran afectados en el TANV. Los déficits mencionados más arriba en los ítems 1 al 3 están directamente involucrados en los instrumentos primordiales de los que dispone el niño durante el aprendizaje inicial del conocimiento protomatemático, de acuerdo con lo ya mencionado en secciones previas. Además, el sentido del número (más allá de que pueda plantearse un origen genético) y los diferentes esquemas de procedimiento aritmético que hacen al cálculo se consolidan en la textura de la acción corporal dentro del espacio, apoyándose tanto en la dimensión psicomotora como en la perceptivo-visual.

En una franja etaria que va de los 9 a los 14 años y equiparando parámetros psicométricos para hacer comparable la muestra, Rourke (1993) obtiene tres grupos en los cuales la realización aritmética se ve afectada en mayor o menor grado. En el grupo 1 (RSA; reading, spelling y arithmetic) existen déficits uniformes en la lectura, la ortografía y la aritmética; se hace dificultoso el análisis hacia dentro de cada dominio por la severidad e interacción de los déficits. En el grupo 2 (RS), aunque presenta dificultades en la aritmética, el rendimiento es superior que en el dominio del código escrito, también afectado: correspondería a la asociación entre casos de dislexias y trastornos de las matemáticas. Finalmente, el grupo 3 (A), en el que se describe un déficit en la aritmética con mejor rendimiento o desempeño normal en el nivel de la codificación del código escrito (“facultades de naturaleza lingüística” normales), configura lo que sería el TANV.

Rourke se maneja con la hipótesis de que los coeficientes verbal y manipulativo del WISC reflejan diferentes sistemas de procesamiento de la información en el sistema nervioso central (Reitan y Davidson, 1974), lo cual es discutible. Siguiendo esta línea de inferencias, el grupo 3 estaría asociado a perturbaciones funcionales del hemisferio derecho, mientras que los grupos 1 y 2 presentarían alteraciones en sistemas implementados en el hemisferio izquierdo. De tal manera, la génesis de los trastornos en la “mecánica” de la aritmética obedecería a déficits de dos tipos: para el grupo 2, déficits verbales, como errores en la transcodificación de numerales, en la memoria audioverbal para números o en la secuenciación de estos. En el grupo 3 se encuentra un perfil de compromiso de las destrezas motoras, psicomotoras y perceptivo-táctiles, y los trastornos en las matemáticas suelen ser severos. Los tipos de errores que se describen residen en la organización espacial de números y operaciones (alineación, direccionalidad), errores de procedimiento en los algoritmos de los cálculos, fracaso en alternar técnicas o introducir pasos incorrectos, déficits en la memoria para hechos matemáticos. Es poco probable que otros tipos de errores, tales como los que refieren al detalle visual de los signos y caracteres, y los relacionados con trastornos grafomotores (sería una disgrafía) y de juicio y razonamiento, sean específicos de las matemáticas. Puede, no obstante, constatar la existencia de una serie de perturbaciones en la adquisición de las matemáticas que hacen a las discalculias propiamente dichas y que se intrincan con el desarrollo psicomotor, visoperceptivo, constructivo y del esquema corporal.

Comorbilidades

Los trastornos específicos en la adquisición del código escrito se asocian frecuentemente a trastornos del dominio de las matemáticas (Lee Swanson y Jerman, 2006). La asociación entre la dislexia y la discalculia va de valores tales como 64% (Lewis y cols., 1994) y 60% (Badian, 1999) hasta 17% (Gross-Tsur y cols., 1996). Deben tenerse siempre presente las pautas empleadas para diagnosticar ambas condiciones, los criterios de corte y la metodología de evaluación utilizada en los estudios: cualquiera de estos factores puede ser responsable de dar valores distintos y hasta dispares. Por lo demás, algunos autores diferencian entre “trastornos de las matemáticas” y “discalculias”, ya sea como entidades diferentes o como términos de relación inclusiva (las discalculias como grupo dentro de los trastornos de las matemáticas). Ya fue comentada al inicio la multiplicidad de términos utilizada en la literatura especializada, términos que no siempre se superponen. Aparte de los intentos del DSM-5 (APA, 2014) o de la décima revisión de la clasificación internacional de enfermedades (CIE-10) (OMS, 1993), no puede decirse que exista un consenso unánime acerca de la definición de la discalculia o de las diferencias entre dificultades en las matemáticas, dificultades de la aritmética y trastornos específicos en dicho dominio (en el caso de que existan esas diferencias).

Debe distinguirse además lo que corresponde a una discalculia asociada en relación de

comorbilidad a una dislexia, con lo que representan los trastornos en las matemáticas observables en las dislexias como consecuencia de la propia perturbación en la codificación lectora o, para el caso, de la conciencia y la memoria fonológica e inclusive de la disfunción ejecutiva, frecuentemente presente. Los disléxicos suelen ser menos precisos o más lentos que los no disléxicos en restas y multiplicaciones mentales, así como cometer más errores, y presentan una mayor dificultad en extraer datos básicos (Simmons y Singleton, 2006). La relación no se ha comprobado que estuviera relacionada con la MT. Errores léxicos en la transcodificación de numerales y en la secuenciación de cifras pueden observarse en niños y jóvenes disléxicos, sin que ello constituya un indicador de discalculia, estando probablemente ligados a las dificultades en la conciencia y la memoria fonológica central de la propia dislexia. Landerl y cols. (2009) encuentran que, ante la asociación dislexia-discalculia, se comprueba un déficit fonológico típico del trastorno lector, independiente de las perturbaciones propias del conocimiento aritmético como se documenta en las discalculias. Estos autores no logran demostrar interacción entre la lectura y la capacidad aritmética para ninguna de las tareas de procesamiento fonológico o específicamente aritmético. Por ende, los déficits resultan aditivos y no son cualitativamente diferentes a los déficits por separado en los casos de dislexias y discalculias, es decir, sostienen que *hay independencia de ambas entidades cuando son específicas y están bien caracterizadas*.

De acuerdo con Gross-Tsur y cols. (1996) y Shalev (2004), un 26% de los casos de discalculia que han estudiado presentaron diagnóstico de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (ADHD, por su sigla en inglés) probable mediante la escala de Connor. Para Rubinstein y Henik (2009), una disfunción a nivel del HIPS asociada a alteraciones en la funcionalidad prefrontal (disfunción ejecutiva) sería responsable de la asociación entre dislexia y ADHD (2009). De forma similar a la dislexia, debe distinguirse entre lo que constituye una discalculia en relación de comorbilidad y los errores en las matemáticas por fallas atencionales o impulsividad, así como por repercusión secundaria del síndrome disejecutivo en los diversos procesos de aprendizaje. El alto porcentaje de comorbilidad entre ADHD y trastornos específicos de la aritmética, señalado previamente, hace referencia a las perturbaciones específicas en el aprendizaje de las matemáticas. Finalmente, pueden encontrarse en calidad de comorbilidad alteraciones a nivel visoespacial, visoconstructivo, psicomotor y del grafismo en las discalculias asociadas al TANV (Rourke, 1993), así como en el síndrome de Gerstmann del desarrollo (Dansilio, 2008b), de acuerdo con lo considerado en la sección previa. En dichas condiciones las relaciones entre las dificultades en la cognición aritmética y los trastornos en otros dominios cognitivos pueden estar vinculados a la propia génesis de la discalculia, lo cual también continúa siendo discutido y se encuentra en etapa de investigación. Las formas visoespaciales que reconocen tanto Geary (1993; 2004) como Wilson y Dehaene (2007) se inscribirían dentro de estos grupos clínicos.

Tratamiento

Si bien psicopedagogas y maestras han trabajado extensa e intensamente para mejorar casos de niños que presentan dificultades específicas en la adquisición de las matemáticas, no existe aún un diseño satisfactorio para el tratamiento sistemático de las discalculias, es decir, que esté basado en las recientes concepciones neurocognitivas de los procesos involucrados y cuya eficacia posea demostración empírica con respecto a objetivos bien determinados. Existen pautas generales e intentos aislados y en marcha. Por ejemplo, para Piazza y cols. (2010: 39), “los hallazgos proporcionan un soporte para los programas de tratamiento en las discalculias que incluyan ejercicios dedicados al entrenamiento del sentido nuclear no simbólico del número, y a cementar sus ligaduras con los símbolos utilizados para denotarlo”. Dentro de las técnicas computarizadas que buscan desarrollar un programa de trabajo con base teórica y puesta a prueba empírica, se encuentra *The Number Race* (Wilson y cols., 2006). Este programa constituye un *software* diseñado para el tratamiento de la discalculia, basado en la teoría del “déficit central” en el sentido del número o en su acceso por la información simbólica, y usado en niños de 7 a 9 años. En “The Number Race” se sigue lo referido por Piazza y cols. (2010) acerca de lograr los acercamientos entre dominios simbólicos y no simbólicos de manera fluida y recíproca.

Existen también experiencias mediante uso de juegos de mesa para promover la comprensión numérica utilizando numerosidades pequeñas y exactas basadas en datos y conteo, con el objetivo de desplazar la cognición del niño desde numerosidades aproximadas representadas mentalmente de forma logarítmica a una representación lineal (Ramani y Siegler, 2008).

El tratamiento y la prevención de las discalculias requiere de un acercamiento interdisciplinario entre la práctica científica basada en modelos teóricos de adquisición normal y alteraciones en condiciones evolutivas, y la comprensión de los sistemas neurales involucrados en la cognición matemática, así como el conocimiento clínico neuropsicológico, psicopedagógico y didáctico. Por otra parte, es necesario que las instituciones educativas y las instancias públicas y estatales cobren conciencia de esta condición para adoptar políticas específicas al respecto. Igualmente, en estos casos se requiere de la discusión y el trabajo interdisciplinario de manera que sea posible diseñar programas comprensivos, bien fundamentados en lo teórico y lo empírico, así como socialmente consecuentes con los medios concretos donde se desarrolla la enseñanza de las matemáticas.

Bibliografía

- Andres, M.; Michaux, N. y Pesenti, M. (2011), “Common substrate for mental arithmetic and finger representation in the parietal cortex”, *NeuroImage*, 62(3): 1520-1528.
- APA (American Psychiatric Association) (2014), *Guía de consulta de los criterios diagnósticos del DSM-5*, Washington, Editorial Médica Panamericana.

- Ardila, A. (1993), "On the origins of calculation abilities", *Behav. Neurol.*, 6(2): 89-97.
- Ardila, A. y Rosselli, M. (2002), "Acalculia and dyscalculia", *Neuropsychol. Rev.*, 12(4): 179-230.
- Badian, N. (1999), "Persistent arithmetic, reading, or arithmetic and reading disability", *Ann. Dyslexia* 19(1): 43-70.
- Bull, R.; Espy, K. y Wiebe, S. (2008), "Short-term memory, working memory and executive functioning in preschoolers: longitudinal predictors of mathematical achievement at age 7", *Dev. Neuropsychol.*, 33(3): 205-228.
- Butterworth, B. (2005), "Developmental dyscalculia", en J. Campbell (ed.), *Handbook of mathematical cognition*, Nueva York, Psychology Press, pp. 455-467.
- (2011), "Foundational numerical capacities and the origins of dyscalculia", *Trends Cogn. Sci.*, 14(12): 534-541.
- Butterworth, B.; Varma, S. y Laurillard, D. (2011), "Dyscalculia: from brain to education", *Science*, 332(6033): 1049-1053.
- Bynner, J. y Parsons, S. (2005), *Does numeracy matter more?*, Londres, National Research and Development Centre for Adult Literacy and Numeracy-Institute of Education.
- Cornoldi, C.; Venneri, A.; Marconato, F.; Molin, A. y Montinari, C. (2003), "A rapid screening measure for the identification of visuospatial learning disability in schools", *J. Learn. Disabil.*, 36(4): 299-306.
- Cragg, L. y Gilmore, C. (2014), "Skills underlying mathematics: the role of executive function in the development of mathematics proficiency", *Trends Neurosci. Educ.*, 3(2): 63-68.
- Crespo-Eguílaz, N. y Narbona, J. (2009), "Trastorno de aprendizaje procedimental: características neuropsicológicas", *Rev. Neurol.*, 49(8): 409-416.
- Crollen, V.; Seron X. y Noël, M.-P. (2011), "Is finger-counting necessary for the development of arithmetic abilities?", *Front. Psychol.*, vol. 2, p. 242.
- Dansilio, S. (2008a), *Los trastornos del cálculo y el procesamiento del número: discalculias, acalculias*, Montevideo, Prensa Médica Latinoamericana.
- (2008b), "Síndrome de Gerstmann del desarrollo y trastornos en la adquisición de las matemáticas", *Ciencias Psicológicas*, 2(1): 55-63.
- Dehaene, S. (2011), *The number sense (revised and expanded edition)*, Nueva York, Oxford University Press.
- Dehaene, S. y Cohen, L. (1995), "Towards an anatomical and functional model of number processing", *Math Cogn.*, 1(1): 83-120.
- Dehaene, S.; Molko, N.; Cohen, L. y Wilson, A. (2004), "Arithmetic and the brain", *Curr. Opin. Neurobiol.*, 14(2): 218-224.
- Dehaene, S.; Piazza, M.; Pinel, P. y Cohen, L. (2003), "Three parietal circuits for number processing", *Cognitive Neuropsych.*, 20(3): 487-506.
- Feigenson, L. y Carey, S. (2005), "On the limits of infants' quantification of small object arrays", *Cognition*, 97(3): 295-313.
- Feigenson, L.; Dehaene, S. y Spelke, E. (2004), "Core systems of number", *Trends*

- Cogn. Sci.*, 8(7): 307-314.
- Ferreirós, J. (2015), *Mathematical knowledge and the interplay of practices*, Princeton, Princeton University Press.
- Fias, W.; Menon, V. y Szűcs, D. (2013), “Multiple components of developmental dyscalculia”, *Trends Neurosci. Educ.*, 2(2): 43-47.
- Fodor, J. (1983), *The modularity of mind*, Cambridge (Massachusetts), MIT Press.
- Gathercole, S.; Pickering, S.; Knight, C. y Stegmann, Z. (2004), “Working memory skills and educational attainment: evidence from national curriculum assessments at 7 and 14 years of age”, *Appl. Cognitive Psych.*, 18(1): 1-16.
- Geary, D. (1993), “Mathematical disabilities: cognitive, neuropsychological, and genetic components”, *Psychol. Bull.*, 114(2): 345-362.
- (2004), “Mathematical and learning disabilities”, *J. Learn. Disabil.*, 37(1): 4-15.
- Geary, D. y Hoard, M. (2005), “Learning disabilities in arithmetic and mathematics: theoretical and empirical perspectives”, en J. Campbell (ed.), *Handbook of mathematical cognition*, Nueva York, Psychology Press, pp. 253-267.
- Geary, D.; Hoard, M.; Nugent, L. y Bailey, D. (2013), “Adolescents’ functional numeracy is predicted by their school entry number system knowledge”, *PLoS One*, 8(1): e54651; doi: 10.1371/journal.pone.0054651.
- Gelman, R. y Butterworth, N. (2005), “Number and language: how are they related?”, *Trends Cogn. Sci.*, 9(1): 6-10.
- Gelman, R. y Gallistel, C. (1978), *The child’s understanding of number*, Cambridge (Massachusetts), Harvard University Press.
- Goldberg, E. y Costa, L. (1981), “Hemisphere differences in the acquisition and use of descriptive systems”, *Brain Lang*, 14(1): 144-173.
- Gross, J. (2009), *The long term costs of numeracy difficulties*, Londres, Every Child Chance Trust-KPMG.
- Gross-Tsur, V.; Manor, O. y Shalev, R. (1996), “Developmental dyscalculia: prevalence and demographic features”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 38(1): 25-33.
- Hardanek, M. y Rourke, B. (1994), “Principal identifying features of the syndrome of nonverbal learning disabilities in children”, *J. Learn. Disabil.*, 27(3): 144-154.
- Isaacs, E.; Edmonds, C.; Lucas, A. y Gadian, D. (2001), “Calculation difficulties in children of very low birthweight: a neural correlate”, *Brain*, 124(pt. 9): 1701-1707.
- Karagiannakis, G.; Baccaglioni-Frank, A. y Papadatos, Y. (2014), “Mathematical learning difficulties subtypes classification”, *Front. Hum. Neurosci.*, vol. 8, p. 57.
- Kinsbourne, M. y Warrington, E. (1963), “Developmental Gerstmann’s syndrome”, *Arch. Neurol.-Chicago*, 8(5): 490-501.
- Kosc, L. (1974), “Developmental dyscalculia”, *J. Learn. Disabil.*, 7(3): 164-177.
- Landerl, K.; Fussenegger, B.; Moll, K. y Willburger, E. (2009), “Dyslexia and dyscalculia: two learning disorders with different cognitive profiles”, *J. Exp. Child Psycho.*, 103(3): 309-324.
- Landerl, K.; Göbel, S. y Moll, K. (2013), “Core deficit and individual manifestations of developmental dyscalculia (DD): the role of comorbidity”, *Trends Neurosci. Educ.*,

- 2(2): 38-42.
- Le Corre, M. y Carey, S. (2007), "One, two, three, four, nothing more: an investigation of the conceptual sources of the verbal counting principles", *Cognition*, 105(2): 395-438.
- Lee Swanson, H. (2004), "Working memory and phonological processing as predictors of children's mathematical problem solving at different ages", *Mem. Cognition*, 32(4): 648-661.
- Lee Swanson, H. y Jerman, O. (2006), "Math disabilities: a selective meta-analysis of the Literature", *Rev. Educ. Res.*, 76(2): 249-274.
- Lewis, C.; Hitch, G, J. y Walker, P. (1994), "The prevalence of specific arithmetic difficulties and specific reading difficulties in 9- to 10-year-old boys and girls", *J. Child Psychol. Psychiatry*, 35(2): 283-292.
- Mazzocco, M., Feigenson, M. y Halberda, J. (2011), "Impaired acuity of the approximate number system underlies mathematical learning disability (dyscalculia)", *Child Development*, 82(4): 1224-1237.
- McCloskey, M. y Caramazza, A. (1987), "Cognitive mechanisms in normal and impaired number processing", en G. DeLoche y X. Seron (eds.), *Mathematical disabilities: a cognitive neuropsychological perspective*, Hillsdale (Nueva Jersey), Erlbaum, pp. 201-219.
- McCloskey, M.; Caramazza, A. y Basili, A. (1985), "Cognitive mechanisms in number processing and calculation: evidence from dyscalculia", *Brain Cogn.*, 4(2): 171-196.
- Menninger, K. (1969), *Number words and number symbols: a cultural history of numbers*, Cambridge (Massachusetts), MIT Press.
- Molko, N.; Wilson, A. y Dehaene, S. (2005), "La dyscalculie développementale, un trouble primaire de la perception des nombres", *Revue Française de Pédagogie*, 152(1): 41-47.
- Murphy, M. y Mazzocco, M. (2008), "Mathematics learning disabilities in girls with fragile X or Turner syndrome during late elementary school", *J. Learn. Disabil.*, 41(1): 29-46.
- Newman, S. (2016), "Does finger sense predict addition performance?", *Cogn. Process*, 17(2): 139-146.
- Nieder, A. y Dehaene, S. (2009), "Representation of number in the brain", *Annu. Rev. Neurosci.*, vol. 32, pp. 185-208.
- Noël, M.-P. (2005), "Finger gnosis: a predictor of numerical abilities in children?", *Child Neuropsychol.*, 11(5): 413-430.
- OMS (Organización Mundial de la Salud) (1993), *CIE-10. Trastornos mentales y del comportamiento. Descripciones clínicas y pautas para el diagnóstico*, Madrid, Meditor.
- Penner-Wilger, M. y Anderson, M. (2013), "The relation between finger gnosis and mathematical ability: why redeployment of neural circuits best explains the finding", *Front. Psychol.*, vol. 4, p. 877.
- Pennington, B. (2006), "From single to multiple deficit models of developmental

- disorders”, *Cognition*, 101(2): 385-413.
- (2009), *Diagnosing learning disorders: a neuropsychological framework* [2^a ed.], Nueva York, Guilford Press.
- Piaget, J. y Szeminska, A. ([1941] 1975), *Génesis del número en el niño*, Buenos Aires, Biblioteca Pedagógica Guadalupe.
- Piazza, M.; Facoetti, A.; Trussardi, A.; Berteletti, I.; Conte, S.; Lucangeli, D. y cols. (2010), “Developmental trajectory of number acuity reveals a severe impairment in developmental dyscalculia”, *Cognition*, 116(1): 33-41.
- Ramani, G. y Siegler, R. (2008), “Promoting broad and stable improvements in low-income children’s numerical knowledge through playing number board games”, *Child Dev.*, 79(2): 375-394.
- Reitan, R. y Davidson, L. (1974), *Clinical neuropsychology: current status and application*, Nueva York, Wiley & Sons.
- Rourke, B. (1982), “Central processing deficiencies in children: Toward a developmental neuropsychological model”, *J. Clin. Neuropsychol.*, 4(1): 1-18.
- (1993), “Arithmetic disabilities, specific and otherwise: a neuropsychological approach”, *J. Learn. Disabil.*, 26(4): 214-226.
- (1995), *Syndrome of nonverbal learning disabilities: neurodevelopmental manifestations* [1^a ed.], Nueva York, Guilford Press.
- Rubinsten, O. y Henik, A. (2009), “Developmental dyscalculia: heterogeneity might not mean different mechanisms”, *Trends Cogn. Sci.*, 13(2): 92-99.
- Schenke, K.; Rutherford, T.; Lam, A. y Bailey, D. (2016), “Construct confounding among predictors of mathematics achievement”, *AERA Open*, 2(2): 1-16; doi: 10.1177/2332858416648930.
- Semrud-Clikeman, M. y Hynd, G. (1990), “Right hemispheric dysfunction in nonverbal learning disabilities: social, academic, and adaptive functioning in adults and children”, *Psychol. Bull.*, 107(2): 196-209.
- Shalev, R. (2004), “Developmental dyscalculia”, *J. Child. Neurol.*, 19(10): 765-771.
- Shalev, R.; Auerbach, J.; Manor, O. y Gross-Tsur, V. (2000), “Developmental dyscalculia: prevalence and prognosis”, *Eur. Child Adolesc. Psychiatry*, 9(supl. 2): II58-II64.
- Simmons, F. y Singleton, C. (2006), “The mental and written arithmetic abilities of adults with dyslexia”, *Dyslexia*, 12(2): 96-114.
- Skagerlund, K. y Träff, U. (2016), “Number processing and heterogeneity of developmental dyscalculia: subtypes with different cognitive profiles and deficits”, *J. Learn. Disabil.*, 49(1): 36-50.
- Spreen, O. (2011), “Nonverbal learning disabilities: a critical review”, *Child Neuropsychol.*, 17(5): 418-443.
- Strang, J. y Rourke, B. (1983), “Concept-formation/non-verbal reasoning abilities of children who exhibit specific academic problems with arithmetic”, *J. Clin. Child Psychol.*, 12(1): 33-39.
- Szűcs, D. y Goswami, U. (2013), “Developmental dyscalculia: fresh perspectives”,

Trends Neurosci. Educ., 2, pp. 33-37.

Temple, C. (1994), “The cognitive neuropsychology of developmental dyscalculias”, *Curr. Psychol. Cogn.*, vol. 3, pp. 351-370.

Tsatsanis, K. y Rourke, B. (2003), “Syndrome of nonverbal learning disabilities: effects on learning”, en A. Fine y R. Kotkin (eds.), *Therapists guide to learning and attention disorders*, Nueva York, Academic Press., pp. 109-145.

Viswanathan, P. y Nieder, A. (2013), “Neuronal correlates of a visual ‘sense of number’ in primate parietal and prefrontal cortices”, *Proc. Natl. Acad. Sci USA*; 110(27): 11187-11192.

Weintraub, S. y Mesulam, M.-M. (1983), “Developmental learning disabilities of the right hemisphere”, *Arch. Neurol.*, 40(8): 463-468.

Wilson, A. (2005), “Dyscalculie développementale: l’approche ‘neurocognitive’”, *Annales*, Fondation Fyseen, París, nº 20, pp. 29-37.

Wilson, A. y Dehaene, S. (2007), “Number sense and developmental dyscalculia”, en D. Coch, G. Dawson y K. Fischer (eds.), *Human behavior, learning, and the developing brain*, Nueva York, The Guilford Press, pp. 212-238.

Wilson, A.; Revkin, S.; Cohen, D.; Cohen, L. y Dehaene, S. (2006), “An open trial assessment of ‘The Number Race’, an adaptive computer game for remediation of dyscalculia”, *Behav. Brain Funct.*, vol. 2, p. 20.

1. En este capítulo el término “*disability*”, de amplio uso en la neuropsicología del aprendizaje, será traducido como “discapacidad”, respetando los diccionarios clásicos de la lengua, más allá de que pueda no coincidir con la noción técnica de discapacidad definida por la Organización Mundial de la Salud.

2. “Subitización” es un neologismo que hace referencia a la estimación rápida (súbita) y exacta de una cantidad (como máximo, de cuatro unidades), sin contar sus elementos. Se ha empleado también de manera más amplia para la estimación intuitiva instantánea y aproximada de una cantidad, aunque no es este su sentido estricto.

CAPÍTULO 13

ATENCIÓN

Marina Drake

El constante bombardeo de información sensorial a la que el ser humano se halla sometido excede su capacidad para procesarla toda en un mismo momento, por lo que se requiere de un sistema que privilegie el procesamiento de algunos de los estímulos e inhiba otros. Este sistema debe ser capaz de generar y mantener un estado de activación tal que permita un adecuado procesamiento de la información seleccionando información específica entre múltiples fuentes disponibles. Ello incluye estimulación interna y externa, memorias, pensamientos e incluso acciones motoras. En este sentido, la atención debe ser considerada como un complejo sistema de subprocesos especializados que proporcionan precisión, velocidad y continuidad a la conducta.

El carácter diferencial de la atención respecto a otros sistemas cognitivos reside en que, mientras la mayoría de ellos pueden operar de forma independiente uno de otro (por ejemplo, un paciente con afasia puede tener intacta su memoria y un paciente amnésico puede tener perfecto dominio de sus funciones ejecutivas), ninguno de ellos podría funcionar a niveles normales sin la apropiada interacción de la atención. Sin atención un pensamiento coherente sería en sí mismo imposible (Gitelman, 2003). La atención, por tanto, interviene facilitando, mejorando o inhibiendo otros procesos neuropsicológicos (como la memoria, la percepción o el lenguaje) y asignando recursos cognitivos que permiten que la tarea que se lleva a cabo se realice de manera eficaz (Cohen y cols., 1998).

Si bien no existe una única definición de la atención, la ya clásica descripción de 1890 de William James sigue siendo una de las más claras y completas. Para James la atención es “la aprehensión por parte de la mente, de manera vívida y clara, de uno de los varios objetos o cadenas de pensamiento simultáneamente factibles [...]. La focalización, la concentración y la conciencia son su esencia. Implica retraerse de algunas cosas para poder tratar eficazmente con otras” (James, 1890).

En el presente capítulo se describirán algunos de los modelos más influyentes en la conceptualización de la atención –que integran aspectos neurobiológicos y cognitivos–, el desarrollo de las variedades atencionales en la infancia, las pruebas neuropsicológicas más utilizadas para la medición de la atención, y por último se hará una breve referencia

a la patología de atención más frecuente en la infancia, el trastorno por déficit de atención.

Modelos neuropsicológicos de la atención

Diferentes modelos han sido desarrollados desde la neuropsicología para dar cuenta tanto del funcionamiento normal de la atención como de su disfunción. Los modelos de Luria, Mesulam, Posner y Mirsky serán descriptos a continuación.

El aporte de Alexander Luria

Alexander Luria abordó la naturaleza de la atención basándose en la psicología del desarrollo, la psicofisiológica y los efectos de las lesiones cerebrales sobre la atención (Cohen, 1993). Luria (1973) planteaba la existencia de dos sistemas atencionales diferenciados, retomando la división propuesta ya en 1890 por William James, quien distinguía una atención pasiva, refleja, involuntaria y no esforzada, de una atención voluntaria, activa, que implica un esfuerzo para el sujeto. El sistema automático fue descrito como un sistema reflejo, disparado por el ambiente, bajo la forma de respuesta de orientación refleja, que responde primariamente a estímulos novedosos, significativos biológicamente. El segundo sistema, responsable de la “atención voluntaria”, es guiado por la interpretación cognitiva que realiza el sujeto acerca de los estímulos y de la situación y su intención respecto a ella (Luria, 1980).

Luria notó que la reacción de orientación a estímulos intensos novedosos o biológicamente significativos podía ser observada en los primeros meses del desarrollo del niño. La respuesta de orientación a estímulos destacados consta de componentes motores, electroencefalográficos y autonómicos. El bebé gira sus ojos hacia los estímulos, luego su cabeza, luego focaliza sobre el estímulo, si está disponible visualmente, y después muestra cambios en la respiración, el ritmo del corazón, la actividad cerebral y otros índices fisiológicos asociados con el alerta o captación de eventos externos. Esta respuesta a estímulos relevantes es elemental e involuntaria y requiere poco desarrollo cognitivo. La respuesta de orientación es altamente selectiva, de rápida habituación si el estímulo se repite, y reaparece si las propiedades del estímulo cambian (Cohen, 1993).

La atención dirigida por los procesos cognitivos, por otra parte, requiere mucho más tiempo de desarrollo. Tomando los aportes de Vygotsky, Luria describió el desarrollo de la atención internamente dirigida como aprendida socialmente y basada en la discriminación voluntaria de objetos del ambiente, inicialmente inducida y dirigida por el adulto.

En el cerebro maduro, estos procesos operan conjuntamente, permitiendo a la persona perseguir objetivos guiados por estímulos e intenciones específicos, a la par que

monitorea automáticamente el ambiente para detectar eventos importantes, habitualmente inesperados, que puedan requerir una respuesta inmediata o alguna modificación de una secuencia de conducta. Ambos tipos de activación atencional están asociados con cambios fisiológicos indicativos de un aumento en la alerta. Luria cita evidencia clínica de que la activación e inhibición de la atención estarían mediadas por las regiones frontal y límbica del cerebro. En los pacientes con daño frontal o límbico, el sistema que dirige la atención voluntaria está afectado y la respuesta de orientación toma el control de la generación de respuestas. La conducta de estos pacientes es muchas veces impulsiva, carece de dirección a un objetivo y está atada a los eventos ambientales inmediatos (Luria, 1980; Cohen, 1993).

El modelo de Marcel Mesulam

De acuerdo con Mesulam, la atención normal depende de la interacción de dos sistemas funcionales: una *matriz* atencional y un *vector* atencional. En cada operación uno de los sistemas destaca sobre el otro, pero ninguno de ellos deja de estar presente en todo momento. Mantener una línea de pensamiento en gestación, buscar un dato o una palabra específica, resistir la distracción, cambiar la conciencia de una modalidad sensorial a otra, de una parte del espacio extrapersonal a otra, son algunas de las innumerables manifestaciones de la atención, en las que participan en mayor o menor grado tanto la matriz como el vector atencional (Mesulam, 2000).

La matriz atencional o función de estado comprende los sistemas cerebrales que regulan la capacidad de procesamiento general, la detección de eficiencia, el poder de focalizar, la resistencia a la interferencia. Este conjunto de funciones puede relacionarse con la atención tónica y está influenciado por el sistema reticular activador (Cohen, 2014).

La función vector o canal atencional regula la dirección y el objetivo de la atención en cualquiera de las áreas conductualmente relevantes del espacio (incluyendo también las representaciones). Este aspecto vector de la atención se relaciona con la atención selectiva y está asociado con elementos de la neocorteza. Esta función vector puede ser de naturaleza sensitiva o motora. Por ejemplo, puede estar aplicada a seleccionar un estímulo para la exploración o una conducta.

La estructura de la atención según este modelo está formada por cuatro componentes:

- a) Sistema reticular: es el encargado de mantener el nivel de alerta y vigilancia.
- b) Sistema límbico y *gyrus* cingulado: proporcionan la valencia motivacional de los procesos atencionales.
- c) Sistema parietal: realiza la representación o mapa sensorial interno de la atención.
- d) Sistema frontal: es el responsable de coordinar los programas motores para buscar, explorar y alcanzar los objetivos (Portellano y García-Alba, 2014).

El modelo de Michael Posner

El modelo de atención desarrollado por Posner consta de un sistema de tres redes diferenciales que cumplen las funciones de adquirir y mantener un estado de alerta (red de alerta), orientarse a los eventos sensoriales (red de orientación) y mantener la continuidad de la conducta guiada por objetivos en situaciones de conflicto (red ejecutiva). Cada una de estas redes está sustentada por áreas cerebrales específicas (Posner y Fan, 2007) (véase el capítulo 14).

La *red de alerta* se encarga de lograr y mantener un estado de alerta que permita procesar los estímulos ingresantes. Es un prerrequisito importante para las otras operaciones atencionales. Está implicada en establecer un estado de vigilancia y mantener al sujeto en un estado de preparación para responder.

Cada nuevo estímulo tiene un impacto sobre el nivel de activación de la corteza cerebral. En la ausencia de estimulación externa el organismo puede perder la vigilancia o caer en un estado de sueño. La red de alerta se origina en el mesencéfalo, particularmente en el *locus ceruleus*, y activa las áreas frontal y parietal. El *locus ceruleus* es la fuente de la norepinefrina que modula esta red.

El estado de alerta es influenciado por los eventos sensoriales y por los ritmos diurnos cuando la vigilancia debe ser sostenida durante largos períodos de tiempo (alerta tónica); el hemisferio cerebral derecho está más implicado que el izquierdo. Los niveles de alerta pueden ser también manipulados mediante una señal de aviso previa al estímulo al que el sujeto debe responder, lo que mejora la velocidad de respuesta a ese estímulo. El mantenimiento voluntario durante el desempeño de tareas, en tanto, podría estar orquestado desde el cíngulo anterior (Posner y Rothbart, 2007b).

La *red de orientación* es de naturaleza selectiva y dirige los cambios en la atención espacial. Permite orientar la atención hacia un estímulo potencialmente relevante que destaca por ser novedoso o por tener una aparición sorpresiva. Es el mecanismo que permite seleccionar información de un modo activo y específico. Su principal función es la localización espacial de los estímulos.

Un evento nuevo produce la orientación hacia él, ya sea de manera manifiesta, con movimientos de los ojos o cambio de la posición de la cabeza hacia el estímulo, o de manera encubierta, que también mejora la percepción sensorial y la activación del sistema sensorial apropiado, pero en ausencia de movimientos oculares o giro de la cabeza. Si bien la mayoría de los estudios del sistema de orientación fueron realizados con eventos visuales, el mismo mecanismo se encuentra con otros estímulos sensoriales y objetos que involucran múltiples sentidos.

La orientación implica una amplia red cerebral que incluye áreas posteriores del cerebro, como el lóbulo parietal superior y la unión temporoparietal, el campo ocular frontal, el núcleo pulvinar y los colículos superiores (Posner y Rothbart, 2007b).

La *red ejecutiva* se halla relacionada con el control de la conducta dirigida a un objetivo, la detección de errores, la resolución de conflictos y la inhibición de respuestas automáticas. Abarca áreas frontales mesiales, incluyendo el giro cíngulo anterior, el

área motora suplementaria y porciones de los ganglios basales. Los estudios de neuroimágenes han detectado actividad en estas áreas durante tareas que requieren esfuerzo mental e implican enfrentar un conflicto o una situación novedosa, desarrollar una conducta anticipatoria y detectar errores (Berger y Posner, 2000).

El modelo de Allan Mirsky

El modelo de Allan Mirsky es un modelo multicomponente, en el que confluyen el enfoque neuropsicológico con el de la psicología cognitiva. En esta idea de varios componentes de la atención se identifican varios aspectos de esta, que a su vez tendrán un correlato neuroanatómico y neurofisiológico particular. Para Mirsky (1996) la atención puede ser subdividida en varias funciones diferentes: focalización-ejecución, mantenimiento, estabilidad, cambio y codificación. Estas funciones pueden ser apoyadas por diferentes regiones cerebrales, que se han especializado para este propósito y se hallan organizadas en un sistema, aunque la especialización no es absoluta y algunas estructuras pueden sustituir a otras en caso de lesión.

- La función de *mantenimiento* se refiere a la vigilancia o habilidad de mantener la atención en el tiempo. Una disfunción en este componente hace que el desempeño en una tarea decaiga más rápido que lo esperado por la dificultad para sostener la atención.
- El componente *focalización-ejecución* se refiere a la capacidad de concentrar los recursos atencionales en una tarea específica y ser capaz de mantener a raya estímulos periféricos distractores. Cuando se evalúa mediante tests es muy difícil separar la focalización de la exigencia de respuesta rápida de la tarea. Por eso Mirsky utiliza el término “focalización-ejecución” para tratar de capturar la esencia de este aspecto de la atención.
- El componente *codificación* se refiere a la habilidad de registrar inicialmente la información. Es una capacidad mnésica que incluye recuerdo inmediato, así como la capacidad de mantener la información en mente mientras se realiza una acción o una operación cognitiva sobre ella (Koziol y cols., 2014). Se superpone con el concepto de memoria de trabajo de Baddeley.
- La capacidad de *cambiar* el foco atencional se relaciona con la flexibilidad mental o la capacidad de mover la atención de un aspecto del estímulo a otro de manera flexible y eficiente.
- El quinto componente es la *estabilidad*, que implica la capacidad de mantener en forma estable el esfuerzo atencional, sin excesiva variabilidad en la velocidad y calidad de las respuestas en tareas relativamente simples, habituales, que no impliquen complejidad ni sean novedosas.

Estos componentes se hallan sustentados por regiones neurales específicas:

- La función de focalizar sobre hechos del ambiente es compartida por la corteza temporal superior y la parietal, así como por estructuras que comprenden el cuerpo estriado. La ejecución de las respuestas depende en gran medida de la integridad del parietal inferior y el cuerpo estriado.
- El mantener el foco sobre algún aspecto del ambiente es responsabilidad de las estructuras mesencefálicas rostrales, incluyendo la formación reticular mesopontina y los núcleos talámicos medios y reticulares.
- La función de estabilización dependería también de las estructuras mesencefálicas y del tronco cerebral.
- La capacidad de cambiar de un aspecto sobresaliente del ambiente a otro es sostenida por el prefrontal, incluyendo el giro cingulado anterior.
- La codificación del estímulo es dependiente del hipocampo y la amígdala.

El daño o disfunción en una de estas regiones cerebrales puede llevar a déficits circunscriptos o específicos en una función particular (Mirksy, 1996).

Los diferentes subtipos atencionales

Como puede verse, estos modelos, si bien difieren entre sí, coinciden en que plantean el carácter multicomponente de la atención y asocian las variedades atencionales a sistemas cerebrales específicos. Otro acuerdo es la distinción entre dos formas de ponerse en acción la atención: automática o exógena versus voluntaria o endógena.

En términos generales, ya sea explícita o implícitamente, todos coinciden en distinguir tres componentes básicos: selección, mantenimiento y control. El normal funcionamiento de estos tres aspectos va a permitir al sujeto ejecutar y mantener una conducta dirigida a una meta, frente a eventuales distractores.

La noción de “mantenimiento” de la atención alude a la capacidad de sostener la atención en una tarea por un intervalo de tiempo dado. El aspecto sostenido de la atención incluye también el estado de alerta y se corresponde con el aspecto de “intensidad” de la atención (Davies y otros, 1984).

Alerta

La alerta es el estado de preparación del organismo para el procesamiento de la información. Se distingue una alerta tónica, de fluctuación lenta, de una alerta fásica, en la que las fluctuaciones son rápidas. La alerta tónica es involuntaria, permite movilización global de los recursos mentales y está relacionada con los períodos de sueño y vigilia. Su nivel fluctúa en el curso de la jornada (ritmos circadianos), permitiendo reparar los períodos durante los cuales los sujetos son más proclives a movilizar su atención (ritmos escolares). Sin embargo, a estas variaciones se les superpone también un ritmo individual, como alude la caracterización popular de “búhos y alondras”, que divide a los

sujetos entre aquellos que tienen tendencia a ser más eficientes y rendidores (por tanto, más alertas y atentos) por la noche (los “búhos”) y aquellos cuya eficiencia y preferencia para las actividades que requieren esfuerzo se da por la mañana (las “alondras”). Numerosos estudios han mostrado que, en las condiciones educativas estándar, en particular una duración suficiente de sueño de 8 a 10 horas según la edad y las necesidades individuales, la atención de los niños aumenta con el curso del día, con una máxima a fin de la mañana, una baja relativa entre las 13 y las 15 horas, y una recuperación progresiva de 15 a 19 horas. Estos ritmos son universales e independientes del empleo del tiempo o de limitantes sociales. Estas variaciones están ligadas a los ritmos biológicos (temperatura, tensión arterial, glucemia, etc.). La alteración de la alerta tónica se manifiesta por una casi somnolencia, una mayor lentitud (motriz y cognitiva) y marcado desinterés y baja iniciativa (Mazeau y Pouhet, 2014).

Vigilancia

La vigilancia constituye un alto nivel de alerta durante un tiempo prolongado en que los estímulos son bajos. Es una función de preparación para detectar modificaciones ambientales, supervisando o “vigilando” la ocurrencia de estímulos de baja frecuencia en un ruido de fondo.

En la vida cotidiana, un ejemplo de empleo de esta función puede ser la conducción en la autopista en situación de tránsito tranquilo, casi sin autos, donde, sin embargo, se debe estar atento porque de vez en cuando se debe cambiar de carril para pasar a un camión. Un fallo en la vigilancia induce errores (falsas alertas) y/u omisiones (ausencia de reacción al estímulo designado). Se la evalúa clásicamente con tareas conocidas como “de desempeño continuo” (CPT, por su sigla en inglés) (Conners, 1995). En el paradigma CPT el sujeto debe detectar durante un tiempo prolongado, de 15 minutos aproximadamente, un estímulo dado en el seno de un continuo de estímulos variados.

Atención sostenida (concentración)

También aquí se trata de mantener un alto nivel de alerta durante intervalos de tiempo prolongados, pero en presencia de muchos estímulos. El sujeto debe mantener un ritmo de procesamiento elevado y continuo. La fatigabilidad inducida es importante.

Una falla en la atención sostenida puede conducir a olvidos y falsas alarmas (Mazeau y Pohet, 2014).

La baja en el desempeño de la tarea y la variabilidad de la respuesta durante ese intervalo indican la pérdida o la inestabilidad de la concentración.

La capacidad de atención sostenida tiene un rol clave en el desempeño escolar del niño, determinando su capacidad para mantener la concentración por largos períodos de tiempo para poder comprender e integrar grandes cantidades de información (Catroppa y

Anderson, 1999). Un trastorno en la atención sostenida podría impactar en la habilidad del niño de adquirir e integrar nuevas habilidades y conocimientos (Betts y cols., 2006).

Atención selectiva

El carácter selectivo de la atención está presente en la conducta de orientación y en lo que suele denominarse “atención selectiva” y “atención focalizada”. Se refiere a la necesidad del sistema de seleccionar, entre la gran cantidad de estímulos simultáneos, aquellos que es relevante procesar en determinado momento, al tiempo que se mantiene a raya la recepción de otros estímulos que constituyen una potencial fuente de distractibilidad. Esta selección implica también el concepto de dirección de la atención (función vector de Mesulam), ya que la atención debe ser movilizada de un estímulo hacia otro. El concepto de atención focalizada remite a la necesidad de focalizar la atención sobre una fuente o tipo de información excluyendo otras (por ejemplo, uno de varios canales de información o atributos sensoriales) (Van Zomeren y Brouwer, 1994).

Control atencional

El aspecto controlado de la atención constituye el nivel jerárquicamente superior de las variedades atencionales y requiere la orquestación de las habilidades atencionales descritas previamente (focalizar y sostener la atención) para hacer frente a tareas nuevas, no rutinarias, técnicamente difíciles, que demandan una estrategia para dominar la tendencia a la respuesta automática del sujeto (atención ejecutiva, según Posner). La noción de control atencional incluye también el concepto de cambio atencional descrito por Mirsky, es decir, la posibilidad de cambiar, de manera flexible, el foco de atención de una tarea a otra

Atención dividida

Otro subtipo atencional lo constituye la atención dividida, la cual implica la posibilidad que posee el sistema atencional de dividirse o repartirse entre dos o más fuentes o tipos de información, o dos o más operaciones mentales. Es claro que este tipo de atención implica tanto el aspecto selectivo como el ejecutivo. La noción de atención dividida da cuenta de la constatación cotidiana de que es posible prestar atención a dos o más cosas a la vez. Es una situación extremadamente corriente, hasta tal punto que puede decirse que se trata de la regla y no de una excepción. Prácticamente todas las situaciones de aprendizaje requieren la gestión de doble tarea: escuchar y escribir; leer y memorizar; evocar las reglas y controlar el sentido (Marzeau y Pouhet 2014).

El desarrollo normal de la atención

Las diferentes variedades de la atención evolucionan a lo largo de los primeros meses de vida hasta la adolescencia, acompañando la maduración de las regiones cerebrales que las sustentan.

El sistema de orientación es funcional en el primer año de vida y subyace a la atención que los bebés brindan al explorar los aspectos novedosos del ambiente. Parece depender de la maduración de vías neurales en la corteza posterior y vías provenientes de regiones subcorticales hacia la corteza posterior. Estas vías comienzan a influir fuertemente en la conducta de los bebés luego de los 2 o 3 meses de edad (Mazeau y Pouhet, 2014).

El segundo sistema, de control de nivel superior, emerge al final del primer año y continúa su desarrollo hasta la edad preescolar. Este sistema subyace a la atención implicada en planificar anticipadamente, llevar adelante los planes hasta completarlos y organizar secuencias complejas de acción. La inhibición en varias formas es esencial para la operación de este sistema. Parece depender de la maduración de la corteza frontal y de conexiones provenientes de otras regiones cerebrales hacia la corteza frontal. Transiciones evolutivas a los 18 meses y los 4 años marcan pasos hacia el control de la atención.

Los controles superiores no se desarrollarán totalmente sin la interacción del niño con otros, mayores y más experimentados. El niño depende de sus padres y hermanos, quienes lo ayudan a regular su estado, le dan información sobre qué es importante atender y lo guían a cumplir con las demandas cognitivas y sociales (Ruff y Rothbart, 1996).

Courage y cols. (2006) proponen un modelo de desarrollo de la atención en el primer año en tres fases. La primera fase (0-8 semanas) se manifiesta por un aumento progresivo de la duración de la fijación en los estímulos y traduce la emergencia de las funciones de alerta (desencadenamiento exógeno). La segunda fase (de la semana 14 a la 16) está marcada por una disminución de los tiempos de fijación. Traduce las capacidades de desenganche y flexibilidad atencional concomitantes del desarrollo de la red posterior de la orientación de la atención. Por último (entre los 3-4 meses y los 6 meses), el progreso visual (visión binocular, reconocimiento de objeto) y el desarrollo de las áreas prefrontales permiten un mejor control atencional: el bebé puede orientar su mirada hacia el estímulo, manteniendo su atención en él e inhibiendo (momentáneamente) los distractores. Se nota entonces una curva de nuevo ascendente, en la que el mantenimiento de la atención traduce la emergencia de la atención endógena.

La orientación motriz a la ubicación espacial de estímulos auditivos, táctiles y visuales ocurre dentro de los primeros meses de vida: los recién nacidos pueden orientarse y seguir un blanco visual móvil. Esta actividad de rastreo es acompañada por variaciones en el ritmo cardíaco concomitantes con la aparición y desaparición del blanco en el campo visual. Las respuestas de orientación motriz parecen desaparecer durante el tercer mes del desarrollo y luego reaparecen con mayor precisión en el cuarto mes. Esto ha sido

hipotetizado como reflejo de la emergencia de influencias corticales en las respuestas motoras en el tercer mes, que interfieren en las respuestas de orientación subcorticales más innatas (Cohen, 1993).

En el primer mes la ocurrencia de la atención tónica es escasa y solo es desencadenada por estimulación exógena; en cambio, a partir del segundo mes es más frecuente, por períodos más largos; se consolida progresivamente, reforzada por los ciclos luz-oscuridad, y el bebé pasa cada vez más horas despierto.

La puesta en marcha de la atención también sufre cambios a lo largo del primer año, respecto a las características de los estímulos que la desencadenan. Algunos estímulos son privilegiados, como el rostro humano, por ejemplo. Además, las características de los objetos son importantes también. Hasta los tres primeros meses, es más decisivo el contraste claro-oscuro, con un número moderado de bordes, y el movimiento. Luego de los 4 meses comienza a dominar lo novedoso. Y ya luego del primer año la respuesta de orientación comienza a disminuir, posibilitando el inicio de la atención guiada voluntariamente.

Estudios de MacKay y cols. (1994, 2010) en niños en edad escolar permitieron establecer la trayectoria del desarrollo de la atención sostenida, la atención selectiva y la velocidad de respuesta. Observaron una maduración relativamente temprana de la atención selectiva a niveles del desempeño adulto alrededor de los 7 años. La atención sostenida mostró un incremento estable hasta los 10 años, en que el cambio se vuelve mucho más gradual y llega a niveles adultos aproximadamente a los 13 años.

La atención ejecutiva o controlada es la que más demora en madurar. No será sino hasta el final de la adolescencia cuando alcanzará su nivel óptimo. La curva de maduración del control atencional se inicia entre los 12 y los 18 meses, muestra su más rápido y dramático desarrollo entre los 2 y los 7 años y finaliza en la adolescencia tardía (Sinclair y Taylor, 2008).

A medida que el niño crece, se desarrollan procesos atencionales que dan soporte a las conductas orientadas a un objetivo, eficientes. Con el aumento de la edad los niños se vuelven más flexibles en su dirección de la atención con el tiempo. Pueden cambiar la atención fluidamente entre un estímulo y otro en función de las demandas cambiantes de la tarea. Se vuelven más capaces de atender a características no dominantes de un estímulo si la tarea requiere tal cambio.

En el curso del desarrollo, los niños aprenden métodos de autocontrol que les permiten inhibir respuestas a refuerzos inmediatos (para diferir la gratificación) y mantener una conducta que obtiene recompensa solo luego de un período largo de tiempo. Entre los 8 y los 11 años los niños se vuelven más capaces de articular estrategias efectivas de autocontrol intentando distraerse ellos mismos de la respuesta impulsiva tendiente a la gratificación inmediata, de usar autoinstrucciones para focalizarse en las características de las situaciones y de apelar a representaciones abstractas para diferir la gratificación (Cohen, 2014).

Diferencias individuales

Muchas diferencias individuales se observan en el contexto del desarrollo normal de la atención. Los bebés y los niños varían en la velocidad y la fuerza de sus reacciones a los eventos a su alrededor. Estas reacciones determinan, en parte, cuán intensa y sostenida será su atención a esos eventos. Varían también en la duración del tiempo que pasan mirando objetos y eventos, y estas variaciones pueden tener implicancias para lo que aprenden mientras prestan atención. Variaciones en la extensión y duración de la atención focalizada pueden ser observadas a cualquier edad. Para los niños mayores, la propensión a la atención focalizada sostenida se relaciona con las habilidades cognitivas y con los niveles de control superior, que se desarrollan desde el año hasta los 5 años (Ruff y Rothbart, 1996).

Las variaciones estables de la atención están relacionadas con diferencias individuales en otros dominios. Describimos tres. En primer lugar, la atención está relacionada con el nivel de actividad: niveles altos de actividad motora son antitéticos con la atención sostenida si el niño tiene dificultad para modular el nivel de actividad en situaciones que demandan niveles menores. La atención sostenida focalizada está también relacionada con el control inhibitorio del niño sobre sus acciones: los niños con habilidades inhibitorias fuertes pueden evitar que acciones extrañas interfieran en una respuesta organizada a las demandas del ambiente; los niños con habilidades inhibitorias débiles es probable que sean impulsivos y tengan dificultad para atender a tareas estructuradas por otros o por ellos mismos. Por último, el control de la atención está relacionado con la emocionalidad negativa: ante una situación emocional displacentera, los bebés y niños que pueden redirigir y focalizar su atención en eventos externos, actividades y pensamientos que no sean displacenteros, parecen ser menos susceptibles de enojo y malestar; esto es, los niños varían en su habilidad para hacer uso de los estados atencionales para controlar situaciones de malestar.

Algunos niños caen en los extremos de la variabilidad y son considerados como deficientes en atención. Estas deficiencias pueden reflejar una reactividad que es muy alta o muy baja para ser adaptativa. Esto puede provenir de una inhabilidad relativa para movilizar y sostener el esfuerzo en el tiempo en situaciones que lo demandan. Este déficit puede reflejar un control inhibitorio débil relativo a la activación de la conducta, que lleva a inatención y respuestas impulsivas.

Los niños considerados en forma individual toman muchas rutas para madurar el control de la atención. La variación en los perfiles evolutivos deriva del interjuego complejo y continuo de fuerzas biológicas y sociales. Los déficits de atención surgen en la misma forma dinámica, a pesar de que las diferencias biológicas puedan tener una influencia más fuerte en el desarrollo normal de los patrones de atención. Los niños ayudan a determinar sus propias vías de desarrollo y, dentro de un rango normal, hay muchas variaciones en la velocidad de desarrollo y la relativa fuerza de los dos sistemas de atención.

Evaluación de la atención en el niño

La evaluación de la atención tiene un rol central dentro de la valoración neuropsicológica de un niño, debido en parte a la alta prevalencia de las dificultades atencionales en la niñez. Esto ocurre porque, entre todas las funciones cognitivas, la atención es de las más vulnerables en el niño y puede verse afectada tanto por una patología cerebral, como por factores ambientales (entorno familiar, características y demandas de la escuela, etc.) y factores emocionales (depresión, ansiedad). Además, al ser un prerrequisito para el adecuado funcionamiento de muchas de las funciones, su indemnidad o alteración debe ser objetivada para poder realizar un diagnóstico adecuado. Por ejemplo, en un niño que presenta dificultades de memoria, debe poder establecerse si se trata efectivamente de un trastorno mnésico (en cualquiera de sus fases) o si las dificultades son secundarias a un trastorno atencional que impide la codificación inicial de la información.

Existen múltiples instrumentos para medir la atención en los niños. A la hora de seleccionar cuál de ellos utilizar, el evaluador deberá tener en cuenta una serie de variables, tales como la validez (esto es, que mida efectivamente lo que se pretende medir), la población en la que fue normatizado (edad, medio sociocultural) y la pertinencia de utilizarlo con determinado paciente en particular (por ejemplo, en pacientes con dislexia o con ceguera para los colores, un test como el de Stroop no sería recomendable).

Por otro lado, una correcta evaluación de la atención supone contar con información respecto a los diversos componentes atencionales, por lo que se deberán incluir varios tests o subtests y nunca una única técnica.

Debido a que escapa al propósito de este capítulo, no se hará una revisión exhaustiva de las diferentes técnicas disponibles, sino que se mencionarán algunos ejemplos para cada subtipo atencional.

Para la atención sostenida (tanto en lo que se refiere a la vigilancia como a lo que se entiende como “concentración”), la mejor herramienta de medición la constituye cualquiera de las versiones del test de rendimiento continuo (CPT, por su sigla en inglés), que consiste en una tarea prolongada (de entre 12 y 24 minutos de duración), computarizada, en la que el sujeto debe responder cada vez que aparece un estímulo visual o auditivo especificado previamente (estímulo *target*) y evitar responder cuando aparece cualquier otro estímulo diferente (estímulo *no-target*). Los parámetros de desempeño de interés son la velocidad o tiempo de respuesta, la variabilidad del tiempo de respuesta a lo largo de toda la prueba, la presencia de errores de omisión y de comisión, la comparación del desempeño cuando el estímulo *target* es frecuente respecto a cuando la frecuencia de aparición es muy baja (concentración versus vigilancia), etc.

Para la atención selectiva, la preferencia de un estímulo sobre otros puede ser evaluada formalmente. Los test de “cancelación” suelen ser los más utilizados. En estos tests, de lápiz y papel, el sujeto debe seleccionar y tachar el estímulo *target*, que se presenta entre varios otros estímulos similares que compiten con este, dentro de un

período de tiempo dado. Los subtests “Búsqueda de símbolos” y “Animales” de la Escala de Inteligencia para Niños de Wechsler (WISC-IV) son buenos representantes de estos tests.

La atención ejecutiva o control atencional debe ser medida con técnicas que impliquen la inhibición de una respuesta automática y la generación de una respuesta nueva, no habitual, que exige un esfuerzo y control por parte del sujeto. El Test de Stroop, en el cual el niño debe inhibir la lectura automática de las palabras, produciendo una respuesta no habitual (la denominación del color en que están escritas esas palabras), es un buen ejemplo de tarea que requiere atención ejecutiva.

Mirsky y Duncan (2001) han propuesto una batería interesante de tests para medir la atención, ya que incluye tests clásicos de la neuropsicología, a la vez que permite discriminar los diferentes componentes de su modelo descrito más arriba.

- a) Tests que miden el componente codificación: subtests “Retención de dígitos” y “Aritmética” (ambos, WISC-IV).
- b) Tests que miden el componente focalización/ejecución: subtest de “Claves” (WISC-IV), Test de Cancelación de Letras, Test de Stroop, Trail Making Test, partes A y B.
- c) Tests para medir el componente cambio: Test de Clasificación de Cartas de Wisconsin y Test de Programas Motores Recíprocos.
- d) Tests para la valoración del componente de mantenimiento: CPT-Visual y/o CPT-Auditivo. Parámetro: tiempo de respuesta.
- e) Tests para la valoración del componente estabilidad: CPT-Visual y/o CPT-Auditivo. Parámetro: variabilidad del tiempo de respuesta.

Un avance significativo en la evaluación neuropsicológica de la atención fue el desarrollo de una batería específica –el Test de Atención Cotidiana para Niños (*Test of Everyday Attention for Children*, TEA-Ch)–, basada en el modelo de atención de Michael Posner (Manly y otros, 1999).

El TEA-Ch es una adaptación para niños del TEA para adultos y fue desarrollado sobre la base de la investigación teórica y empírica sobre la atención, con el objetivo de evaluar la naturaleza multidimensional de esta, teniendo en cuenta que las habilidades atencionales se desarrollan a lo largo de toda la niñez. Los subtests que componen el TEA-Ch fueron diseñados en un formato atractivo para los niños, con gráficos y sonidos que emulan juegos y que les resultan interesantes tanto a los más pequeños como a los adolescentes. Permiten evaluar la habilidad de los niños para atender en forma selectiva, sostener durante un tiempo relativamente prolongado su atención, dividir la atención entre dos tareas, cambiar su atención de una tarea a otra e inhibir respuestas verbales y motoras.

Fue diseñado con el intento de superar las limitaciones de los tests de atención existentes, tales como la dificultad para comparar diferentes dominios atencionales, la baja validez ecológica, la falta de base teórica y la superposición de otras demandas

cognitivas. Este último aspecto fue minimizado incluyendo medidas que controlan la velocidad motora y minimizan la demanda de comprensión verbal.

La característica multidimensional de esta batería permite trazar los perfiles diferenciales del desarrollo normal de los diferentes componentes de la atención desde la niñez a la adolescencia. Diferentes trabajos han demostrado también su utilidad para la evaluación de pacientes con trastorno por déficit de atención y con traumatismo craneoencefálico, entre otras patologías (Heaton y cols., 2001; Manly y otros, 2001; Paton y cols., 2014). En nuestro medio, Richaudeau y cols. (2008) han realizado una prueba piloto de adaptación para su administración en Argentina.

Patologías de la atención en la infancia

Como ya se dijo, los trastornos de la atención son altamente prevalentes en la niñez, si bien sus causas son sumamente variadas. Debido a ello, Mirsky y cols. (2001) proponen una nosología de la atención basada en la etiología. Describen así cuatro grandes grupos de causas: familiares/genéticas (autismo, trastorno por déficit de atención –ADD, por su sigla en inglés–, esquizofrenia, epilepsia); ambientales (desnutrición, intoxicación por plomo, complicaciones durante el embarazo y el parto, falta de estimulación intelectual); metabólicas (fenilcetonuria, uremia), y otras (traumatismo de cráneo, infecciones y tumores cerebrales, trastorno del sueño, trastorno de la alimentación). El trastorno atencional afecta de manera diferencial los distintos componentes descritos por Mirsky en su modelo, según la patología de que se trate.

Se describirán a continuación algunos datos interesantes de la neuropsicología del cuadro más frecuente de todos ellos en la infancia: el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (ADHD, por su sigla en inglés).

El ADHD es un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por dificultades de atención persistentes, impulsividad e hiperactividad que afectan la vida del niño tanto en la escuela como en la casa y en la comunidad. La conducta sugiere dificultades para sostener la atención en las tareas, tendencia a la distracción por estímulos intrusos y dificultades para organizar tareas y actividades se desarrolla en el capítulo 14.

Desde el punto de vista neuropsicológico no se ha podido identificar un factor único responsable de estos síntomas, sino que se plantean varios mecanismos cognitivos que los explicarían.

Cohen (2014) realiza una completa descripción de las características neuropsicológicas del cuadro. Destaca a la atención ejecutiva como el componente de la atención que más consistentemente se halló alterado en los pacientes con ADHD. La atención sostenida está también típicamente afectada, aunque no de manera uniforme. La mayoría de los niños con ADD son capaces de mantener la atención en ciertas tareas y cuando el interés y la recompensa son altos, mientras que otros no pueden lograrlo debido a fallas en la inhibición. Se observa también una tendencia a presentar dificultades en velocidad de procesamiento, memoria de trabajo y atención dividida. La atención

selectiva, en cambio, aparece como mejor preservada.

El perfil de déficit atencional no es uniforme en todos los casos. Esto hace difícil realizar el diagnóstico de ADHD basado en un hallazgo patognomónico. Sin embargo, para Cohen (al igual que para otros autores) las dificultades de inhibición son probablemente los mejores indicadores de un ADHD en niños sin ningún otro antecedente de trastornos cognitivos o conductuales.

Diferentes investigaciones que estudiaron el funcionamiento de las redes atencionales según el modelo de Posner coinciden en identificar a la red ejecutiva y a la red de vigilancia como disfuncionales en esta patología, mientras que la red de orientación se hallaría típicamente conservada (Bush, 2010; Berger y Posner, 2000; Fabio y Urso, 2014).

Además de la sintomatología inatenta e hiperactiva, la investigación de los últimos años ha resaltado el rol del déficit de la regulación emocional en esta patología. La regulación emocional es la habilidad del sujeto para modificar un estado emocional para promover una conducta adaptativa y orientada hacia un objetivo. Incluye procesos que permiten que el sujeto seleccione, atienda y evalúe de manera flexible estímulos emocionalmente activadores. La desregulación emocional se da cuando estos procesos adaptativos son disfuncionales, llevando a conductas que hacen fracasar los intereses del sujeto (Shaw y otros, 2014). La desregulación emocional puede reflejar una conducta agresiva, labilidad emocional, baja tolerancia a la frustración y excitabilidad excesiva. Se estima su prevalencia en un 25-45% de los niños con ADHD (Gallo y Posner, 2016).

Los niños con altos niveles de labilidad emocional toleran mal la frustración, tienen altos niveles de irritabilidad y crisis de llantos o rabietas, y puede estar asociada también a una excesiva expresión de emociones positivas, desproporcionada para la situación que la desencadena, que puede distanciarlos de sus pares. Estas reacciones emocionales tanto para las emociones negativas como para las positivas son típicamente breves, durante minutos u horas, más que días o semanas, y difieren así de la labilidad emocional que presentan los trastornos del espectro bipolar (Posner, Kass y Hukvershorn, 2014). Un estudio longitudinal que siguió niños con ADHD hasta la adultez sugirió que la desregulación emocional podría ser un riesgo para el desempeño ocupacional y social, por encima de los efectos de los síntomas inatentos, hiperactivos e impulsivos.

Las dificultades descritas no son exclusivas del ADHD, sino que pueden ocurrir como consecuencia de una serie de otros trastornos neurológicos y psiquiátricos. Por ello, al realizar un diagnóstico basado en la presencia de ciertos síntomas y déficits cognitivos y conductuales, es esencial considerar toda la historia del paciente y descartar otras patologías que pudieran ser responsables. Los síntomas deberían ocurrir en un contexto evolutivo y no de modo secundario a una disfunción cerebral adquirida.

Bibliografía

APA (American Psychiatric Association) (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los*

- trastornos mentales. DSM-5*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Berger, A. y Posner, M. (2000), "Pathologies of brain attentional networks", *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 24(1): 3-5.
- Betts, J.; McKay, J.; Maruff, P. y Anderson, V. (2006), "The development of sustained attention in children: the effect of age and task load child", *Neuropsychology*, 12(3): 205-221.
- Bush, G. (2010), "Attention-deficit/hyperactivity disorder and attention networks", *Neuropsychopharmacology Reviews*, 35(1): 278-300.
- Catroppa, C. y Anderson, V. (1999), "Attentional skills in the acute phase following pediatric traumatic brain injury", *Child Neuropsychol.* 5(4): 251-264.
- Cohen, R. (1993), *The neuropsychology of attention*, Nueva York, Plenum Press.
- (2014), *The neuropsychology of attention* [2ª ed.], Nueva York, Springer.
- Cohen, R.; Malloy, P. y Jenkins, M. (1998), "Disorders of attention", en P. Snyder y P. Nussbaum (eds.), *Clinical neuropsychology: a pocket handbook for assessment*, Washington, American Psychological Association.
- Conners, C. (1995), *Conners' Continuous Performance Test*, Toronto, Multi-Health Systems.
- Courage, M.; Reynolds, G. y Richards, J. (2006), "Infants' attention to patterned stimuli: developmental change from 3 to 12 months of age", *Child. Dev.*, 77(3): 680-695.
- Davies, D.; Jones, D. y Taylor, A. (1984), "Selective and sustained attention tasks", en R. Parasumaran y D. Davies (eds.), *Varieties of attention*, Orlando, Academic Press.
- Fabio, E. y Urso, M. (2014), "The analysis of attention network in ADHD, attention problems and typically developing subjects", *Life Span and Disability*, XVII(2): 199-221.
- Gallo, E. y Posner, J. (2016), "Moving towards causality in attention-deficit hyperactivity disorder: overview of neural and genetic mechanisms", *Lancet*, 3(6): 555-567.
- Gitelman, D. (2003), "Attention and its disorders", *Br. Med. Bull.*, 65(1): 21-34.
- Heaton, S.; Reader, S.; Preston, A.; Fennell, E.; Puyana, O.; Gill, N. y cols. (2001), "The Test of Everyday Attention for Children (TEA-Ch): patterns of performance in children with ADHD and clinical controls", *Child Neuropsychol.*, 7(4): 251-264.
- James, W. (1890), *The principles of psychology*, Nueva York, Henry Holt.
- Koziol, L.; Joyce, A. y Wurlgitz, G. (2014), "The neuropsychology of attention: revisiting the 'Mirsky model'", *Appl. Neuropsychol. Child*, 3(4): 297-307.
- Luria, A. (1973), *The working brain: an introduction to neuropsychology*, Nueva York, Basic Books.
- (1980), *Higher cortical functions in man* [2ª ed. revisada y aumentada], Nueva York, Basic Books-Consultants Bureau.
- Manly, T.; Anderson, V.; Nimmo-Smith, I.; Turner, A.; Watson, P. y Robertson, I. (2001), "The differential assessment of children's attention: the Test of Everyday Attention for Children (TEA-Ch), normative sample and ADHD performance", *J. Child Psychol. Psychiatry*, 42(8): 1065-1081.
- Manly, T.; Robertson, I.; Anderson, V. y Nimmo-Smith, I. (1999), *The Test of Everyday*

- Attention for Children (TEA-Ch)*, Bury St. Edmunds, Thames Valley Test Company.
- Mazeau, M. y Pouhet, A. (2014), *Neuropsychologie et troubles des apprentissages chez l'enfant* [2^a ed.], Paris, Elsevier-Masson.
- McKay, J.; Betts, J.; Maruff, P. y Anderson, V. (2010), "An examination of developmental trajectories for attention skills in children", *The Australian and Developmental Psychologist*, 2(2): 76-89.
- McKay, K.; Halperin, J.; Schwartz, S. y Sharma, V. (1994), "Developmental analysis of three aspects of information processing: sustained attention, selective attention, and response organization", *Developmental Neuropsychology*, 10(2): 121-132.
- Mesulam, M. (2000), *Principles of behavioral neurology* [2^a ed.], Nueva York, Oxford University Press.
- Mirsky, A. (1996), "Disorders of attention. A neuropsychological perspective", en G. Lyon y N. Krasnegor, *Attention, memory and executive function*, Baltimore, Paul H. Brookes.
- Mirsky, A.; Anthony, B.; Duncan, C.; Ahearn, M. y Kellam, S. (1991), "Analysis of the elements of attention: a neuropsychological approach", *Neuropsychol. Rev.*, 2(2): 109-145.
- Mirsky, A. y Duncan, C. (2001), "A nosology of disorders of attention", *Annals of the New York Academy of Sciences*, 931(1): 17-32.
- Paton, K.; Hammond, P.; Barry, E.; Fitzgerald, M.; McNicholas, F.; Kirley, A. y cols. (2014), "Methylphenidate improves some but not all measures of attention, as measured by the TEA-Ch in medication-naïve children with ADHD", *Child Neuropsychol.*, 20(3): 303-318.
- Portellano, J. y García-Alba, J. (2014), *Neuropsicología de la atención, las funciones ejecutivas y la memoria*, Madrid, Síntesis.
- Posner, J.; Kass, E. y Hulvershorn, L. (2014), "Using stimulants to treat ADHD-related emotional lability", *Curr. Psychiatry Rep.*, 16(10): 478.
- Posner, M. y Fan, J. (2007), "Attention as an organ system", *Neurobiology of perception and communication: from synapse to society*, actas de la IV De Lange Conference, Londres, Cambridge University Press.
- Posner, M. y Petersen, S. (1990), "The attention system of the human brain", *Annu. Rev. Neurosci.*, vol. 13, pp. 25-42.
- Posner, M. y Rothbart, M. (2007a), "Research on attention networks as a model for the integration of psychological science", *Annu. Rev. Psychol.*, vol. 58, pp. 1-23.
- (2007b), *Educating the human brain*, Washington, American Psychological Association.
- Richaudeau, A.; Grañana, N.; Faberstein, D.; Velasco, E.; Torres, S. y Drake, M. (2008), "Neuropsychological profile in children with attentional disorders", *J. International Neuropsychological Society*, 14(supl. 2): 31 abs.
- Ruff, H. y Rothbart, M. (1996), *Attention in early development: themes and variations*, Nueva York, Oxford University Press.
- Shaw, P.; Stringaris, A.; Nigg, J. y Leibenluft, E. (2014), "Emotion dysregulation in

attention deficit hyperactivity disorder”, *Am. J. Psychiatry*, 171(3): 276-93.

Sinclair, M. y Taylor, E. (2008), “The neuropsychology of attention development”, en J. Reed y R. Warner (eds.), *Child neuropsychology*, Oxford, Blackwell.

Van Zomeren, A. y Brouwer, W. (1994), *Clinical neuropsychology of attention*, Nueva York, Oxford University Press.

CAPÍTULO 14

CLÍNICA DE TRASTORNOS DE ATENCIÓN Y MEMORIA

Nora Grañana

Trastorno por déficit de atención con hiperactividad e impulsividad

Introducción

El trastorno por déficit de atención con hiperactividad e impulsividad (ADHD, por su sigla en inglés) es un trastorno del neurodesarrollo según el *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM), en su quinta edición (DSM-5) (APA, 2014; OMS, 2015), caracterizado por dificultades en prestar atención y conductas de hiperactividad e impulsividad que comienzan en la infancia, antes de los 12 años, e interfiere en el desempeño académico, familiar y social y en la calidad de vida (cuadro 14.1). Hemos elegido en este capítulo la sigla ADHD (del inglés *attention deficit hyperactivity disorder*) porque consideramos que ya ha sido muy visualizada en libros y medios aún por gente que no maneja el idioma inglés. De todos modos también es muy lícito usar la sigla en español, TDAH.

Tiene una prevalencia de alrededor del 4% a nivel local (Grañana y cols., 2011) y del 4 al 7% en el mundo (Thomas y cols., 2015). Es más frecuente en varones que en mujeres (ratio: 2-4 a 1), aunque hay un subdiagnóstico en mujeres cuando hay predominio de desatención, porque en ocasiones suele pasar desapercibido.

Cuadro 14.1

Trastorno de atención con hiperactividad e impulsividad. Criterios diagnósticos del DSM-5

A. Patrón persistente de inatención y/o hiperactividad-impulsividad que interfiere en el funcionamiento o el desarrollo y que se caracteriza por (1) y/o (2):

1. **Inatención:** Seis (o más) de los siguientes síntomas se han mantenido durante al menos seis meses en un

grado que no concuerda con el nivel de desarrollo y que afecta directamente las actividades sociales y académicas/laborales.

Nota: Los síntomas no son solo una manifestación del comportamiento de oposición, desafío, hostilidad o fracaso en la comprensión de tareas o instrucciones. Para adolescentes mayores y adultos (17 y más años de edad), se requiere un mínimo de cinco síntomas.

- a. Con frecuencia el individuo falla en prestar la debida atención a detalles o por descuido comete errores en las tareas escolares, en el trabajo o durante otras actividades (por ejemplo, pasa por alto o pierde detalles, no lleva a cabo el trabajo con precisión).
- b. Con frecuencia tiene dificultades para mantener la atención en tareas o actividades recreativas (por ejemplo, tiene dificultad para mantener la atención en clases, conversaciones o la lectura prolongada).
- c. Con frecuencia parece no escuchar cuando se le habla directamente (por ejemplo, parece tener la mente en otras cosas, incluso en ausencia de cualquier distracción aparente).
- d. Con frecuencia no sigue las instrucciones y no termina las tareas escolares, los quehaceres o los deberes laborales (por ejemplo, inicia tareas pero se distrae rápidamente y se evade con facilidad).
- e. Con frecuencia tiene dificultad para organizar tareas y actividades (por ejemplo, presenta dificultad para gestionar tareas secuenciales o para poner los materiales y pertenencias en orden; muestra descuido y desorganización en el trabajo; tiene una mala gestión del tiempo; no cumple los plazos).
- f. Con frecuencia evita, le disgusta o se muestra poco entusiasta en iniciar tareas que requieren un esfuerzo mental sostenido (por ejemplo, tareas escolares o quehaceres domésticos; en adolescentes mayores y adultos, preparación de informes, completar formularios, revisar artículos largos).
- g. Con frecuencia pierde cosas necesarias para tareas o actividades (por ejemplo, materiales escolares, lápices, libros, instrumentos, billetera, llaves, papeles del trabajo, gafas, móvil).
- h. Con frecuencia se distrae con facilidad por estímulos externos (para adolescentes mayores y adultos, puede incluir pensamientos no relacionados).
- i. Con frecuencia olvida las actividades cotidianas (por ejemplo, hacer las tareas, hacer las diligencias; en adolescentes mayores y adultos, devolver las llamadas, pagar las facturas, acudir a las citas).

2. Hiperactividad e impulsividad: Seis (o más) de los siguientes síntomas se han mantenido durante al menos seis meses en un grado que no concuerda con el nivel de desarrollo y que afecta directamente a las actividades sociales y académicas/laborales.

Nota: Los síntomas no son solo una manifestación del comportamiento de oposición, desafío, hostilidad o fracaso para comprender tareas o instrucciones. Para adolescentes mayores y adultos (a partir de 17 años de edad), se requiere un mínimo de cinco síntomas.

- a. Con frecuencia el individuo juega con o golpea las manos o los pies o se retuerce en el asiento.
 - b. Con frecuencia se levanta en situaciones en que se espera que permanezca sentado (por ejemplo, se levanta en la clase, en la oficina o en otro lugar de trabajo, o en otras situaciones que requieren mantenerse en su lugar).
 - c. Con frecuencia corretea o trepa en situaciones en las que no resulta apropiado. (**Nota:** En adolescentes o adultos, puede limitarse a estar inquieto).
 - d. Con frecuencia es incapaz de jugar o de ocuparse tranquilamente en actividades recreativas.
 - e. Con frecuencia está “ocupado,” actuando como si “lo impulsara un motor” (por ejemplo, es incapaz de estar o se siente incómodo estando quieto durante un tiempo prolongado, como en restaurantes, reuniones; los otros pueden pensar que está intranquilo o que le resulta difícil seguirlos).
 - f. Con frecuencia habla excesivamente.
 - g. Con frecuencia responde inesperadamente o antes de que se haya concluido una pregunta (por ejemplo, termina las frases de otros; no respeta el turno de conversación).
 - h. Con frecuencia le es difícil esperar su turno (por ejemplo, mientras espera en una cola).
 - i. Con frecuencia interrumpe o se inmiscuye con otros (por ejemplo, se mete en las conversaciones, juegos o actividades; puede empezar a utilizar las cosas de otras personas sin esperar o recibir permiso; en adolescentes y adultos, puede inmiscuirse o adelantarse a lo que hacen otros).
- B. Algunos síntomas de inatención o hiperactivo-impulsivos estaban presentes antes de los 12 años.
C. Varios síntomas de inatención o hiperactivo-impulsivos están presentes en dos o más contextos (por ejemplo, en casa, en la escuela o en el trabajo; con los amigos o parientes; en otras actividades).

D. Existen pruebas claras de que los síntomas interfieren en los funcionamientos social, académico o laboral, o reducen la calidad de estos.

E. Los síntomas no se producen exclusivamente durante el curso de la esquizofrenia o de otro trastorno psicótico y no se explican mejor por otro trastorno mental (por ejemplo, trastorno del estado de ánimo, trastorno de ansiedad, trastorno disociativo, trastorno de la personalidad, intoxicación o abstinencia de sustancias).

Especificar si:

314.01 (F90.2) Presentación combinada.

314.00 (F90.0) Presentación predominante con falta de atención.

314.01 (F90.1) Presentación predominante hiperactiva/impulsiva.

Fuente: APA (2014).

Genética y neurobiología

Desde los trabajos originales de Still, en 1902, que proponía el trastorno de atención como un déficit en el control de la moral, se buscaron las bases neurobiológicas del ADHD.

Dentro de la etiología genética, es un trastorno familiar ya que alrededor de la mitad de los padres de niños hiperactivos tuvieron en su infancia ADHD. El riesgo de repetición en hermanos es del 15 al 32% y es cuatro veces más frecuente en las familias en que existe un miembro afectado. Cuando un gemelo tiene ADHD, su hermano estará afectado en el 80% de los casos si es monocigótico y casi en el 30% si es su mellizo. El metaanálisis de estudios genéticos han demostrado una heredabilidad del 76% (Faraone y Mick, 2010).

La herencia es mayor para las formas con predominio hiperactivo que para las de predominio desatento. La persistencia en la vida adulta es más frecuente en aquellos individuos con antecedentes familiares de padres y hermanos positivos, lo que refuerza la carga genética. Un ejemplo anecdótico de la importancia de la herencia lo vemos en la práctica diaria, cuando uno de los padres nos refiere: “cuando era chico tenía los mismos problemas que mi hijo”. En los niños adoptados, se pudo demostrar que la proporción de ADHD en padres biológicos era mucho más alta que en los padres adoptivos, aun en adopciones internacionales (Askeland y cols., 2015).

Los análisis de genoma humano encuentran alteraciones en los genes relacionados con circuitos de neurotransmisores, especialmente monoaminérgicos, como los genes transportadores de dopamina D4, D5, el gen transportador de dopamina (DAT1) en el cromosoma 5, el gen receptor de dopamina (DRD2), el gen receptor de dopamina (DRD4) en el cromosoma 11 y de serotonina 5-HT1B y HTTLPR. Hay alteración de los genes que se expresan como sinapsis (SNAP25, NOS1, LPHN3 y GIT1). Los estudios de asociación de genoma completo, variación en el *número de copias* y puntuación de riesgo poligénico, si bien no son concluyentes aún, pueden predecir la intensidad de los síntomas de ADHD (Gallo y Posner, 2016). También están afectadas las vías colinérgicas, a través de sus receptores nicotinérgicos (Potter y cols., 2014). El

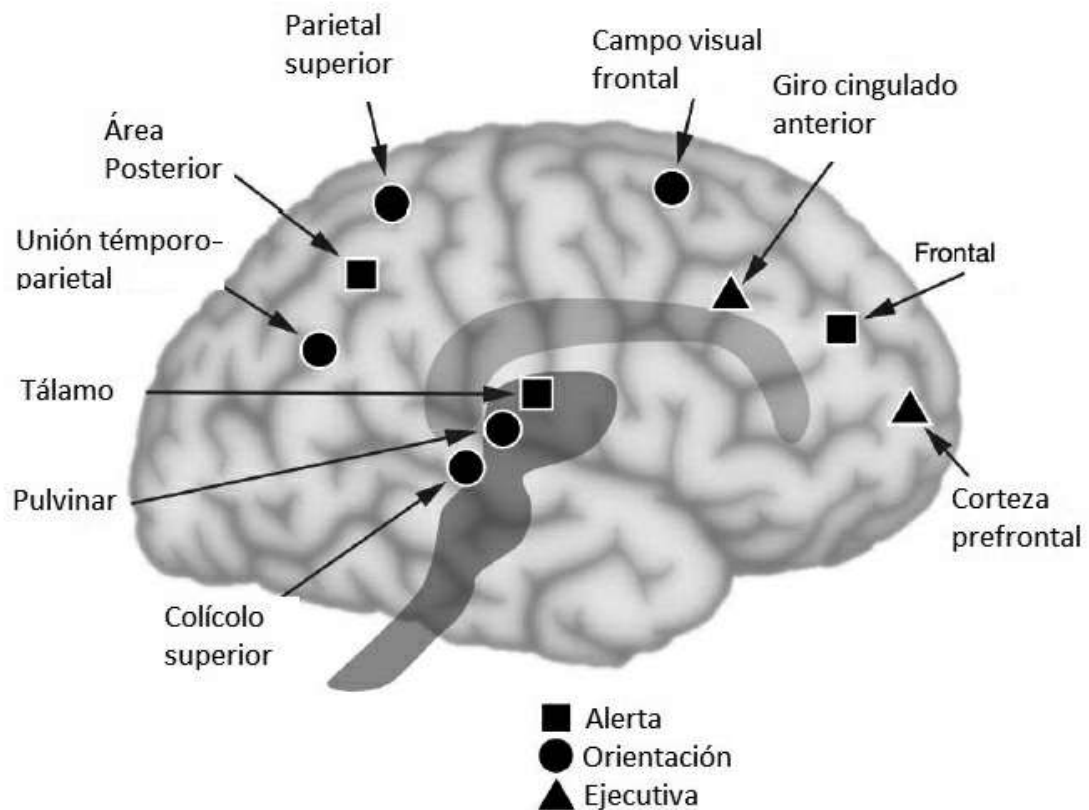
ADHD es más frecuente en algunos síndromes genéticos, como los síndromes de frágil X y de Williams o la esclerosis tuberosa. Hay formas de encefalopatías evolutivas, como las mucopolisacaridosis, que comienzan con síntomas de hiperactividad, como la enfermedad de Sanfilippo, descrita en el capítulo 5, sobre etiología, por lo que es importante un control neurológico en el proceso de diagnóstico, aunque no es indispensable un estudio genético si no hay discapacidad intelectual asociada (Thapar y Cooper, 2016).

Se describió una serie de pacientes con resistencia periférica a la hormona tiroidea que desarrollaron ADHD tipo hiperactivo-impulsivo y tenían una mutación del gen receptor B de la hormona tiroidea en el cromosoma 3 en alrededor del 70% de los niños y 50% de los adultos (Onigata y Szinnai, 2014). Un estudio reciente demostró, en una población de más de 3000 pacientes con alteración en el gen Catecol O-metiltransferasa (COMT), que tienen mayor frecuencia de trastorno disocial asociado y mayor riesgo de conductas delictivas en la evolución (Qayyum y cols., 2015).

Las neuroimágenes muestran alteraciones en la conectividad de los circuitos atencionales definidos por Posner (figura 14.1), que se han descrito en el capítulo 13. Dentro de las anomalías estructurales hay reducción del volumen de ganglios basales en relación con el control atencional y motor. Hay déficit en la organización de la sustancia blanca por anisotropía en la resonancia magnética (RM) por difusión y en los circuitos de atención ejecutiva frontoestriatales, frontoparietales y mesocorticolímbicos. La menor conectividad se verifica en la RM en estado de reposo, en los circuitos de atención sostenida y control atencional. Además hay hipoactivación de los circuitos frontoestriatales y frontoestriatales al realizar tareas de control inhibitorio durante la RM funcional (Gallo y Posner, 2016). El tratamiento farmacológico con metilfenidato se asocia a activación cortical y subcortical, como se detalla en la sección de pronóstico (Rubia y cols., 2014).

Figura 14.1

Modelo de atención de Posner



Redes de atención correlato neurobiológico para: Alerta/atención sostenida, orientación/atención selectiva y atención ejecutiva/control atencional.

Fuente: Adaptación de Posner y Rothbart (2007).

Los factores ambientales tienen una fuerte importancia como desencadenantes cuando hay una predisposición genética: por ejemplo, varones afectados en el gen DAT1 que además sufrieron exposición a tabaco prenatal tienen síntomas más severos de hiperactividad e impulsividad (Tiesler y Heinrich, 2014). También son aspectos condicionantes neurobiológicos el estrés perinatal, la prematurez, el bajo peso al nacimiento, la exposición a alcohol, tabaco, drogas ilícitas y paracetamol prenatal, traumatismo de cráneo y deprivación afectiva temprana extrema (Castellanos y Proal, 2012).

En los últimos años se ha incorporado en psiquiatría el concepto de endofenotipos; estos se encuentran en el nivel intermedio entre los genes y la conducta y podrían proveer objetivos más concretos para los estudios de genética molecular que una enfermedad en su totalidad. Se considera como endofenotipo o características típicas de procesamiento la variación intraindividual del tiempo de reacción (TR), que es la inconsistencia en la tasa de respuestas en tareas de atención sostenida. Otros son el déficit en la inhibición de respuestas y la discontinuación en respuestas iniciadas. Por

último, se postuló como endofenotipo la memoria de trabajo, pero está ampliamente afectada en varios trastornos del neurodesarrollo (Gallo y Posner, 2016).

Diagnóstico

En el trastorno por déficit atencional se encuentran déficits en la atención sostenida, especialmente para tareas rutinarias o poco motivantes, en la focalización de la atención ante el estímulo adecuado y fundamentalmente en el sistema supervisor atencional o control atencional, que es el que permite coordinar la respuesta ante conflictos nuevos o exigentes, controlar los impulsos prepotentes y desplegar los mecanismos para la resolución de problemas. Las alteraciones en el procesamiento de la información descritas en el capítulo 13, dedicado a atención, generan los síntomas, tanto por reducción de la atención sostenida como por dificultad en mantener el objetivo de un problema que se debe resolver y reducción de la capacidad para inhibir respuestas prepotentes y controlar la impulsividad y la inquietud. Según el DSM-5, se requiere compromiso en más de seis criterios para déficit de atención o para hiperactividad e impulsividad en niños y más de cinco en adultos (cuadro 14.1).

Dentro de las formas clínicas, la más frecuente es la forma combinada, con déficit de atención, hiperactividad e impulsividad. Las manifestaciones varían de acuerdo con la edad. En los preescolares interfieren las conductas de hiperactividad motora: el niño no se queda sentado en la clase ni en su casa durante el almuerzo, corre o salta excesivamente, le cuesta jugar tranquilo. Luego, en la etapa escolar, las dificultades atencionales afectan la actividad académica: el niño no completa las tareas, comete errores por descuido, es desorganizado, pierde los útiles y los materiales necesarios para realizar actividades, se distrae por estímulos irrelevantes, es desordenado y no presta atención cuando se le habla. En la adolescencia se observa impulsividad: el sujeto habla mucho, responde impulsivamente, no espera que le terminen de hacer la pregunta, le cuesta esperar su turno e interrumpe conversaciones o actividades de los compañeros, lo que interfiere de modo importante en la interacción social con los pares.

Las formas tipo *sluggish* o de tempo cognitivo lento se manifiestan en niños desatentos, de respuestas lentas y soñadores. Se han ensayado escalas específicas para valorar este tipo, que incluye conductas como parece cansado, confuso, lento, hipoactivo, con falta de energía, apatía, poco interés en actividades, aparenta vivir en su mundo, en sus pensamientos y no completa tareas (Bauermeister, 2016).

Según el DSM-5, la presencia de alguno de estos síntomas en más de dos ambientes determina este diagnóstico, lo que se puede verificar a través de las escalas de *screening*. Estas escalas permiten hacer las preguntas en forma sistemática, ya sea a los padres en la vida diaria, el club o salidas, o al docente en la escuela en las situaciones grupales. En nuestro medio, algunas veces los maestros se niegan a contestar los cuestionarios, considerando que son diagnósticos y que según sus respuestas el médico decidirá iniciar un tratamiento farmacológico. Lo único que hacen es negar la información sobre cómo el

niño se maneja en una situación grupal como es la escuela, demoran la implementación de estrategias para ayudarlos, sostienen el fracaso escolar y social (que mella la autoestima de estos niños, que continúan sin saber por qué fallan en esos ambientes, por qué los rechazan sus pares) y el deterioro en su calidad de vida.

Hay diversos tipos de cuestionario de detección, autocontestados, para padres y para maestros; incluyen preguntas de sospecha, como las escalas de Conners (Conners, 2008), o preguntas del DSM con grados de intensidad de los síntomas. Tienen puntajes de corte para los distintos subtipos de síntomas: déficit de atención, hiperactividad e impulsividad. En nuestro medio hemos adaptado la versión local del cuestionario SNAP-IV, de Swanson y cols. (2006), que contiene preguntas sobre síntomas de déficit de atención e hiperactividad-impulsividad, de acuerdo con los criterios de la cuarta edición del DSM (DSM-IV), y con cuatro grados de compromiso: “nada”, “poco”, “bastante” o “mucho”. Estas características están modificadas en sus criterios de corte, de acuerdo con el estilo sociocultural de nuestra población (Grañana y cols., 2011). Estas consideraciones son importantes, ya que, como mostró un estudio sobre el DSM-IV hecho por Rohde (2016) en Brasil, las poblaciones latinas son más habladoras y ruidosas que las sajonas.

La validación de la escala SNAP-IV fue realizada en un estudio trasversal epidemiológico con una muestra de 1207 escolares de 4 a 14 años en escuelas del Gran Buenos Aires, incluyendo poblaciones de distintas condiciones socioeconómicas, en zonas suburbanas como la villa La Cava y escuelas privadas de zona norte; permitió establecer criterios de sospecha de hiperactividad y déficit de atención por maestros de las escuelas. Se realizó una evaluación clínica a ciego tomando la escala de maestros a todos los escolares. Luego las familias fueron entrevistadas por un equipo formado por psicopedagogas, un psiquiatra y una neuróloga infantil, y se confirmó el diagnóstico tomando en cuenta los criterios del DSM-IV, edición revisada (DSM-IV-TR) tanto a todos los casos positivos como a los sospechosos y a una muestra de casos negativos (Grañana y cols., 2011). La evaluación se completó con una escala de detección de conductas asociadas, como las Listas de Chequeo de Conducta Infantil (*Childhood Behavior Checklist*, CBCL), de Achenbach y Rescorla (2001).

La evaluación neuropsicológica, si bien no es obligatoria, ya que el diagnóstico es básicamente clínico, permite valorar los subdominios atencionales afectados, el perfil de procesamiento del niño y su desarrollo cognitivo, establecer los objetivos de tratamiento y además valorar las comorbilidades y diagnósticos diferenciales, como trastornos de aprendizaje. Las baterías específicas para atención se describen en el capítulo 13, sobre atención. El Test de Atención Cotidiana para Niños (*Test of Everyday Attention for Children*, TEA-Ch), de Manly y cols. (1999), incluye nueve tareas que pueden valorar los distintos subtipos atencionales y permiten establecer un perfil de fortalezas y déficits para la intervención.

Sin embargo, se discute la necesidad de tomar escalas y cuánto de estas permite o certifica el diagnóstico. Pero, teniendo en cuenta, por ejemplo, que un niño con un déficit atencional por un traumatismo de cráneo o epilepsia puede dar iguales déficits

atencionales que un ADHD del desarrollo, de ninguna manera el punto es tomar estas evaluaciones para una certificación diagnóstica, sino para diseñar la intervención más específica para ese paciente.

Comorbilidad

En el diagnóstico del niño con ADHD deben tenerse en cuenta la frecuente existencia de trastornos mentales comórbidos. Los niños con ADHD tienen mayores antecedentes de trastorno de conducta oposicionista desafiante, conducta disocial, abuso de drogas, trastorno bipolar y depresión.

Se pueden reconocer tres posibles presentaciones en los trastornos del desarrollo: a) síndromes puros; b) un síndrome dominante con el agregado de signos o síntomas de otros síndromes; c) formas mixtas, en que los distintos signos tienen igual intensidad o prevalencia, como se detalla en el capítulo 1 (Fejerman y cols., 2007).

- Trastornos de conducta: en el capítulo 1 se señalan vías esquemáticas para identificar las comorbilidades más frecuentes en el área de la conducta asociadas al ADHD con otros trastornos de conducta, que se desarrollan en el capítulo 19, sobre conducta. Mostramos las casuísticas con la comorbilidad psiquiátrica en un grupo de 1907 niños con trastorno de atención e hiperactividad, según la población de nuestra consulta referida en la figura 1.4 del capítulo 1 (Fejerman, 2010). Este importante criterio de comorbilidad ha tenido un gran desarrollo en los últimos años y ahora tomamos mejor conciencia de la realidad ya enunciada. Como surge al analizar la comorbilidad en los distintos subgrupos de trastornos del desarrollo, lo menos frecuente es hallar una forma pura o con leves signos de las otras formas. Justamente, queremos destacar que en total, entre los 1907 niños de nuestra muestra, hay más del 50% con comorbilidad con dos trastornos, y de esos, 370 que presentan signos claros de comorbilidad de tres o cuatro de los subgrupos reconocidos. Si fuéramos más estrictos, la suma sería francamente superior, pues prácticamente hay pocos niños que presentan en forma pura, ya sea trastornos específicos del aprendizaje, trastornos de habilidades motoras, trastornos de la comunicación o ADHD (Jensen y cols., 2001). En la evolución a la adolescencia, las comorbilidades que tienden a persistir son los síntomas oposicionistas y conductuales (Posner y Rothbart 2007a).
- Trastornos del neurodesarrollo: en la infancia el ADHD puede ser comórbido con otros trastornos del neurodesarrollo, como trastorno en el espectro autista, trastornos de comunicación y lenguaje, discapacidad intelectual y trastornos del aprendizaje. En estos casos se deben combinar abordajes, pero el tratamiento farmacológico suele ser menos efectivo (Gray y Climie, 2016).
- Síndrome de Tourette (ST): es un cuadro con tics crónicos múltiples motores y vocales, referido en capítulo 17; el ADHD es la comorbilidad más frecuente y que

más interfiere en la calidad de vida, aún más que los tics (Micheli y cols., 2002; Posner y Rothbart 2007a). Los últimos estudios muestran que los pacientes con ST con ADHD tienen más comorbilidades con trastornos de ansiedad, conductas obsesivas, trastorno oposicionista y de conducta en la infancia, que aquellos sin ADHD, como se detalla en capítulo 17.

- Síndrome DAMP (síndrome de déficit de atención, del control motor y de la percepción): asocia también déficit de atención, como se describe en el capítulo 8, sobre trastornos de la coordinación.
- Trastorno bipolar tipo I: se acompaña de hiperactividad y dificultades atencionales, pero deben considerarse ciertos elementos en el diagnóstico diferencial: la presencia de antecedentes familiares de depresión o bipolaridad y las variaciones cíclicas de las conductas de hiperactividad o manía, tomando en consideración que los niños pueden ser cicladores rápidos, esto es, variar no en semanas, como los bipolares típicos, sino en días y aun en horas. También hay que tener en cuenta que los pacientes con trastorno bipolar, tienen comorbilidad con ADHD en alrededor de un 20% de los casos y que el tratamiento del aspecto atencional favorece el desempeño funcional tanto académico como laboral en los más grandes (Narvaez y cols., 2014).
- síndrome de las piernas inquietas (SPI), movimientos periódicos de los miembros durante el sueño (MPMS), déficit de dopamina, déficit de hierro y ADHD: desde hace tiempo se han relacionado el SPI y los MPMS, con el ADHD. El SPI es un trastorno neurológico caracterizado por sensaciones desagradables en las piernas y un impulso incontrolable de moverse cuando se está descansando, en un esfuerzo para aliviar estas sensaciones. Las personas a menudo las describen como quemantes, como si algo se les tironeara o se les deslizara, o como si insectos treparan por el interior de sus piernas. Estas sensaciones, a menudo llamadas “parestesias” (sensaciones anormales) o “disestesias” (sensaciones anormales desagradables), varían en gravedad de desagradables a irritantes y hasta dolorosas. El aspecto más distintivo del trastorno es que los síntomas son activados por el hecho de acostarse y tratar de relajarse. Como resultado, la mayoría de las personas con SPI tienen dificultad para conciliar y mantener el sueño. Si no se trata, el trastorno provoca agotamiento y fatiga durante el día. Muchas personas informan que su trabajo, sus relaciones personales y las actividades diarias son muy afectados como resultado del cansancio. A menudo no se pueden concentrar, tienen la memoria deteriorada o fallan en el cumplimiento de sus tareas diarias. Más del 80% de las personas con SPI también sufren MPMS. Esta condición, más común, se caracteriza por movimientos involuntarios bruscos de las piernas, como tirones, que ocurren durante el sueño, típicamente cada entre 10 y 60 segundos, a veces durante toda la noche. Los síntomas hacen que el paciente se despierte repetidamente e interrumpen severamente el sueño. En adultos se asoció el SPI y los MPMS con déficit de dopamina y consecuentemente se inició el tratamiento con terapia dopaminérgica. Hay un trabajo que ha demostrado que en un grupo de

siete niños con ADHD con comorbilidad con SPI, realizando el tratamiento dopaminérgico todos mejoraron los síntomas de ADHD, y tres dejaron de reunir criterios de ADHD (Cortese y cols., 2013). Los niños con ADHD y antecedentes familiares de SPI representarían un subgrupo de mayor gravedad de los síntomas. Respecto de las teorías nutricionales, la deficiencia de hierro se ha asociado a ADHD y SPI. En cincuenta y tres niños con ADHD, comparados con veintisiete controles sin ADHD, los niveles de ferritina fueron significativamente inferiores, y además los niveles más bajos estaban correlacionados con los síntomas más severos de ADHD (Daubian-Nosé y cols., 2014). De acuerdo con estas experiencias será interesante tratar de detectar la deficiencia de hierro en los niños con ADHD, pues la adición de hierro podría reducir la necesidad de usar estimulantes.

Tratamiento

Los algoritmos de tratamiento incluyen intervenciones psicosociales, apoyo educativo y tratamiento farmacológico, según la sintomatología del ADHD, considerando las características de cada población, como se detalla en los protocolos para escolares de la Liga Latinoamericana para el Estudio del TDAH (De la Peña Olvera y cols., 2009), con versiones para preescolares y adultos, y las guías NICE (NICE, 2013).

Los *tratamientos combinados* comienzan con psicoterapia y luego medicación.

El *enfoque psicosocial* tiene demostrada evidencia de beneficio en pacientes con ADHD. Incluye intervenciones psicoeducativas con los padres, como el EMP (Entrenamiento de Manejo Parental), con los modelos de Barkley, el manejo de contingencias en el aula, y el método ABC de resolución colaborativa de problemas, de base cognitivo-conductual (Kazdin, 2008), especialmente en aquellos niños con predominio hiperactivo-impulsivo y conductas oposicionistas y desafiantes comórbidas. Estos programas incluyen de 10 a 20 sesiones iniciales de tratamiento, en las que se da psicoeducación a los padres sobre la naturaleza del trastorno y se les brindan pautas sobre cómo responder a los problemas de conducta, establecer reglas en el hogar y en situaciones sociales, utilizar informes escolares sobre la conducta diaria del niño y anticipar la respuesta ante situaciones de conductas inapropiadas. La terapia como único tratamiento se puede recomendar en los casos leves con relativo compromiso en el funcionamiento académico y social, cuando el diagnóstico de ADHD no está confirmado y cuando los padres rechazan el tratamiento farmacológico. Se conoce que la respuesta es menos eficaz cuando hay síntomas de ADHD en los padres, cuando hay psicopatología familiar importante (especialmente depresión parental, abuso de sustancias o problemas de pareja), por lo que estos aspectos deben ser tratados en forma simultánea. Es interesante señalar que existen en nuestro medio una serie de libros referidos al tema, en español, que no queremos dejar de citar (Scandar, 2016; Gomar y cols., 2010).

El *tratamiento farmacológico* se describe en el capítulo 19, sobre conducta. Se inicia medicación cuando con las intervenciones educativas y psicosociales no fue suficiente y continúan los problemas de atención y conducta que alteran la calidad de vida diaria en forma significativa. Un aspecto importante es valorar cuándo discontinuar el tratamiento farmacológico. Se debe realizar un seguimiento periódico, ajustando las dosis para que continúen siendo efectivas y sus efectos colaterales sean insignificantes. Se puede valorar la persistencia de los síntomas en los ambientes habituales con encuestas como el SNAP-IV; los estudios han demostrado la persistencia de la eficacia de los efectos al menos por dos años de tratamiento para todas las medicaciones en uso, sin efectos colaterales significativos. Durante la adolescencia hay que valorar los aspectos psicosociales en el mantenimiento del tratamiento, ya que se conoce que los estimulantes no solo no tienen efecto adictivo, sino también un efecto protector contra las adicciones a sustancias ilícitas. La historia del tratamiento farmacológico del ADHD ha demostrado efectividad desde los primeros trabajos de Bradley, en 1937. El metilfenidato es la medicación más estudiada en pediatría, aún más que los antibióticos (AACAP, 2007).

En cuanto a las *terapias alternativas y complementarias*, los parámetros prácticos de la Academia Estadounidense de Pediatría reafirman lo publicado en parámetros anteriores, donde se ha revisado una variedad de intervenciones alternativas, como modificaciones de la *dieta*. No se han encontrado estudios que demuestren la utilidad de estas intervenciones ni justifiquen su uso. Si bien ha tenido un *marketing* importante, tampoco el *neurofeedback* ni la *neuroestimulación transcraneal* han mostrado utilidad en trabajos científicos hasta esta publicación (AACAP, 2007; Demirtas-Tatlidede, 2013). Están en curso estudios con suplementación por déficit de *ácidos grasos omega 6 y omega 3*; los resultados preliminares muestran una mínima mejoría cuando están asociados a metilfenidato, con menor requerimiento de dosis solo para formas leves de ADHD (Königs y Kiliaan, 2016; Barragán y cols., 2014).

En el aspecto atencional, el enfoque terapéutico cognitivo se describe con mayor detalle en el capítulo 15, sobre funciones ejecutivas. Se indica de acuerdo con la interferencia en el aprendizaje, con apoyo escolar o psicopedagógico o intervenciones habituales de la comunidad, con o sin tratamiento farmacológico, según la magnitud de los síntomas.

Estudios de seguimiento y pronóstico

El Instituto Nacional de Salud Mental de Estados Unidos promocionó un estudio multicéntrico para valorar los efectos a largo plazo en las intervenciones en ADHD, practicado por el grupo cooperativo de estudio de tratamiento multimodal en ADHD llamado MTA (*Multimodal Treatment Study of ADHD*) (Swanson y cols., 2008). Se reclutaron 579 niños con ADHD, entre 7 y 9 años y 9 meses a través de seis centros independientes de investigación. Los pacientes fueron asignados a uno de cuatro tratamientos: 1) medicación con metilfenidato, 2) terapia conductual, 3) tratamiento

combinado con medicación y terapia y 4) intervenciones habituales de la comunidad sin medicación. Se registró la evolución de los síntomas nucleares de hiperactividad y déficit de atención con escalas de *screening* SNAP y también de los síntomas comórbidos oposicionistas, de habilidades sociales y de lectura a los 14 y a los 24 meses de seguimiento (MTA Cooperative Group, 2004a; 2004b). Los resultados finales mostraron mejoría significativa tanto con medicación sola como con tratamiento combinado de los síntomas nucleares y conductas oposicionistas, no así del desempeño cognitivo en lectura y del desempeño social. Se encontraron mejores resultados con tratamiento combinado en los niños con comorbilidades. También tuvieron mejor evolución en los informes paternos y de maestros sobre satisfacción en habilidades sociales. También favoreció en aquellos con nivel económico más bajo. La mejoría fue más significativa en los síntomas nucleares entre los que recibieron terapia conductual que en los que recibieron intervenciones habituales de la comunidad. Hubo un efecto de menor crecimiento en peso y talla a los 2 años, pero solo en aquellos que hacían tratamiento farmacológico continuo, sin períodos de descanso, y hubo una disminución en el riesgo de adicciones en la adolescencia en aquellos pacientes que recibían tratamiento conductual o combinado, respecto a los otros dos grupos (Swanson y cols., 2008).

Los estudios de seguimiento con neuroimágenes con metaanálisis han mostrado que mediante el uso de tratamiento farmacológico con estimulantes las estructuras de ganglios basales se acercan a lo normal y presentan un funcionamiento adecuado del cuerpo estriado en tareas de atención. Se puede encontrar sustancia blanca y grosor corticales semejantes a los individuos neurotípicos, lo que sugiere un efecto neuroprotector de los estimulantes en el cerebro en desarrollo. Por otro lado, los estudios de tomografía por emisión de positrones muestran una adaptación del sistema nervioso y tolerancia a la medicación que debería ser valorada en trabajos futuros (Shaw y cols., 2009).

Son factores pronósticos la intensidad de los síntomas al inicio y la presencia de comorbilidad o de trastornos mentales en los padres (Roy y cols., 2016).

Desarrollo de memoria en niños

El desarrollo de la memoria ha sido un foco interesante de investigación desde hace más de cuarenta años e implica la capacidad de recuperar el almacenamiento y la información registrada, como se describe en el capítulo 20 con mayor profundidad. Inicialmente los trabajos de desarrollo apuntaron a las adquisiciones relacionadas con la edad, a mecanismos como la memoria a corto y largo plazo, a la velocidad de procesamiento, a la codificación, a la resolución de problemas y a la recuperación y aprendizaje de listas de palabras o de figuras. El desarrollo de la memoria es el resultado de cuatro factores: conocimiento del mundo o experiencia, uso de estrategias para recordar, metamemoria o autoconocimiento de las propias habilidades de retención y desintegración de trazos de memoria (Gazzaniga y cols., 2011). Las estrategias se refieren a cómo los niños utilizan técnicas de memoria que incrementan el rendimiento y

a cómo podrían entrenarse y generalizarse en la adquisición de otras tareas. La influencia del conocimiento propio de ese niño en sus habilidades de memoria individuales es la metamemoria. Esta línea de estudio fue muy interesante no solo con relación a la metacognición, sino también a la visión posterior de estudios sobre cognición social, como la teoría de la mente, que continúan dando pasos importantes y muy interesantes en el terreno de investigación. Se estudia la influencia de los cambios por la edad en la metamemoria que permiten mejorar las estrategias de memoria.

Los trabajos de memoria en el primer año de vida muestran la habilidad para recordar aun antes del desarrollo del lenguaje, a pesar del concepto de amnesia infantil, que se describe más adelante. Las investigaciones de memoria en lactantes y los estudios de predicción de la capacidad de memoria que tendrá el adulto a partir de la memoria a edad temprana o de cómo las estrategias de memoria en el niño evolucionan en la vida adulta tienen aplicaciones en educación, como se describe en capítulo 20.

La teoría de rasgos difusos establece que el almacenamiento de la información se puede hacer de modo literal, donde se preservan muchos detalles por un corto plazo, o se preservan rasgos esenciales, pero que perduran por más tiempo. Estos rasgos involucran la codificación de aspectos básicos, pero no conservan detalles.

Se pueden considerar dentro de los sistemas de memoria el desarrollo y los trastornos de cuatro sistemas: la memoria de trabajo dentro del sistema a corto plazo, la memoria a largo plazo episódica y semántica, y la memoria a largo plazo implícita o procedural, como se describen en los modelos generales de memoria (Goodman y cols., 2014).

Memoria de trabajo

La memoria de trabajo es un sistema a corto plazo. El modelo de Baddeley incluye un módulo ejecutivo central asociado a tres componentes: la agenda visoespacial, que almacena brevemente la información visual; el bucle fonológico articulatorio, que procesa el material lingüístico y permite a partir de los 7 años, a través del repaso verbal, mantener la información en mente para recordarla (ambos están interrelacionados con el control atencional ejecutivo), y un *buffer* episódico, que integra la información y se evalúa con tests de memoria a corto plazo.

La afectación aislada de la memoria a corto plazo en general se produce en forma adquirida por otras lesiones, como epilepsia, traumatismos de cráneo o accidente cerebrovascular de la arteria cerebral media izquierda (Menlove y Reilly, 2015). También se afecta en otros trastornos del desarrollo, como dislexia y trastornos del lenguaje, que afectan la memoria de trabajo verbal.

También se compromete en síndromes genéticos, como en el síndrome de Down y síndromes ligados al X, como frágil X, Klinefelter y Rett. En el síndrome velocardiofacial, por microdelección del cromosoma 22q11.21, hay un déficit de retención del orden de la información.

Memoria episódica

Es un sistema que permite la codificación, almacenamiento y recuperación de la información experimentada con relación al contexto temporoespacial, como los cumpleaños, los viajes, en forma retrógrada, pero también prospectiva, como pensar en qué tareas se deben realizar mañana o pensar en eventos futuros. Se relaciona con la memoria autobiográfica.

Las revisiones sobre *amnesia infantil* describen el período por debajo de los 2-3 años en que no se recuerda esa etapa de la vida que requiere de la maduración del hipocampo. Cuando se estudió el reconocimiento de figuras en un libro en niños de 3 y 5 años de edad, a los 3 meses de haberlas aprendido, los niños de 5 las recordaron parcialmente, pero los de 3 respondieron en forma aleatoria, por lo que su relato no es confiable en testificación en juicios aún (Li y cols., 2014).

También la *amnesia del desarrollo* se produce por lesiones hipocámpicas bilaterales como resultado de hipoxia perinatal, isquemia o intoxicación con monóxido de carbono. Afectan principalmente la consolidación de la memoria, varios años después de producirse la lesión. Esta amnesia también se presenta en más del 50% de los niños con antecedente de traumatismo de cráneo, epilepsia y síndromes genéticos; y de modo más sutil en el ADHD, por déficit de organización y de estrategias para recuperar los recuerdos.

Memoria explícita, episódica y semántica

La memoria explícita consiste en aprender nueva información y responder posteriormente acerca de ella. Los niños adquieren estrategias para recordar en forma progresiva, entre los 4 y los 10 años de edad. La metamemoria, “saber que se sabe”, aparece como etapa posterior. La memoria explícita se afecta por lesiones temporales inferiores y mediales, en epilepsia temporal (Menlove y Reilly, 2015) y también en síndromes genéticos. Como consecuencia, afecta los mecanismos de aprendizaje escolar.

Memoria implícita o procedural

Las habilidades implícitas son destrezas previamente aprendidas, que se aplican en situaciones novedosas, como andar en bicicleta, manejar una herramienta o la computadora. Esta memoria se afecta por causas adquiridas, pero también en trastornos genéticos, como el síndrome de Williams (Majerus y Van der Linden, 2013), de las estructuras de ganglios basales, cerebelo y corteza motora suplementaria.

Bibliografía

- AACAP (American Academy of Child and Adolescent Psychiatry) (2007), "Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with attention-deficit/hyperactivity disorder", *JAACAP*, 46(7): 894-921.
- Achenbach, T. y Rescorla, L. (2001), *ASEBA school-age forms & profiles*, Washington, ASEBA.
- APA (American Psychiatric Association) (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-5*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Askeland, K.; Hysing, M.; Aarø, L.; Tell, G. y Sivertsen, B. (2015), "Mental health problems and resilience in international adoptees: results from a population-based study of norwegian adolescents aged 16-19 years", *J. Adol.*, vol. 44, pp. 48-56.
- Barragán, E.; Breuer, D. y Dopfner, M. (2014), "Efficacy and safety of omega-3/6 fatty acids, methylphenidate, and a combined treatment in children with ADHD", *J. Atten. Disord.*, 31(6): 1-9.
- Bauermeister, J. (2016), "El tiempo cognitivo lento: un síndrome de atención en búsqueda de identidad propia", en R. Scandar (comp.), *Perspectivas actuales en neuropsicología infantil*, Buenos Aires, Distal.
- Castellanos, F. y Proal, E. (2012), "Large-scale brain systems in ADHD: beyond the prefrontal-striatal model", *Trends Cogn. Sci.*, 16(1): 17-26.
- Conners, C. (2008), *Conners Comprehensive Behavior Rating Scales*, Nueva York, Multi-Health Systems.
- Cortese, S.; Brown, T.; Corkum, P.; Gruber, R.; O'Brien, L.; Stein, M. y cols. (2013), "Assessment and management of sleep problems in youths with attention-deficit/hyperactivity disorder", *JAACAP*, 52(8): 784-796.
- Daubian-Nosé, P.; Frank, M. y Esteves, A. (2014), "Sleep disorders: a review of the interface between restless legs syndrome and iron metabolism", *Sleep science*, 7(4): 234-237.
- De la Peña Olvera, F.; Barragán Pérez, E.; Rohde, L.; Patiño Durán, L.; Zavaleta Ramírez, P.; Ulloa Flores, R. y cols. (2009), "Algoritmo de tratamiento multimodal para escolares latinoamericanos con trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH)", *Salud Mental*, 32(1): 17-29.
- Demirtas-Tatlidede, A.; Vahabzadeh-Hagh, A.; Pascual-Leone, A. (2013), "Can noninvasive brain stimulation enhance cognition in neuropsychiatric disorders?", *Neuropharmacology*, 64(1): 566-578.
- Faraone, S. y Mick, E. (2010), "Molecular genetics of attention deficit hyperactivity disorder", *Psychiatric Clinics of North America*, 33(1): 159-180.
- Fejerman, N. (comp.) (2010), *Trastornos del desarrollo en niños y adolescentes: conducta, motricidad, aprendizaje, lenguaje y comunicación*, Buenos Aires, Paidós.
- Fejerman, N.; Caraballo, R.; Grañana, N. y Adi, J. (2007), "Addenda", en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica* [3ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 744-750.
- Gallo, E. y Posner, J. (2016), "Moving towards causality in attention-deficit hyperactivity disorder: overview of neural and genetic mechanisms", *Lancet*, 3(6): 555-567.

- Gazzaniga, M.; Heatherton, T.; Halpern, D. y Heine, S. (2011), *Psychological Science*, Nueva York, W. W. Norton & Company.
- Gillberg, C. (2003), "Deficits in attention, motor control, and perception: a brief review", *Arch. Dis. Child*, 88(10): 904-910.
- Gomar, M.; Mandil, J. y Bunge, E. (comps.) (2010), *Manual de terapia cognitiva comportamental con niños y adolescentes*, Buenos Aires, Polemos.
- Goodman, J.; Marsh, R.; Peterson, B. y Packard, M. (2014), "Annual research review: the neurobehavioral development of multiple memory systems-implications for childhood and adolescent psychiatric disorders", *J. Child Psychol. Psychiatry*, 55(6): 582-610.
- Grañana, N.; Richaudeau, A.; Robles Gorriti, C.; O'Flaherty, M.; Scotti, M.; Sixto, L. y cols. (2011), "Evaluación de déficit de atención con hiperactividad: la escala SNAP IV adaptada a la Argentina", *Rev. Panam. Salud Pública*, 29(5): 344-349.
- Gray, C. y Climie, E. (2016), "Children with attention deficit/hyperactivity disorder and reading disability: a review of the efficacy of medication treatments", *Front. Psychol.*, vol. 7, p. 988.
- Jensen, P.; Hinshaw, S.; Kraemer, H. y cols. (2001), "ADHD comorbidity findings from the MTA study: comparing comorbid subgroups", *J. Am. Child Adolesc. Psychiatry*, 40(2): 147-158.
- Kazdin, A. (2008), *Parent management training: treatment for oppositional, aggressive, and antisocial behavior in children and adolescents*, Oxford University Press.
- Königs, A. y Kiliaan, A. (2016), "Critical appraisal of omega-3 fatty acids in attention-deficit/hyperactivity disorder treatment", *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, vol. 12, pp. 1869-1880.
- Li, S.; Callaghan, B.; Richardson, R. (2014), "Infantile amnesia: forgotten but not gone", *Learn. Mem.*, 21(3): 135-139.
- Majerus, S. y Van der Linden, M. (2013), "Memory disorders in children", en O. Dulac, M. Lassonde y H. B. Sarnat (eds.), *Handb. Clin. Neurology*, vol. 111, "Pediatric neurology. Part I" (tercera serie), pp. 251-255.
- Manly, T.; Robertson, I.; Anderson, V. y Nimmo-Smith, I. (1999), *The Test of Everyday Attention for Children (TEA-Ch)*, Bury St. Edmunds, Thames Valley Test Company.
- Menlove, L. y Reilly, C. (2015), "Memory in children with epilepsy: A systematic review" *Seizure*, 25, pp. 126-135.
- Micheli, F.; Álvarez, E. F. y Schteinschnaider, Á. (2002), *Vivir con tics*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- MTA Cooperative Group (2004a), "National Institute of Mental Health multimodal treatment study of ADHD follow-up: 24-month outcomes of treatment strategies for attention-deficit/hyperactivity disorder", *Pediatrics*, 113, pp. 754-761.
- (2004b), "National Institute of Mental Health multimodal treatment study of ADHD follow-up: changes in effectiveness and growth after the end of treatment", *Pediatrics*, 113, pp. 762-769.

- Narvaez, J.; Zeni, C.; Coelho, R.; Wagner, F.; Pheula, G.; Rohde, L. y cols. (2014), "Does comorbid bipolar disorder increase neuropsychological impairment in children and adolescents with ADHD?", *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 36(1): 53-59.
- NICE (National Institute for Health and Care Excellence, Reino Unido) (2013), "Clinical guideline 72: attention deficit hyperactivity disorder: diagnosis and management of ADHD in children, young people and adults", Londres, primera publicación: septiembre de 2008; última modificación: marzo de 2013; disponible en: <www.nice.org.uk>.
- OMS (Organización Mundial de la Salud) (2015), *Classification of diseases (ICD-11)*. *Betadraft*; disponible en: <apps.who.int>.
- Onigata, K. y Szinnai, G. (2014), "Resistance to thyroid hormone", *Endocr. Dev.*, vol. 26, pp. 118-129.
- Posner, M. y Rothbart, M. (2007), "Research on attention networks as a model for the integration of psychological science", *Annu. Rev. Psychol.*, vol. 58, pp. 1-23.
- Potter, A.; Schaubhut, G. y Shipman, M. (2014), "Targeting the nicotinic cholinergic system to treat attention-deficit/hyperactivity disorder: rationale and progress to date", *CNS drugs*, 28(12): 1103-1113.
- Qayyum, A.; Zai, C.; Hirata, Y.; Tiwari, A.; Cheema, S.; Nowrouzi, B. y cols. (2015), "The role of the catechol-o-methyltransferase (COMT) GeneVal158Met in aggressive behavior, a review of genetic studies", *Current Neuropharmacology*, 13(6): 802-814.
- Rohde, L. (2016), "Commentary: transdiagnostic neuroscience of child and adolescent mental disorders-differentiating decision-making in attention-deficit/hyperactivity disorder, conduct disorder, depression and anxiety. A commentary on Sonuga-Barke et al. (2016)", *J. Child Psychol. Psychiatry*, 57(3): 350-352.
- Roy, A.; Hechtman, L.; Arnold, L.; Sibley, M.; Molina, B.; Swanson, J. y MTA Cooperative Group (2016), "Childhood factors affecting persistence and desistence of attention-deficit/hyperactivity disorder symptoms in adulthood: results from the MTA", *JAACAP*, 55(11): 937-944.
- Rubia, K.; Alegria, A.; Cubillo, A.; Smith, A.; Brammer, M. y Radua, J. (2014), "Effects of stimulants on brain function in attention-deficit/hyperactivity disorder: a systematic review and meta-analysis", *Biological Psychiatry*, 76(8): 616-628.
- Scandar, R. (2016), *El niño que no podía dejar de portarse mal* [2ª ed.], Buenos Aires, Distal.
- Shaw, P.; Sharp, W.; Morrison, M.; Eckstrand, K.; Greenstein, D.; Clasen, L. y Rapoport, J. (2009), "Psychostimulant treatment and the developing cortex in attention deficit hyperactivity disorder", *American Journal of Psychiatry*, 166(1): 58-63.
- Swanson, J.; Arnold, L.; Kraemer, H.; Hechtman, L.; Molina, B.; MTA Cooperative Group y cols. (2008), "Evidence, interpretation, and qualification from multiple reports of long-term outcomes in the Multimodal Treatment Study of children with ADHD (MTA): Part II: supporting details", *J. Atten. Disord.*, 12(1): 15-43.
- Swanson, J.; Schuck, S.; Mann, M.; Carlson, C.; Hartman, K.; Sergeant, J. y cols.

- (2006), *Categorical and dimensional definitions and evaluations of symptoms of ADHD: the SNAP and SWAN rating scales*, Irvine (California), University of California.
- Thapar, A. y Cooper, M. (2016), "Attention deficit hyperactivity disorder", *Lancet*, 387(10024): 1240-1250.
- Thomas, R.; Sanders, S.; Doust, J.; Beller, E. y Glasziou, P. (2015), "Prevalence of attention-deficit/hyperactivity disorder: a systematic review and meta-analysis", *Pediatrics*, 135(4): e994-1001.
- Tiesler, C. y Heinrich, J. (2014), "Prenatal nicotine exposure and child behavioural problems", *Eur. Child Adolesc. Psychiatry*, 23(10): 913-929.

CAPÍTULO 15

FUNCIONES EJECUTIVAS

Alba Richaudeau

Definiciones

El término “funciones ejecutivas” (FE) ha sido utilizado de manera frecuente en los últimos treinta años, pero ha habido una gran variabilidad en la forma en que las FE han sido comprendidas y definidas. No hay una única y unívoca definición de FE y muchos autores han dado las suyas, además de que el constructo ha ido modificándose con el correr del tiempo.

La mayoría de los autores coinciden en que las FE abarcan:

- La elaboración de un plan que incluya la estimación del punto de partida, el punto de llegada y las estrategias intermedias para realizarlo.
- La toma de decisiones, que implica la capacidad de elegir la acción más apropiada para alcanzar el objetivo trazado.
- El juicio, en el que interviene la evaluación de las opciones más pertinentes.
- El automonitoreo y la corrección, que aseguran el control y el mantenimiento del programa en curso hasta completar la tarea.

Sin embargo, cada autor tiende a hacer hincapié en algún aspecto en particular de las FE. Veamos algunos ejemplos:

- Para Luria (1973), constituyen lo que en su teoría llamó “la tercera unidad”, encargada de programar, regular y verificar la actividad.
- De acuerdo con Welsh y Pennington (1991) las FE representan la habilidad de mantener un repertorio de respuestas para resolver problemas orientados a un objetivo.
- Según Pennington y Ozonoff (1996), las FE incluyen la habilidad de anticipar consecuencias, generar respuestas novedosas, iniciar acciones apropiadas o respuestas a situaciones, monitorear el curso exitoso o la falla de una conducta y modificar el rendimiento basándose en la retroalimentación del ambiente. Las FE

implican desarrollar planes para futuras acciones, y retener esos planes y la secuencia de acciones en la memoria de trabajo (MT) hasta que se ejecuten, mientras se inhiben acciones irrelevantes.

- Para Denckla (1996), son los procesos de control que abarcan iniciativa, sostenimiento, inhibición, freno, flexibilidad, anticipación, planificación, eficiencia y productividad, tanto cognitiva como emocional.
- Gioia y cols. (2000) distinguen los aspectos comportamentales (flexibilidad para adaptarse a situaciones novedosas, inhibición de respuestas inapropiadas, control emocional) de los aspectos metacognitivos (MT, iniciativa, organización, planificación y automonitoreo de resultados).
- Según Delis y cols. (2001), las FE comprenden flexibilidad de pensamiento, inhibición, resolución de problemas, control de impulsos, formación de conceptos, pensamiento abstracto y creatividad.
- Según Anderson y cols. (2001), las FE responden a los módulos de control atencional, flexibilidad cognitiva y establecimiento de objetivos.
- Lezak y cols. (2004) las definieron como las habilidades que le permiten a una persona realizar de manera eficaz una conducta independiente, con un propósito y provechosa. Para Lezak y cols. las FE poseen cuatro componentes fundamentales: la voluntad, la planificación, un propósito y un desempeño eficaz.
- Según Richard y Fahy (2005), las FE están constituidas por procesos y componentes.

Los procesos de las FE serían:

- Atención: para atender selectiva, sostenida y focalizadamente a los estímulos relevantes y para alternar el foco atencional si se requiere.
- Control inhibitorio: para impedir conductas y respuestas impulsivas, inhibir acciones disruptivas e irrelevantes y diferir las recompensas.
- MT: para mantener y procesar información de modo de realizar la tarea hasta terminarla.

Los componentes serían:

- Selección de objetivos: para anticipar consecuencias y predecir resultados y elegir objetivos basándose en la prioridad, relevancia, experiencia y conocimiento de las expectativas y las limitaciones.
- Planificación y organización: para generar los pasos y secuencias, seleccionar materiales y obtener la información necesaria para ejecutar la tarea o conducta y para crear estrategias relevantes para alcanzar la meta.
- Iniciativa y persistencia: para iniciar y mantener la conducta dirigida al objetivo a pesar de las intrusiones, distracciones y cambios en las demandas de la tarea.
- Flexibilidad: para demostrar adaptabilidad en el pensamiento estratégico y resolución de problemas aun cuando el objetivo o el ambiente cambien y para

modificar la atención y los planes en consecuencia.

- Ejecución y uso de la retroalimentación ambiental: para ejecutar los planes y estrategias de modo exitoso (los originales y los revisados) ajustándose a las restricciones temporales o del ambiente.
- Automonitoreo: para aplicar la autoobservación y monitoreo del rendimiento, valorar el desempeño y reacción para cambiar a fin de cumplir el objetivo.

Aunque las definiciones son distintas, puede observarse que todas apuntan a lo mismo: controlar y regular capacidades básicas para dirigir conductas apropiadas y orientadas a un objetivo en un tiempo y circunstancia determinados de manera adaptativa.

Otras veces se ha adjudicado a las FE el rol de “director de orquesta” o “CEO de la empresa”, pero esta demostró ser una metáfora demasiado reduccionista, que hace pensar en las FE como un constructo unitario, cuando en realidad son algo mucho más complejo y abarcador. De un modo más cercano a la corriente neurocognitiva, hoy se prefiere hablar de un grupo de “coconductores” o “líderes de sección” para definir las FE.

También muchas veces se han superpuesto las FE a los lóbulos frontales. Es importante entender que, en realidad, las FE ejecutivas no abarcan solo los lóbulos frontales, ni toda la actividad frontal puede considerarse FE.

En 2009, McCloskey propuso un modelo novedoso que define las FE a partir de un constructo multidimensional que se basa en seis conceptos interrelacionados (McCloskey y cols., 2009):

1. Las FE son múltiples en su naturaleza y no representan un rasgo unitario.
2. Las FE son directivas; son constructos mentales responsables de direccionar y dirigir el uso de otros constructos mentales.
3. Las FE dirigen el funcionamiento mental dentro de cuatro amplios dominios: percepción, emoción, cognición y acción.
4. El uso de las FE puede variar enormemente a lo largo de cuatro escenarios: intrapersonal, interpersonal, ambiente y sistemas simbólicos.
5. Las FE comienzan a desarrollarse muy temprano en la niñez y continúan haciéndolo hasta entrada la tercera década de la vida y probablemente a través de todo el ciclo vital.
6. El uso de las FE se refleja en la activación de circuitos neurales que incluyen varias áreas de los lóbulos frontales.

Este modelo abarcativo de las FE se basa en la integración de los siguientes conceptos (McCloskey, 2012) (figura 15.1):

Figura 15.1

Funciones ejecutivas Modelo de McCloskey (2009)



Considera seis niveles de control ejecutivo:

1. Autoactivación: representa los circuitos neurales de la vigilia y alerta.
2. Autorregulación: dirige y coordina la conducta momento a momento a través de los dominios de percepción, emoción, cognición y acción, a fin de resultar funcional.
3. Autorrealización: guía los procesos cognitivos que llevan al autoconocimiento, la autorreflexión y el autoanálisis, accediendo a la información acumulada y aplicándola en situaciones específicas.
4. Autodeterminación: dirige los procesos cognitivos para planificar la acción futura por largos períodos de tiempo. Permite la reflexión sobre el pasado para modificar la conducta y pensamiento futuros.
5. Autogeneración: dirige las cuestiones relacionadas con el significado y propósito de la vida, la integración entre la mente y el cuerpo.
6. *Trans-self* integración: el más alto nivel de la conciencia humana, hace al sentido original y la conciencia universal.

El modelo incluye treinta y dos FE independientes dentro del nivel de autorregulación, que pueden a su vez concentrarse en seis grupos:

1. Atención (percepción, selección y sostenimiento).
2. Compromiso (iniciativa, motivación, inhibición, freno, interrupción, flexibilidad y alternancia).
3. Optimización (modulación, monitoreo, corrección y equilibrio).
4. Evaluación (aproximación, anticipación, estimación del tiempo, análisis, asociación, generación, organización, planificación a corto plazo, comparación y decisión).
5. Eficiencia (sentido del tiempo, ritmo, secuenciación y ejecución).
6. Memoria (mantenimiento, manipulación, almacenamiento y recuperación).

Cuatro amplios dominios de funcionamiento con múltiples subdominios cada uno:

1. Sensación/percepción: control ejecutivo de las modalidades de entrada (*input*) perceptivas, incluyendo estímulos sensoriales externos (visuales, auditivos, cinestésicos) e internos (representaciones).
2. Cognición: control ejecutivo de las ideas y pensamientos.
3. Emoción: control ejecutivo de los sentimientos, emociones y humor.
4. Acción: control ejecutivo de las modalidades de salida (*output*), incluyendo la conducta en el mundo externo y el almacenamiento y evocación de las representaciones internas.

Cuatro escenarios de acción:

1. Intrapersonal: control con relación al yo.
2. Interpersonal: control con relación a los otros.
3. Ambiente: control con relación a la naturaleza y el ambiente humano.
4. Sistemas simbólicos: control con relación a los sistemas de comunicación y simbolización realizados por el hombre.

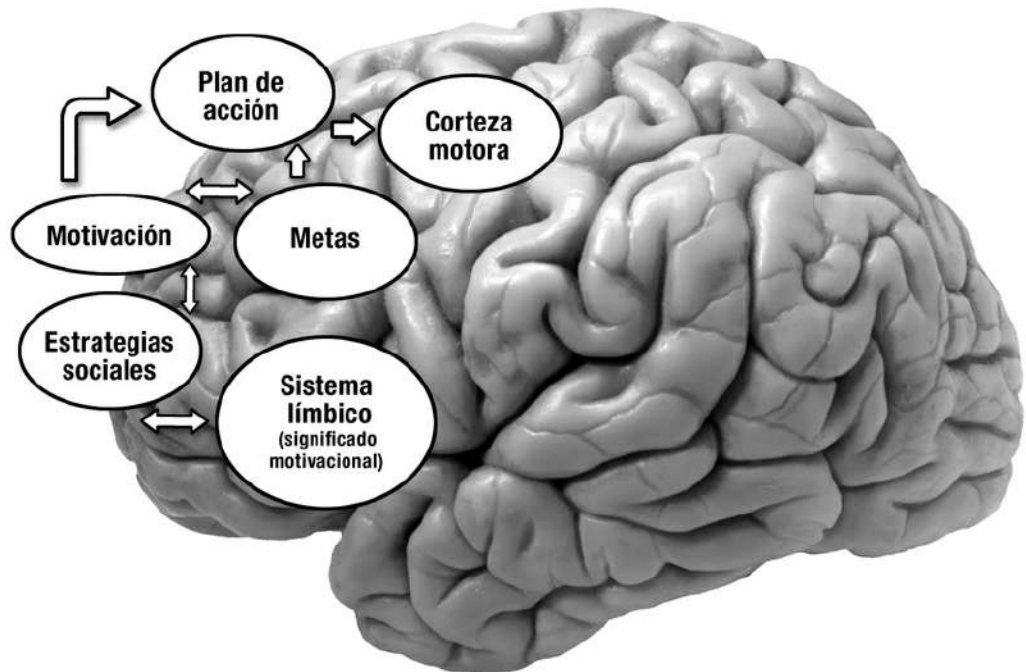
Como puede verse, este modelo resulta abarcativo, definiendo a las FE en múltiples planos coordinados e interrelacionados vertical y transversalmente.

Si bien hemos revisado algunos de los modelos teóricos imperantes en la actualidad, no debe olvidarse que las FE constituyen una función cerebral y, como tales, tienen un sustrato neuroanatomofisiológico.

Las FE se distribuyen en el cerebro como una extensa red neuronal con componentes corticales y subcorticales, incluyendo el córtex frontal (especialmente el prefrontal) y las conexiones con los ganglios de la base y el cerebelo (figura 15.2).

Figura 15.2

Funciones ejecutivas. Redes neuropsicológicas



Hay tres circuitos implicados en las FE, prefrontal dorsolateral (el más relacionado con las FE), orbitofrontal y cingular anterior, los cuales son cruciales para el desarrollo de las FE y el control socioemocional. Entre estos, el circuito dorsolateral estaría implicado en la planificación y la flexibilidad comportamental; y su disfunción perturbaría las FE. El circuito orbitofrontal contribuiría a la inhibición de interferencias y a la autonomía personal; su disfunción acarrearía actividades compulsivas y de desinhibición. El circuito del cíngulo anterior intervendría en la motivación y la iniciación del comportamiento; su disfunción podría tener un rol en la apatía y en la inercia comportamental.

Por otro lado, hoy se sabe que, más allá del tipo de información (motora o cognitiva), es el grado de novedad o de automatización lo que determina qué circuito la trata de manera preferencial. Así, cuando una tarea es novedosa, requiere muchos recursos cognitivos, lo cual determina que sea tratada preferentemente por el circuito dorsolateral, también llamado “red asociativa” o “de acción-resultado” (FE). A medida que la tarea se automatiza o se vuelve conocida, pasa a ser tratada preferentemente por el circuito sensitivo-motor (red estímulo-respuesta). Cuando la información tiene además un contenido emocional, es tratada por el circuito límbico (red estímulo-resultado).

Estos circuitos, a su vez, funcionan mediante un equilibrio permanente de neurotransmisores liberados, entre los cuales destaca la modulación dopaminérgica. La neurotransmisión puede alterarse debido a múltiples factores: ligados al neurotransmisor, al receptor, al metabolismo neuronal, a la expresión de proteínas, etc. Cuando esto se altera pueden aparecer síntomas de desorden ejecutivo.

Desarrollo de las funciones ejecutivas a lo largo de la infancia y adolescencia

Las FE se desarrollarían de manera escalonada, consistente con los períodos de crecimiento en el desarrollo prefrontal. Este desarrollo se haría en tres fases: emergente, en desarrollo (parcialmente funcional) y completo.

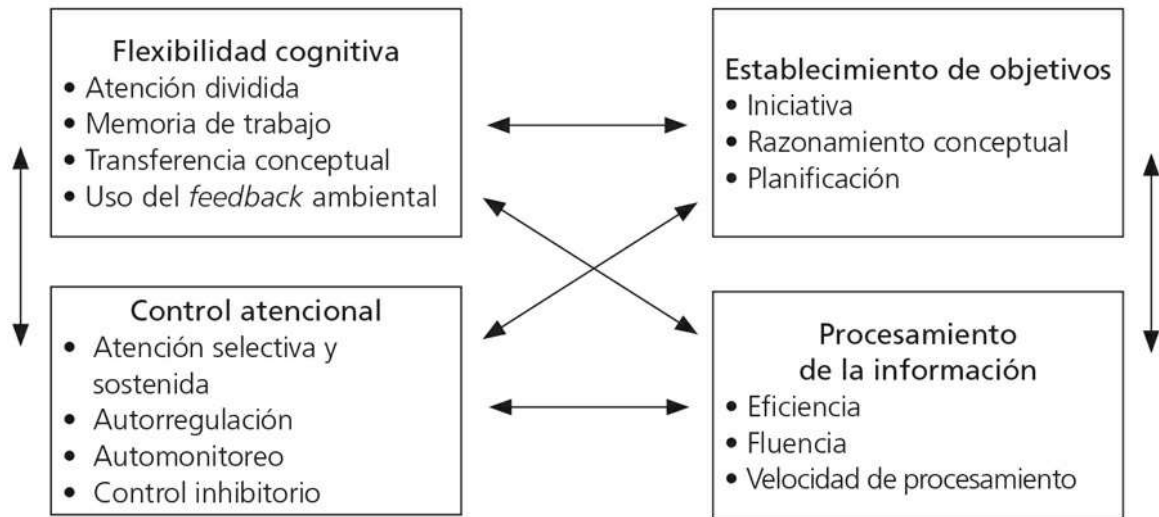
Las neuroimágenes funcionales apoyan aspectos del desarrollo de las FE aun en bebés con pocos días de vida.

Hay, por lo tanto, una relación cercana entre el desarrollo de las FE, el desarrollo afectivo (regulación de la conducta) y el desarrollo social (teoría de la mente), dado que todas estas competencias cognitivas se establecen en los lóbulos prefrontales (Lussier y Flessas, 2009).

Las FE emergen y maduran en diferentes etapas a lo largo de varios años, que van desde el desarrollo intrauterino hasta entrada la veintena. Están íntimamente ligadas al desarrollo de los lóbulos frontales. Las FE se desarrollan en fases de modo de mediar y modificar de manera efectiva las respuestas al ambiente. Un intenso desarrollo de las FE ocurre en tres momentos críticos: entre los 5 y los 7 años, entre los 9 y los 12 años y en la adolescencia.

En 2002 Anderson presentó un modelo de desarrollo de FE derivado de baterías de evaluación y con uso de análisis factorial. Las variables cargaron en tres o cuatro factores y a partir de estos fue posible identificar dominios ejecutivos específicos y generar un modelo de desarrollo (figura 15.3). Este modelo se basa en dos dominios nucleares, flexibilidad cognitiva y establecimiento de objetivos; y dos dominios subsidiarios de los anteriores, control atencional y procesamiento de la información. Debe observarse que este es un modelo de desarrollo, porque en el modelo de adultos el dominio de velocidad de procesamiento no está presente dado que esta no varía luego del fin de su desarrollo en la adolescencia. También debe tenerse presente que todas las flechas que aparecen en el modelo indican que los dominios no serían finalmente tan independientes entre sí.

Figura 15.3
Modelo de desarrollo de funciones ejecutivas



Fuente: Adaptación de Anderson (2002).

El módulo de flexibilidad cognitiva hace referencia a la habilidad para alternar entre diferentes opciones según sean requeridas para dar una respuesta adaptativa. Implica poder dividir la atención entre las múltiples y cambiantes demandas del ambiente y ser capaz de procesar simultáneamente varias fuentes de información entrante. También alude a lograr aprender de los errores, generar alternativas y estrategias diferentes y adaptarse a las circunstancias a tiempo.

El módulo de establecimiento de objetivos refiere a la habilidad para anticipar respuestas y predecir las consecuencias en las diferentes demandas situacionales, así como para evocar las rutinas aprendidas. Involucra la generación de planes y objetivos para situaciones novedosas, la iniciación del trabajo de una manera organizada y eficiente, trabajar dentro de los parámetros (determinados interna o externamente) necesarios para la consecución de la meta; y aplicar automonitoreo para lograr el objetivo.

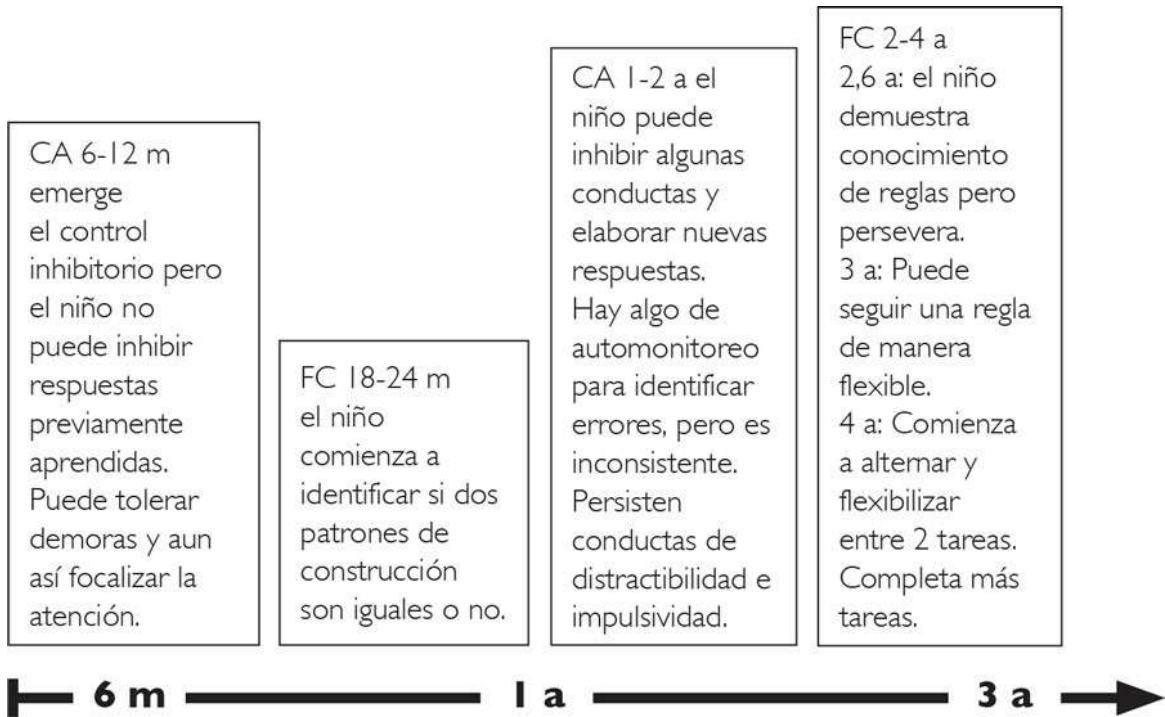
El módulo de control atencional implica poder focalizar, sostener y atender selectivamente a la información relevante durante el tiempo que sea necesario; conseguir inhibir respuestas inapropiadas mientras se planifican y ejecutan las conductas apropiadas. También conlleva controlar la impulsividad.

Por último, el módulo de procesamiento de la información alude al rendimiento y la conducta que se logren de la integración de los distintos niveles de procesamiento (sensoriomotor, asociativo y ejecutivo) en términos de velocidad y eficiencia. También refiere a la fluencia verbal y las habilidades de procesamiento del lenguaje internas (autoverbalizaciones) que guían nuestros planes.

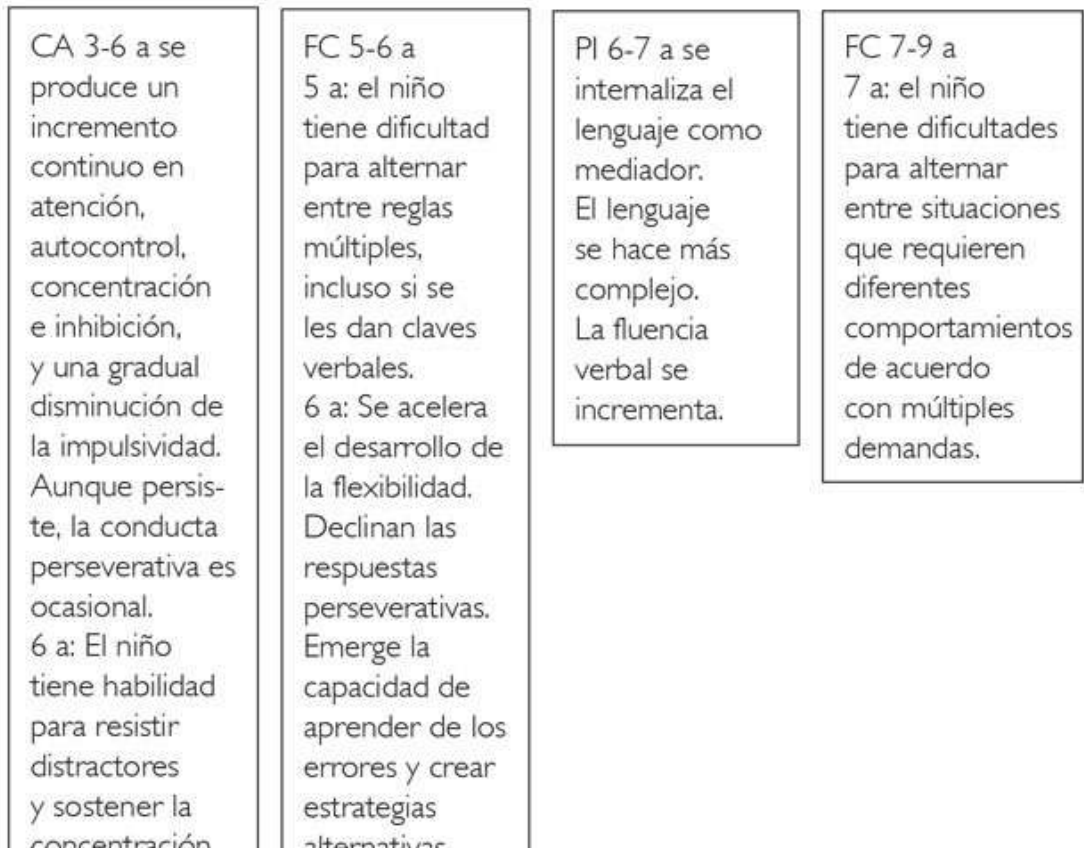
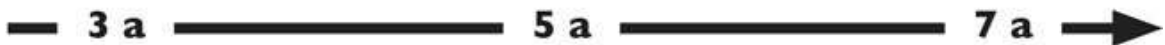
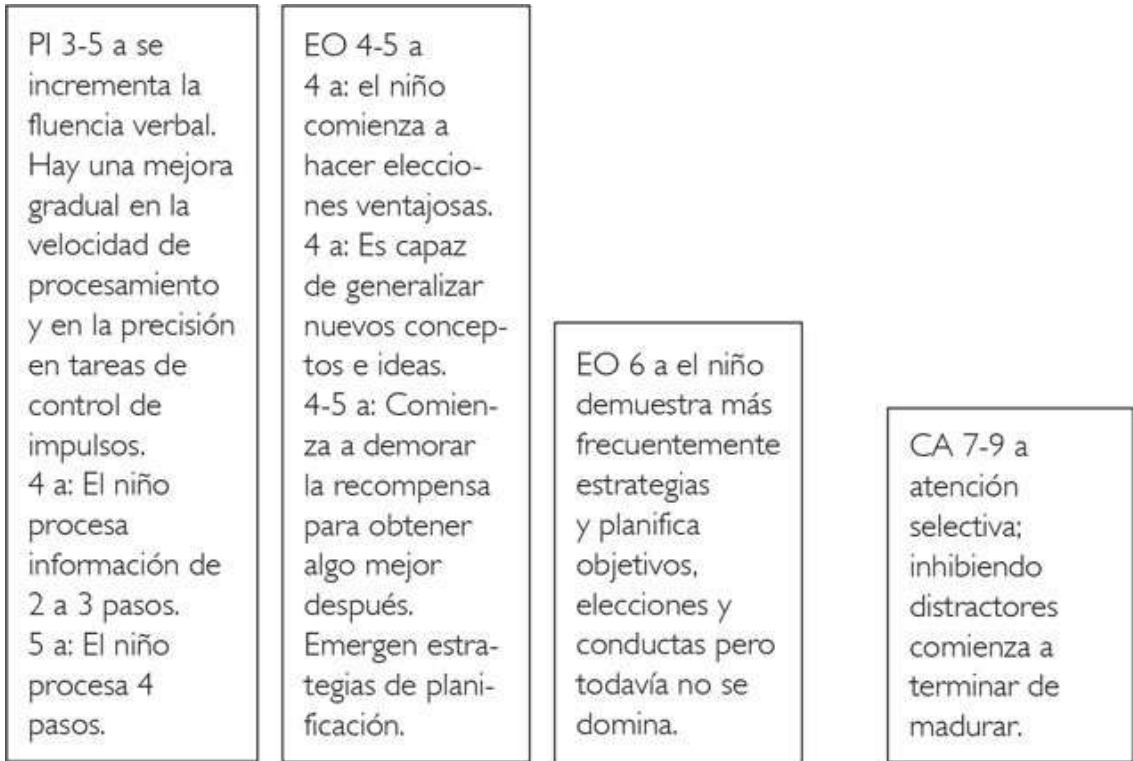
En ese sentido, hay que tener en cuenta que un niño que tenga pobres habilidades lingüísticas probablemente tenga un pobre desarrollo y rendimiento de FE en los términos en que acabamos de definirlos. Por otro lado, la adquisición de las diferentes habilidades

sigue una línea temporal en la que cada dominio tiene sus propios momentos de mayor o menor desarrollo (cuadro 15.1).

Cuadro 15.1
Desarrollo de funciones ejecutivas



EO 3 a el niño tiene dificultades para organizar planes y acciones, y para el razonamiento conceptual. Se usan estrategias fragmentadas o ineficaces. Las elecciones son azarosas o ineficaces. La espera de la recompensa es menor.



CONCENTRACION:

ALTERNATIVAS:

EO 7-10 a hay un rápido desarrollo de planificación y organización considerando metas a largo plazo que no involucran solo los propios deseos. Aparecen mejores conductas estratégicas y razonamiento eficiente.

CA 10 a la atención selectiva está cerca de la madurez. Hay una mayor capacidad de concentración e inhibición de distractores ambientales. El control de los impulsos comienza a acercarse al nivel adulto.

CA 11-12 a el niño tiene capacidad para monitorear y regular las acciones. Se llega a la madurez de las funciones atencionales. Hay un incremento de la impulsividad por períodos breves.

— 7 a ————— 9 a ————— 12 a —————>

PI 9-12 a hay un continuo y significativo incremento de la velocidad de procesamiento y la fluencia hasta llegar casi a la madurez.

FC 10-12 a disminuyen las conductas perseverativas o no orientadas al objetivo, mientras sigue mejorando la capacidad de alternar entre múltiples tareas. Aparecen mejores estrategias alternativas y autocorrecciones ante problemas más complejos.

EO 11-13 a 12 a: se produce un desarrollo acelerado del establecimiento de objetivos. Hay un incremento de la habilidad para usar estrategias para resolver problemas. La planificación compleja está cerca de la madurez. 12 a: Pueden mostrarse niveles de planificación y mantenimiento del objetivo similares a

Adolescencia
 CA
 Algunos errores perseverativos.
 Incremento significativo de la memoria de trabajo.
 PI
 Fluencia verbal adulta.
 Incremento continuo en eficacia y velocidad de procesamiento hasta niveles adultos.
 I 5 a: mínimos incrementos en velocidad de procesamiento a partir de aquí.
 FC
 Relativa madurez de la flexibilidad cognitiva.
 Flexibilidad para alternar entre las demandas del ambiente y las propias.
 Iniciativa para realizar conductas provechosas.
 EO
 Habilidades más complejas de planificación y organización.
 Continúa mejorando el desarrollo de estrategias más complejas y multidimensionales.
 Continúa mejorando la toma de decisiones, la selección de objetivos y la capacidad para cumplirlos.

— 12 a

Abreviaturas: a: años; m: meses; CA: control atencional; EO: establecimiento de objetivos; FC: flexibilidad cognitiva; PI: procesamiento de información.

Además, y siguiendo el desarrollo de los lóbulos frontales, debe tenerse en cuenta que hacia la adolescencia se produce la “segunda poda neuronal”. Esto es un mecanismo neurofisiológico que refuerza las conexiones sinápticas que han sido utilizadas y elimina las menos útiles, lo cual determinará finalmente la madurez de las funciones con la mayor eficacia de procesamiento.

No obstante, esto genera que en los años de la adolescencia las FE parezcan ser menos eficientes: aumenta la impulsividad, hay menos flexibilidad, se adoptan rituales, hay menos aceptación de la novedad, etc. A todo esto además hay que sumarle los grandes cambios hormonales que se producen en esta etapa, lo cual hace que todo el comportamiento del adolescente sea más voluble.

Algunos síndromes clínicos, como el trastorno por déficit atencional con hiperactividad (ADHD, por su sigla en inglés), muestran un patrón de retraso en el desarrollo de las FE. Barkley (1997) estima una demora en el desarrollo de aproximadamente un 30% con respecto a la edad en varios procesos ejecutivos, como el control inhibitorio, la capacidad de alternar y sostener la atención, la estimación del tiempo y el automonitoreo.

Según McCloskey y cols. (2009), el control ejecutivo es altamente disociable y puede variar mucho, dependiendo del dominio de funcionamiento: acción, cognición, percepción y emoción. Además el buen control ejecutivo en un dominio no garantiza el control adecuado en los otros; y el pobre control en un dominio no implica pobre control

en los otros. Según su modelo, algunos planos, como la autoactivación y la autorregulación, se desarrollan desde el nacimiento; otros emergen más tarde en la niñez y se producen en ellos grandes cambios durante la adolescencia (autorrealización y autodeterminación), y otros pueden aparecer cuando se llega a la edad adulta o no hacerlo nunca (autogeneración, *trans-self* integración). Intraindividualmente, las FE no se desarrollan de manera uniforme y lo hacen holárquicamente (vertical y transversalmente); además para cada individuo una FE puede estar más o menos desarrollada que otra en un momento dado.

Interindividualmente, también hay una alta variabilidad relativa a la edad cronológica. A una misma edad, diferentes individuos pueden variar considerablemente en el nivel de desarrollo de sus FE. Los momentos de demanda del ambiente ligados a la cultura (v.gr., la entrada al preescolar o al secundario) pueden ampliar el retraso en el desarrollo o la deficiencia significativa de un niño con respecto a los otros en lo concerniente a las FE.

Clínica de los trastornos disejecutivos

Los trastornos disejecutivos impactan en el niño a nivel cognitivo, social y académico, de manera tal que el desarrollo de los diferentes dominios cognitivos resulta interrelacionado con el desarrollo de las FE.

Inteligencia y funciones ejecutivas

Hay muchas definiciones de inteligencia y dependiendo de cuál se tome se observa un mayor o menor peso de las FE referido al constructo de la inteligencia. Las definiciones más actuales y más ecológicas dan cuenta de la necesidad de las FE para una conducta inteligente. En general, cuando un niño tiene una discapacidad intelectual, el desarrollo de sus FE se verá más limitado cuanto mayor sea la discapacidad. Por el contrario, en niños con capacidad normal o incluso superior puede haber una afectación específica en el desarrollo de sus FE. Esta disfunción, en general, acarrea un rendimiento poco eficiente y por debajo de su capacidad intelectual. Debe tenerse mucho cuidado cuando se utilizan pruebas para medir el cociente intelectual ya que no todas tienen la misma exigencia ejecutiva y, a la vez, si un niño tiene una disfunción ejecutiva, tal vez los resultados estén reflejando su rendimiento actual, pero no su verdadero nivel intelectual.

Lenguaje y funciones ejecutivas

Varios aspectos de las FE, como el razonamiento, la planificación, el control emocional y la toma de decisiones, van incorporándose de manera efectiva en el niño a medida que este estructura su lenguaje. Por otro lado, funciones como la MT resultan

fundamentales para la incorporación del lenguaje. En los primeros años es común ver a los niños verbalizar sus conductas, ideas y decisiones; pero hacia los 5-6 años pasan a internalizar el lenguaje y este actúa como guía de sus comportamientos. Los niños con dificultades en el lenguaje suelen tener un desarrollo menor o más tardío de sus FE debido a esta falta de estructuración del lenguaje interno. Por otro lado, niños con disfunción ejecutiva tardan más en internalizar el lenguaje o bien son menos eficaces con sus recursos lingüísticos.

Funcionamiento académico y funciones ejecutivas

El escolar es el ámbito donde la disfunción ejecutiva suele tener más impacto. Las FE son necesarias para guiar los procesos cognitivos que permiten el aprendizaje de nueva información, pero también son necesarias para demostrar el conocimiento aprendido. Incluso muchas veces es aquí donde más fallan los niños, ya que, al tener que resolver una consigna o una evaluación ellos solos, deben seleccionar y administrar múltiples FE, mientras que cuando el maestro o profesor explica algo nuevo este proceso está más guiado.

Asimismo, la exigencia de FE también es diferente si el proceso es guiado externamente (v.gr., el profesor lo explica) que si es el niño el que internamente tiene que desplegar su repertorio ejecutivo (v.gr., hacer la tarea, resolver un ejercicio). Esto último resulta mucho más difícil en los niños disejecutivos, ya que tienen que seleccionar las FE (iniciativa, planificación, organización de materiales, selección de estrategias), ponerlas en juego durante la actividad (esfuerzo cognitivo, sostenimiento, control de impulsos, MT, uso del tiempo) y evaluar el producto (automonitoreo, flexibilidad).

Las dificultades en FE a nivel escolar no generan per se problemas de aprendizaje, sino problemas de producción. El niño disejecutivo es capaz, pero no es eficiente. Esto suele ser visto por los padres y profesores (v.gr., “Vos podés, debés esforzarte más”), quienes suponen que lo que en realidad es una falla en el componente ejecutivo es algo voluntario que el niño hace adrede (Denckla, 1996). Debe tenerse en cuenta que muchas veces, cuando esta situación no es diagnosticada y si el niño ha pasado años sintiendo que “nunca está a la altura de las circunstancias”, es posible que para cuando llegue a la consulta además tenga falta de voluntad, bajo autoconcepto y rechazo a la situación escolar. Pero esto último no es el origen de los problemas y quedarse en ello tampoco es la solución.

Funcionamiento socioemocional y funciones ejecutivas

Muchos de los modelos sobre la personalidad y el temperamento que fueron descriptos tradicionalmente por diferentes autores no han sido propuestos en función de las FE. Sin embargo, muchos aspectos de las FE (v.gr., iniciativa, esfuerzo, toma de

decisiones, etc.) hacen a nuestra personalidad.

Por otro lado, el control emocional y las habilidades sociales sí se consideran parte de las FE. Las FE están implicadas en respuestas emocionales y en conductas: el humor, el afecto, el nivel de energía, la iniciativa y la conducta social y moral. Algunos niños con compromiso en sus FE pueden aparecer como apáticos, poco motivados, indiferentes, en tanto otros pueden ser impulsivos y discutidores. Pueden hacer preguntas socialmente inapropiadas o hacer comentarios dolorosos, mostrando falta de *insight* e intuición.

Algunas veces, el apoyo que necesita en la escuela un niño con disfunción ejecutiva está más relacionado con su conducta, el control de sus emociones y la asertividad social que con dificultades académicas o cognitivas.

Funcionamiento adaptativo y funciones ejecutivas

Las habilidades adaptativas son las que permiten que un individuo sea autónomo y socialmente responsable para dirigir sus percepciones, sentimientos, pensamientos y acciones de acuerdo con las expectativas del ambiente. Este constructo deja en claro que una persona, aun con cierta discapacidad intelectual y/o falta de formación académica, puede ser una persona eficiente para sí y su entorno. Por otro lado, también se puede tener alta capacidad intelectual y/o una formación académica elevada y, sin embargo, no tener adecuadas habilidades adaptativas. En general, estas habilidades son evaluadas de manera sistemática cuando se sospecha que un niño tiene déficit intelectual, pero rara vez en niños con nivel intelectual promedio o alto. En parte, esto sucede porque los instrumentos específicos para la evaluación de habilidades adaptativas (v.gr., VABS-II [*Vineland-II Adaptive Behavior Scales*; Escala Adaptativa de Conducta de Vineland, segunda edición], ABAS-3 [*Adaptive Behavior Assessment System*; Sistema de Evaluación de Conductas Adaptativas]) no tienen suficiente sensibilidad, ya que en niños con buen desarrollo intelectual lo que marca realmente su nivel adaptativo suele ser su rendimiento ejecutivo. En ese sentido, una buena evaluación de FE puede dar una correcta aproximación de las habilidades adaptativas de un niño con adecuado nivel intelectual.

Disfunción ejecutiva en los trastornos del neurodesarrollo

Si se tiene en cuenta que las FE son las que nos permiten resolver asertivamente las diferentes situaciones que se nos plantean en los distintos ambientes en los que nos movemos, es lógico pensar que cualquier niño que haya sufrido algún tipo de injuria cerebral, ya sea durante el neurodesarrollo o adquirida, podría ver afectado su rendimiento ejecutivo, dado que los circuitos propios de las FE, al ser los más nuevos epi- y ontogénicamente y al asociar todas las otras áreas, resultan ser los más sensibles a la injuria.

Algunas condiciones del desarrollo presentan de manera nuclear dificultades en las FE:

- Trastorno por déficit de atención sin hiperactividad (ADD) y ADHD.
- Trastorno del espectro autista (TEA).
- Síndrome de Tourette.
- Trastorno oposicionista desafiante.
- Trastorno de conducta.
- Síndrome alcohólico fetal.

Otras patologías del neurodesarrollo impactan de alguna manera en el rendimiento ejecutivo y, a su vez, el menor desarrollo ejecutivo impacta sobre otros aspectos de la cognición:

- Discapacidad intelectual (DI).
- Trastorno del lenguaje (TDL).
- Trastornos específicos del aprendizaje (dislexia, disortografía, discalculia).
- Trastorno de la coordinación motora (dispraxia).

En otros casos el niño no tiene una condición específica, pero presenta una clara alteración en el desarrollo de sus FE que resulta en un síndrome disejecutivo. Este diagnóstico es neuropsicológico y no está contemplado en los manuales diagnósticos como el *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales*, quinta edición (DSM-5) y la clasificación internacional de enfermedades de la Organización Mundial de la Salud, décima revisión (APA, 1995).

Muchas veces se asume que el síndrome disejecutivo y el ADHD son la misma cosa y no es así. Todo niño con ADHD tendrá síndrome disejecutivo, pero la inversa no es válida: no todo niño disejecutivo es ADHD. La clínica del ADHD se trató en el capítulo 14. A continuación se describe el perfil clínico del síndrome disejecutivo (Moret y Mazeau, 2013).

El niño presentará simultáneamente las siguientes características:

- Déficit de atención: sobre todo en el control atencional (sistema supervisor atencional); dificultades para seleccionar el foco atencional, sostener la atención por períodos prolongados, reorientar la atención de manera fluida y pertinente y dividir la atención de manera apropiada entre múltiples tareas en función de su grado de automatización o complejidad.
- Déficit de MT: afectación principalmente del ejecutivo central, fallas en la gestión de los aspectos dinámicos, elección de los elementos para mantener *on line* en la MT, recuperación de elementos desde la memoria a largo plazo (MLP), transformación de la información y eventual transferencia de resultados a la MLP.
- Déficit en control inhibitorio, flexibilidad y uso de estrategias: fallas para controlar los impulsos, inhibir los distractores o los elementos no pertinentes, inhibir los

automatismos para insertar un nuevo plan de acción, planificar u jerarquizar las diferentes etapas de la resolución de un problema, coordinar tareas y tomar decisiones de un modo asertivo. Debe notarse que algunas veces el niño, por el contrario, tiene un exceso de inhibición (anormalmente calmo y falta de iniciativa).

Sintomatología

Los problemas ejecutivos atraviesan transversalmente los otros dominios cognitivos en el plano cualitativo, generando una merma en el rendimiento del niño en distintas funciones, como dificultades para clasificar o categorizar problemas de razonamiento, desorganización del discurso, fallas en la planificación de movimientos, no uso de estrategias de codificación de memoria, dificultades de comportamiento, errores en lectoescritura, aritmética y organización de los grafismos.

Evaluación neuropsicológica

La evaluación de las FE en niños resulta realmente compleja debido a diversos factores. Por empezar, muchos de los tests o pruebas no son específicos desde la teoría o no se basan en un modelo neuropsicológico o no tienen una perspectiva de desarrollo (son adaptaciones directas de pruebas para adultos), o la confiabilidad y normatización no son las adecuadas.

Además, toda prueba que pretenda evaluar FE debería incluir un componente novedoso; esto implica que la tarea no debe resolverse de manera automática (si no, estaríamos evaluando aprendizaje/memoria), sino que tiene que obligar al niño a desplegar alguna nueva estrategia o esquema de pensamiento y a monitorear su desempeño de manera constante.

Otras complicaciones que surgen desde el punto de vista metodológico tienen que ver con que, por un lado, es casi imposible aislar una FE para evaluarla sin que la resolución de la tarea implique la aplicación de otras FE (v.gr., una tarea de planificación también requiere control de impulsos); por otro lado, tampoco se puede evaluar la FE de una manera pura: la entrada (*input*) y la respuesta (*output*) siempre exigirán el uso de alguna otra función no ejecutiva, que también podría estar afectada (v.gr., lenguaje, procesamiento visoespacial, habilidad gráfica, etc.), lo que vuelve difícil separar los procesos al interpretar los resultados, y, por último, la disfunción ejecutiva no solo se verá reflejada en las tareas específicas, sino que puede afectar el rendimiento en todas las pruebas de la evaluación (v.gr., el cociente intelectual obtenido por un niño resulta menor debido a fallas atencionales y resolución impulsiva).

A su vez, cuando se aplica una prueba estandarizada (condición propia de la evaluación neuropsicológica), la situación es altamente estructurada y muchos aspectos ejecutivos de la tarea ya están resueltos de antemano. Esto hace que tal vez el niño logre

resultados adecuados en el test, pero estos no reflejan su rendimiento en la situación natural en la que él tiene que seleccionar y administrar sus recursos ante variables que se presentan de manera simultánea. Esto es algo bastante común en el marco de la evaluación neuropsicológica y por eso se considera que las pruebas específicas para evaluar FE tienen poca validez ecológica si se toman sus resultados de manera aislada.

El abordaje más efectivo será el que incluya:

- a) Una anamnesis completa que recabe información sobre los dominios de funcionamiento que están afectados, los ambientes en los que se registran los síntomas (el aula, el hogar, el club, el recreo, etc.), qué nivel de interferencia provocan los síntomas en los diferentes escenarios y qué FE específicamente parecen estar afectadas (v.gr., atención, organización, etc.).
- b) Recolección de datos que puedan objetivar lo surgido en la anamnesis y permitan generar y contrastar hipótesis de funcionamiento ejecutivo. Esto incluye:
 - Reportes escolares o de terapeutas, evaluaciones previas, boletines, etc.
 - Inventarios estandarizados de conducta completados por los padres, los maestros e incluso el niño.
 - Pruebas individuales, específicas y estandarizadas. Estos tests deberán interpretarse a partir de los resultados pero también realizando un abordaje de procesos (Kaplan, 1988).

El abordaje de procesos representa una manera diferente de pensar sobre el contenido de una prueba, los procedimientos de evaluación de la prueba, las funciones cognitivas implicadas para la resolución de la prueba y el rendimiento alcanzado por el sujeto. En este caso versará sobre cómo el niño utiliza sus FE para resolver las diferentes tareas de la evaluación valorando aspectos cuantitativos (v.gr., latencia, número de errores, etc.), cualitativos (v.gr., motivación, atención, etc.) y procesos cognitivos (v.gr., estrategias, estilo de resolución, etc.). Estos principios básicos se deben aplicar en todos los niveles de interpretación (McCloskey y cols., 2009), en la resolución del ítem, el subtest y el test.

A su vez, requiere que el evaluador conozca muy bien la naturaleza de la prueba y cuáles son las habilidades cognitivas requeridas para su resolución. Debe tenerse en cuenta que una habilidad dentro de una misma prueba puede cambiar a lo largo de los diferentes ítems o con las distintas edades en las que se resuelve la prueba o de acuerdo con el nivel de habilidad del niño que está tratando de resolverla.

Una observación cuidadosa y sistemática de la estrategia de resolución del niño, sea correcta o incorrecta, puede dar información mucho más valiosa que el simple resultado alcanzado. Se debe realizar un análisis de los errores así como de los aciertos, y del contexto particular en el que se producen, ya que estas observaciones específicas conducirán a la formulación de hipótesis de funcionamiento que, a su vez, luego deberán ser confirmadas o refutadas con el resultado de otras pruebas (esto es lo que se conoce como “análisis cruzado” en neuropsicología).

Con respecto a las pruebas para evaluar FE, debe recordarse que, con el enfoque adecuado (como se acaba de ver), cualquier prueba puede resultar valiosa. De todos modos resulta útil agruparlas en cuatro conjuntos:

- 1) Baterías diseñadas para evaluar FE –v.gr., D-Kefs (Delis-Kaplan Executive Function System) (Dellis y Kaplan, 2001)–.
- 2) Baterías que tienen pruebas específicas para medir el dominio de FE –v.gr., NEPSY-II (A Developmental NEUROPSYchological Assessment) (Korkman y cols., 2007)–.
- 3) Tests en los que se pueden observar los procesos ligados a las FE sin ser pruebas específicas –v.gr., WISC-IV (*Escala de Inteligencia para Niños de Wechsler, quinta edición; Wechsler Intelligence Scale for Children*) (Wechsler, 2003); FCR (Bernstein y Waber, 1996)–.
- 4) Tests específicos para medir alguna FE en particular –v.gr., TL (Torre de Londres) (Culbertson y Zilmer, 2001); WCST (Wisconsin Card Sorting Test-64 card version) (Heaton, 1997)–.

La selección de las pruebas dependerá de cuál sea el objetivo de la evaluación, la edad del niño, la normatización, etc.

Al realizar el análisis de los resultados hay ciertas resoluciones por parte del niño que suelen ser indicativas de disfunción ejecutiva:

- Alta variabilidad intraprueba: en una prueba cuyos ítems están ordenados por gradiente de complejidad, el niño comete numerosos errores (no relacionados entre sí por algún componente de procesamiento), pero avanza sin cumplir el criterio de discontinuidad. Esto es indicativo de fallas ejecutivas (atención, esfuerzo, monitoreo, impulsividad), ya que, si pudo resolver los ítems más difíciles, desde su capacidad debería haber podido resolver los más simples.
- Cascada de producción: ante diferentes pruebas que involucran una habilidad, el rendimiento del niño decrece a medida que se incrementa la demanda de FE para resolver esas tareas. Por ejemplo, si estamos evaluando habilidad gráfica un niño de 11 años: este rinde adecuadamente en el dibujo de la figura humana (DFH), que es dibujo espontáneo y automatizado, menos pero adecuadamente en la prueba de copia de diseños del VMI 7 (*The Beery-Buktenica Developmental Test of Visual-Motor Integration*) o NEPSY-II, que implican realizar un modelo propuesto externamente pero en una situación altamente estructurada; obtiene un puntaje bajo en la copia de diseños de Bender, que es mucho más desestructurada (v.gr., el niño debe organizar los dibujos en la hoja); y resultados francamente descendidos en el test copia de Figuras Complejas de Rey (FCR), que exige mucha planificación y uso de estrategias.
- Variabilidad entre pruebas dirigidas externamente y pruebas dirigidas internamente: cuando el evaluador regula la situación y el tiempo de las pruebas (v.gr., en las

pruebas del índice de comprensión verbal del WISC-IV, en las que el evaluador pregunta y el niño responde cada vez), el niño obtiene puntajes adecuados; pero en aquellas en las que él administra las estrategias y el tiempo –incluso, en las pruebas cronometrada en las que él decide cómo trabajar en el tiempo estipulado– su rendimiento decae considerablemente (v.gr., en las pruebas del índice de razonamiento perceptivo del WISC-IV, que al ser manipulativas y por señalamiento resultan sensibles al bajo control de impulsos).

- Alta variabilidad en pruebas que requieren esfuerzo sostenido: resulta útil en las pruebas cronometradas (v.gr., “Claves” o “Búsqueda de símbolos” del WISC-IV) evaluar la producción del niño en períodos de 30 segundos, o bien evaluar la producción en cada ensayo (v.gr., en las pruebas de aprendizaje de listas de palabras), ya que el rendimiento debería ser parejo en las primeras o bien irse incrementando en las segundas. Un patrón irregular (con altibajos) sugiere fallas ejecutivas.
- Diferencias entre evocación de material aprendido y búsqueda activa y novedosa: dentro de una misma prueba, el niño responde correctamente evocando conocimiento previo, pero cuando tiene que elaborar una respuesta que está a su alcance pero que implica búsqueda activa, esfuerzo cognitivo, resolución estratégica, etc., su rendimiento decae (v.gr., resuelve en el subtest de analogías del WISC-IV solo a través de respuestas que conoce, pero no puede elaborar una respuesta novedosa a partir de asociar él los atributos conocidos de dos elementos; o en las pruebas de fluencia verbal semántica evoca en los primeros segundos respuestas altamente automatizadas y en el tiempo restante su producción decae porque no utiliza estrategias adecuadas de búsqueda activa).

Con respecto a los inventarios de conducta y FE en ámbitos cotidianos, el instrumento más utilizado (debido a que es casi el único en su tipo) y reportado por la literatura resulta ser el BRIEF (*Behavior Rating Inventory of Executive Function*) (Gioia y cols., 2000). Este instrumento trata de recabar información ecológica y en varios ámbitos del niño (un cuestionario contestan los padres y otro el maestro) a través de ocho subescalas que miden control inhibitorio, flexibilidad, control emocional, iniciativa, MT, planificación/organización, organización de materiales y automonitoreo. No obstante, se debe tener cuidado al interpretar los resultados, ya que las subescalas tienen muchos ítems cada una con solapamiento de varias FE, varios ítems resultan inespecíficos y, a su vez, no cubren todas las FE ni todos los posibles escenarios. Como consecuencia, niños con diferentes perfiles ejecutivos podrían obtener los mismos puntajes, o bien un niño podría tener severas dificultades en una FE que queden solapadas por otros ítems de la misma subescala y obtener un resultado final normal.

Actualmente hay otras escalas en desarrollo (McCloskey y cols., 2009) que tratan de ser más efectivas y cubrir más aspectos del rendimiento ejecutivo del niño.

Tratamientos de estimulación y reeducación cognitiva

En los últimos años la literatura reporta múltiples y variadas intervenciones posibles para desarrollar las FE. Sin embargo, al estar frente a un niño con disfunción ejecutiva hay que sopesar varias cuestiones a la hora de decidir el plan de intervención. Debería tenerse en cuenta la naturaleza del déficit, el grado de compromiso funcional, las necesidades del niño y la familia a corto y largo plazo, las posibilidades familiares, escolares y terapéuticas; y el nivel cognitivo y de lenguaje del niño.

Por otro lado, todas las FE son requeridas en todo lo referente a la formación académica. Debe tenerse en cuenta que los currículos escolares sufren a partir de cuarto grado un enorme incremento en la demanda de FE. Por eso muchos niños disejecutivos tienen muchas más dificultades a partir de ese año o de ese nivel escolar.

Programación de intervenciones

Lo primero que uno debería establecer es cuáles son las FE que se van a trabajar. En sentido estricto, se pueden realizar programas para MT, atención ejecutiva, planificación, organización, flexibilidad, manejo del tiempo, metacognición, control inhibitorio y estrategias dirigidas a metas. En un sentido más amplio, se pueden trabajar las FE ligadas a habilidades sociales, pragmática, resolución de problemas y control emocional.

Asimismo, el terapeuta debe organizar los pasos de la intervención de modo de abarcar todo el proceso. Una posibilidad sería esta (Dawson y Guare, 2004):

- 1) Recolectar información de rendimiento de varias fuentes: entrevistas, inventarios de conducta, observaciones de clase, observación de los cuadernos o carpetas, resultados de evaluaciones formales (v.gr., evaluación neuropsicológica).
- 2) Revisar los datos, detectar las conductas problemáticas, hacer una lista y tratar de conectarlas con alguna habilidad ejecutiva.
- 3) Seleccionar una habilidad ejecutiva para su intervención inicial e identificar la conducta meta (por ejemplo, alguna conducta que al aumentar o disminuir mejore el desempeño del niño).
- 4) Diseñar la intervención incorporando uno o más de los siguientes elementos:
 - Modificaciones o soportes ambientales que, puestos en determinado lugar, ayuden al desarrollo de la habilidad (listas, fotos, tarjetas con acrónimos, objetos, etc.).
 - Enseñanza específica de la habilidad.
 - Incentivos, recompensas o motivadores que refuercen el aprendizaje.
5. Evaluar la efectividad de la intervención atendiendo a cada componente de esta y contestando las siguientes preguntas: ¿se está trabajando la habilidad de esta manera?, ¿es esto efectivo?, ¿se necesita continuar?, ¿cómo puedo desvanecer los apoyos para que esto se generalice?, ¿cuál es el próximo objetivo?

Lo ideal sería realizar una pesquisa de nivel funcional para cada FE. Esto puede hacerse a partir de instrumentos estructurados, o bien a partir de preguntas que el terapeuta puede realizarse a la vez que intenta responderlas. Por ejemplo, si se quiere saber qué nivel de MT verbal tiene el niño, tratar de determinar cuántas unidades de información se le pueden dar en una orden que el niño pueda cumplir. Si se quiere saber el nivel de automonitoreo del niño, se deberá determinar si es capaz de reconocer sus errores en los trabajos o en sus interacciones sociales, o si puede predecir el resultado de sus conductas o esfuerzos.

Cuando se ha definido el nivel de base, deberían plantearse los objetivos. Estos deberán ser realistas y no estar demasiado alejados del nivel actual del niño, porque sería muy frustrante para él y para el terapeuta no obtener logros por largo tiempo.

Una vez seleccionada la FE que se va a trabajar, se debe especificar el objetivo lo más que se pueda. Además de los objetivos, se deberá pensar el abordaje. Este debería ser lo más abarcador y ecológico posible. Se deberán tener en cuenta los ámbitos naturales del niño y siempre se deberá aspirar a la generalización de la habilidad o conducta aprendida.

Si se han definido la habilidad que se va a trabajar, el nivel de funcionamiento en esa habilidad y cuáles son los objetivos y el abordaje, entonces puede armarse el programa.

Intervenciones

1) Intervenciones cognitivas y metacognitivas

Diferentes enfoques cognitivos proponen un entrenamiento progresivo basado en la resolución de problemas a largo plazo. Las estrategias varían según los autores; utilizan trabajo en mesa, ejercicios de papel y lápiz, juegos informáticos, etc. En todos los casos las terapias se centran en la focalización y sostenimiento de la atención, la gestión del tiempo, el control inhibitorio y la planificación. Asimismo, existen numerosos programas informáticos compuestos por módulos para entrenar las diferentes FE. Sin embargo, ninguno cuenta con suficientes estudios de eficacia clínica comprobada y, si bien las tareas son atractivas y se logran resultados en los entrenamientos, es difícil que estos se generalicen y/o se mantengan a largo plazo.

Por otro lado, resultan más prometedores, en torno a la posibilidad de generalización a situaciones naturales y mayor efecto en el tiempo, los enfoques metacognitivos que se basan en la toma de conciencia y comprensión de las dificultades por el propio niño.

Cornoldi y Oakhill (1996) proponen un trabajo a partir de autoinstrucciones verbales, juegos de rol para resolución de problemas y ejercicios de autoevaluación. El terapeuta realiza un modelado para ayudar al niño a secuenciar la tarea y considerar todas las posibilidades.

Gagné y cols. (2008; 2009) han propuesto varios programas de entrenamiento, como La Pausa Metacognitiva y el método Reflecto, en los que el niño realiza un trabajo activo de identificación de sus dificultades y búsqueda de posibles remediaciones. En el método

Reflecto se utiliza una metáfora en la que diferentes personajes cumplen el rol de las diferentes FE: el detective (ligado a la atención, identifica los elementos importantes de una tarea, un problema o una situación), la bibliotecaria (es la responsable de la memoria), el arquitecto (responsable de la planificación del trabajo que se va a ejecutar), el explorador (responsable de evaluar todas las facetas posibles de una situación de manera flexible), el supervisor (responsable de la gestión del tiempo), el carpintero (responsable de la ejecución propiamente dicha de la tarea) y el árbitro (responsable de monitorear las estrategias y resultados). Todos los personajes actúan en concordancia para la resolución de diferentes actividades y situaciones.

Lussier y Flessas (2009) proponen un programa (basado en la metáfora Reflecto de Gagné) para favorecer la autorregulación del comportamiento a través de una toma de conciencia de la naturaleza del problema de aprendizaje. El trabajo parte del conocimiento de las propias fortalezas y debilidades, de las características de la tarea, del conocimiento del propio funcionamiento cognitivo y la generación de imágenes mentales y/o de una descripción mental del recorrido que se va a seguir. El niño se involucra a través de un contrato inicial y va realizando diferentes misiones, que a su vez son valoradas a través de un sistema de recompensa.

2) Intervenciones específicas

Se basan en el entrenamiento sistemático de una FE en particular, sugiriendo que la reeducación de déficits específicos puede ser más eficaz en términos de mejoramiento de los aprendizajes, el comportamiento y la calidad de vida que un enfoque global como los descritos anteriormente.

En cuanto a la atención, uno de los pocos programas basados en un modelo neuropsicológico y con estudios científicos de respaldo es el Pay Attention! (Thomson y cols., 1994). Este entrenamiento se basa en ejercicios para los diferentes tipos de atención según el modelo de Sohlberg y Mateer: atención selectiva sostenida, alternante y dividida. Los ejercicios son de complejidad creciente y se realizan con modalidad visual y auditiva, y con presencia o no de distractores.

Con relación a la MT, un programa que ha generado mucha expectativa y debate en los últimos años es el programa CogMed®. Consiste en sesiones de entrenamiento computarizadas que incluyen tareas diversas referentes a diferentes aspectos de la MT. Sin embargo, ningún estudio ha comprobado aún eficacia clínica a largo plazo ni generalización a otros ámbitos.

Adaptaciones escolares

Es una parte fundamental del tratamiento y la remediación de los déficits en FE realizar adaptaciones de formato o acceso a nivel escolar, para que los niños con disfunción ejecutiva puedan demostrar sus capacidades sin ver afectado su rendimiento

por sus problemas de eficiencia. El rol del maestro o profesor y las adaptaciones que realice resultan de suma importancia para este fin.

A continuación revisaremos algunas de las adaptaciones que pueden mejorar el desempeño de estos niños (Moret y Mazeau, 2013):

- *Mejorar la conducta*: de una manera general, los niños con dificultades ejecutivas se sienten atormentados por órdenes permanentes para que realicen su tarea, para que presten atención, para que terminen su trabajo, para que no molesten a otros niños, para que estén sentados, para que escuchen, etc. De este modo, solo reciben atención cuando están realizando algo inadecuado y en general no se interactúa con ellos en los momentos en los que están teniendo una conducta adecuada. Una buena medida para mejorar su conducta es reforzarlos positivamente cada vez que realicen la conducta adecuada que se pretende, sin hacer hincapié en las conductas inadecuadas. Para este fin se pueden usar, además, sistemas de economía de fichas, para que el niño comprenda de una manera concreta lo que se espera de él y las consecuencias positivas que puede tener su buen comportamiento.
- *Limitar los distractores*: sentar al alumno cerca del maestro para que este pueda realizarle un seguimiento más personalizado y que el niño se distraiga menos al tener menos distractores en el campo visual. También evitar sentarlo cerca de las ventanas y de niños que tengan el mismo perfil ejecutivo que él. No dejar en su escritorio más que lo necesario para realizar las tareas (guardar todo lo que sea innecesario).
- *Favorecer la atención*: establecer un contacto visual o físico frecuente (v.gr., mano en la espalda), pasar por su banco y señalar algún elemento en su libro o cuaderno para focalizar y centrar su atención; destacar ciertos elementos centrales para la tarea (subrayar, enmarcar); repetir las consignas.
- *Gestión del tiempo*: ayudarlo a comenzar la tarea, a dividirla en pasos y a ordenar la secuencia en que deben realizarse, favorecer las autoinstrucciones verbales, ayudarlo a planificar, externalizarle el tiempo (con *timers*, relojes), dejarle sobre el pupitre el plan de acción, mencionar explícitamente cuándo hay que cambiar de material o actividad, fragmentar las lecciones, ejercicios y evaluaciones, favorecer la autocorrección (guiándolo).
- *Mejorar la organización*: instaurar rutinas (para las tareas, para las entregas, para el orden), tener fichas con los procedimientos para las actividades que son recurrentes, tener una lista para el contenido de la mochila, utilizar separadores de colores diferentes (y mantener el código) para las diferentes materias, chequear que la tarea quede escrita en el cuaderno.
- *Disminuir la impulsividad*: explicitar con algún gesto o signo preconvencido la necesidad de demorar una respuesta, valorar y recompensar las respuestas diferidas (no impulsivas), utilizar pictogramas recordatorios (v.gr., “frenar, mirar y escuchar”).
- *Disminuir la hiperactividad*: destacar y felicitar los comportamientos adecuados y

calmos, planificar momentos de descarga motora (borrar el pizarrón, recoger los cuadernos), permitir cierta movilidad mientras no moleste al resto (balancear las piernas, manipular un lápiz).

- *Disminuir las respuestas verbales intempestivas y perseverativas*: deben ser frenadas con una mirada o un gesto pero sin acotar en el momento y sin interrumpir aquello que está en curso (evitar prestar una atención notoria).
- *MT*: dejar la consigna o las tareas principales escritas en el pizarrón, repetir la consigna a la información indispensable regularmente, reformular las consignas, utilizar ayuda memorias (tablas pitagóricas, fichas con reglas ortográficas).
- *Fatiga*: acordar pequeñas pausas de modo frecuente, reducir el número de ejercicios de aplicación, disminuir el monto de deberes, acortar la duración de las evaluaciones.
- *Atención dividida*: determinar cuándo se está exigiendo atención dividida (v.gr., copiar del pizarrón mientras escucha una nueva consigna) y qué grado de automatización de las tareas tiene el niño, ya que, si no domina cualquiera de las dos tareas que se le piden (v.gr., no escribe de manera fluida), sus recursos cognitivos se verán más exigidos y, por ende, su rendimiento decaerá.
- *Autoconcepto*: destacar los logros, éxitos, progresos y adquisiciones, mostrando cómo avanza su trabajo comparado con momentos anteriores.

Otra forma de encuadrar la programación es a partir del nivel escolar. De acuerdo con la etapa académica en la que se encuentre el niño se pueden armar estrategias para desarrollar las diferentes FE.

También se pueden organizar los objetivos sobre la base de las actividades escolares. Meltzer (2010), que es pionera y referente en promover el desarrollo de FE en la clase, propone múltiples estrategias para esto.

Algunos ejemplos:

a) Comprensión lectora:

- Planificación: fragmentar la lectura y utilizar un calendario donde se marque el párrafo o páginas de cada día.
- Flexibilidad: hacer que el niño prediga varios finales posibles.
- Priorización: hacer que marque o subraye aspectos específicos del texto.

b) Redacción:

- Planificación: armar un esqueleto del trabajo que se va a realizar marcando los puntos que se escribirán cada día.
- Flexibilidad: enfatizar cómo alternar entre el desarrollo de las ideas principales y de los detalles.
- Automonitoreo: permitirle al niño hacer una marca o poner un sello cada vez que termina alguna parte del trabajo.

c) Estudio y realización de pruebas:

- Planificación: llevar una agenda con las fechas de las pruebas y los días para

estudiar.

- Flexibilidad: enseñarle al niño a utilizar claves contextuales y a reformular las oraciones y preguntas a fin de interpretarlas y detectar las ambigüedades.
- Automonitoreo: permitirle llevar un inventario o lista para que recuerde realizar todas las actividades de la prueba, y detectar y corregir errores.

Esta lista no es exhaustiva y, por supuesto, puede ser completada, pero debe quedar claro a lo que apunta: el trabajo y los aprendizajes grupales para el niño disejecutivo no se lograrán si no es posible instaurar las estrategias individuales a lo largo del día, todos los días. Estas adaptaciones de acceso e intervenciones deben ser articuladas de manera clara y consensuada con el niño, sus padres, maestros y equipo pedagógico, a fin de que se implementen de manera natural y el niño no se sienta “diferente”, “señalado” e incluso estigmatizado, de modo que puedan resultar efectivas. Muchas veces la figura del tutor resulta muy eficaz para poner en práctica las adaptaciones y resulta una suerte de interfaz entre el niño y sus aprendizajes.

Asimismo, debe tenerse en cuenta que, si se logran todas estas adaptaciones y el niño participa activamente, es posible que el nuevo esfuerzo cognitivo (v.gr., para permanecer sentado, para atender, etc.) lo canse más rápidamente y esto lo vuelva nuevamente menos efectivo. Por eso estas adaptaciones deben pensarse y planificarse cuidadosamente de manera personalizada, teniendo en cuenta la edad del niño, el origen y gravedad de sus dificultades, su evolución, el momento del día en que se aplicarán, etc.

Es importante recordar que el objetivo a largo plazo es llegar al nivel de metacognición en el que el propio niño o adolescente es consciente y regula su propio aprendizaje.

Por último, es aconsejable también establecer por escrito entre las partes (maestra, alumno, padres) cuál es el plan que se va a seguir para generar una mejor adherencia y compromiso.

Bibliografía

- Anderson, P. (2002), “Assessment and development of executive function during childhood”, *Child Neuropsychol.*, 8(2): 71-82.
- Anderson, V.; Northam, E.; Hendy, J. y Wrenall, J. (2001), *Developmental neuropsychology: a clinical approach*, Nueva York, Prentice-Hall.
- APA (American Psychiatric Association) (1995), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-IV*, Barcelona, Masson.
- (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-5*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Barkley, R. (1997), *ADHD and the nature of self-control*, Nueva York, Guilford Press.
- Beery, K. (2004), *The Beery-Buktenica Developmental Test of Visual-Motor Integration: Beery VMI, with supplemental developmental tests of visual perception*

- and motor coordination, and stepping stones age norms from birth to age six: administration, scoring and teaching manual*, Minneapolis (Minnesota), NCS Pearson.
- Bernstein, J. y Waber, D. (1996), *Developmental scoring system for the Rey-Osterrieth Complex Figure: professional manual*, Lutz (Florida), Psychological Assessment Resources.
- Chacko, A.; Feirsen, N.; Bedard, A.; Marks, D.; Uderman, J. y Chimiklis, A. (2013), “Cogmed working memory training for youth with ADHD: a closer examination of efficacy utilizing evidence-based criteria”, *J. Clin. Ch. Adol. Psych.*, 42(6): 769-783.
- Cornoldi, C. y Oakhill, J. (1996), *Reading comprehension difficulties: processes and intervention*, Mahwah (Nueva Jersey), Erlbaum Associates.
- Culbertson, W. y Zilmer, E. (2001), *Tower of London (TOL)*, North Tonawanda (Nueva York), Drexel University-Multi-Health Systems.
- Davis, A. (2011), *The handbook of pediatric neuropsychology*, Nueva York, Springer.
- Dawson, P. y Guare, R. (2004), *Executive skills in children and adolescents: a practical guide to assessment and intervention*, Nueva York, The Guilford Press.
- Dehn, M. (2008), *Working memory and academic learning*, Hoboken (Nueva Jersey), Wiley & Sons.
- Delis, D.; Kaplan, E. y Kramer, J. (2001), *Delis-Kaplan executive function system*, San Antonio (Texas), The Psychological Corporation.
- Denckla, M. (1996), “A theory and model of executive function: a neuropsychological perspective”, en G. Lyon y N. Krasnegor (eds.), *Attention, memory and executive function*, Baltimore (Maryland), Brookes, pp. 363-278.
- Gagné, P.; Leblanc, N. y Rousseau, A. (2008), *La pause metacognitive. Guide à l'intention de l'intervenant*, Montreal, Chenelière Éducation.
- (2009), *Apprendre... une question de stratégies. Développer les habilités liées aux fonctions exécutives*, Montreal, Chenelière Éducation.
- Gagné, P. y Longpré, L. (2004), *Apprendre avec Reflecto*, Montreal, Chenelière Éducation.
- Gioia, G.; Isquitch, P.; Guy, S. y Kenworthy, L. (2000), *BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function)*, Lutz (Florida), Psychological Assessment Ressource.
- Harrison, P. y Oakland, T. (2015), *Adaptive Behavior Assessment System (ABAS-3)*, San Antonio-Texas, The Psychological Corporation.
- Kaplan, E. (1988), “A process approach to neuropsychological assessment”, en T. Boll y B. Bryant (eds.), *Clinical neuropsychology and brain function*, Washington, American Psychological Association.
- Kongs, S.; Thompson, L.; Iverson, G. y Heaton, R. (2000), *Wisconsin Card Sorting Test-64 card version (WCST-64)*, Odessa-Florida, Psychological Assessment Resources.
- Koppitz, E. (1964), *The Bender Gestalt Test for Young Children*, Nueva York, Grune & Stratton.

- (1987), *El dibujo de la figura humana en los niños: evaluación psicológica*, vol. 10, Buenos Aires, Guadalupe.
- Korkman, M.; Kirk, U. y Kemp, S. (2007), *NEPSY-II*, San Antonio (Texas), Pearson.
- Lezak, M.; Howieson, D. y Loring, D. (2004), *Neuropsychological assessment* [4ª ed.], Nueva York, Oxford University Press.
- Luria, A. (1973), *The working brain: an introduction to neuropsychology*, Harmondsworth (Londres), Penguin.
- Lussier, F. y Flessas, J. (2009), *Neuropsychologie de l'enfant*, París, Donud.
- Mazeau, M. (2005), *Neuropsychologie et troubles des apprentissages. Du syntôme à la reeducation*, París, Masson.
- McCloskey, G. (2012), *Assessment & intervention for child & adolescent executive functioning difficulties*, Nueva York, CMI Education Institute-Routledge-Taylor & Francis Group.
- McCloskey, G. y Perkins, L. (2013), *Essentials of executive functions assessment*, Hoboken (Nueva Jersey), Wiley.
- McCloskey, G.; Perkins, L. y Van Divner, B. (2009), *Assessment and Interventions for executive functions difficulties*, Nueva York, Routledge.
- Meltzer, L. (2010), *Promoting executive functions in the classroom*, Nueva York, The Guilford Press.
- Meyers, J. y Meyers, K. (1995), *Rey Complex Figure Test and recognition trial professional manual*, Lutz (Florida), Psychological Assessment Resources.
- Moret, A. y Mazeau, M. (2013), *Le syndrome dys-exécutif chez l'enfant et l'adolescent*, París, Elsevier-Masson.
- Pennington, B. y Ozonoff, S. (1996), "Executive functions and developmental psychopathologies", *J. Ch. Psychol. Psychiatry Ann. Res. Rev.*, vol. 37, pp. 51-87.
- Richard, G. y Fahy, J. (2005), *The source for developmental of executive functions*, East Moline, LinguiSystems.
- Shipstead, Z.; Hicks, K. y Engle, R. (2012), "Cogmed working memory training: Does the evidence support the claims?", *J. App. Res. Memory Cognition*, 1(3): 185-193.
- Sohlberg, M. y Mateer, C. (1987), "Effectiveness of an attention-training program", *J. Clin. Expl. Neuropsychology*, 9(2): 117-130.
- Sparrow, S.; Balla, D. y Cicchetti, D. (2005), *Vineland-II Adaptive Behavior Scales*, Crowley (Texas), AGS.
- Thomson, J.; Kerns, K.; Seidenstrang, L.; Sohlberg, M. y Mateer, C. (1994), *Pay attention*, Puyallup (Washington), Association for Neuropsychological Research and Development.
- Wechsler, D. (2010), *WISC-IV: Test de Inteligencia para Niños*, Buenos Aires, Paidós.
- Welsh, M. y Pennington, B. (1991), "A normative-developmental study of executive function: a window on prefrontal function in children", *Dev. Neuropsych.*, 7(2): 1

CAPÍTULO 16

AUTISMO Y TRASTORNOS EN EL ESPECTRO AUTISTA

Nora Grañana (1)

Introducción

Leo Kanner describió en 1943 por primera vez un grupo de once niños con conductas de aislamiento autista, de quienes comentaba: “Mostraban muy poco interés por las personas, a quienes casi trataban como muebles en su consultorio”, según cita Baron-Cohen en su revisión histórica (2010). Luego, en 1944, Hans Asperger describió formas más leves, que recién se reconocieron con las publicaciones de Lorna Wing en 1994. Se resumen los hallazgos actuales; para mayor detalle se sugiere ampliar con bibliografía específica (Grañana, 2014).

Los trastornos en el espectro autista (TEA) se definen por déficits persistentes en la habilidad de iniciar y sostener una interacción social recíproca y una comunicación social, con un rango de intereses restringidos, repetitivos, y patrones de conducta estereotipados. El comienzo ocurre durante el desarrollo, típicamente en la infancia temprana, pero los síntomas pueden no manifestarse completamente hasta después, cuando las demandas sociales exceden la capacidad limitada. Los déficits son lo suficientemente severos para ocasionar compromiso en los aspectos personales, familiares, sociales, educacionales, ocupacionales, y en otras áreas, y son usualmente de naturaleza pervasiva en el funcionamiento del individuo en todos los ambientes, aunque pueden variar de acuerdo con los contextos social, educacional u otros, según la undécima revisión de la Clasificación internacional de enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (OMS) –CIE-11– (OMS, 2015). Los criterios diagnósticos según el *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (DSM) de la Asociación Estadounidense de Pediatría, en su quinta edición (DSM-5) (APA, 2014) se detallan en la cuadro 16.1.

Cuadro 16.1

Criterios diagnósticos del trastorno del espectro autista según el DSM-5

A. Déficit persistentes en *comunicación social e interacción social* en todos los contextos, no explicables por retraso global en el desarrollo y manifestados por los *tres* signos siguientes.

- *Déficit en reciprocidad socioemocional en un rango desde:*
 - aproximaciones sociales anormales;
 - fallas en una conversación ida y vuelta;
 - reducción de la posibilidad de compartir intereses, emociones y afectos (desde déficit hasta ausencia total del inicio de interacción social).
- *Déficit en conductas comunicativas no verbales utilizadas para la interacción social, en un rango desde:*
 - pobre integración de comunicación verbal y no verbal;
 - anomalías en el contacto visual y el lenguaje corporal;
 - déficits en la comprensión y el uso de comunicación no verbal (desde déficit hasta una ausencia total de expresión facial y gestos).
- *Déficit en el desarrollo y mantenimiento de relaciones apropiadas al nivel madurativo (más allá de la relación con sus padres o cuidadores) en un rango desde:*
 - dificultades en el ajuste de conductas para adaptarse a distintos contextos sociales;
 - dificultades para compartir el juego imaginativo; dificultades para hacerse amigos (desde déficit hasta una aparente ausencia completa de interés por la gente).

B. Patrones de comportamiento restringido, intereses y actividades repetitivos y estereotipados, al menos *dos* de los siguientes.

- *Uso repetitivo o estereotipado del lenguaje, estereotipias motoras o uso de objetos en forma repetitiva, como:*
 - estereotipias motoras simples;
 - ecolalia;
 - uso repetitivo de objetos;
 - frases idiosincrásicas.
- *Adherencia excesiva a rutinas, patrones ritualizados de conductas verbales o no verbales, o resistencia excesiva al cambio, como:*
 - rituales motores;
 - insistencia en el mismo trayecto o comida;
 - preguntas repetitivas;
 - distrés extremo con pequeños cambios.
- *Intereses muy restringidos, con fijación anormal en intensidad o foco, como:*
 - fuerte adherencia o preocupación por objetos inusuales;
 - intereses excesivamente circunscriptos o perseverativos;
 - hiper- o hiporreactividad a estímulos *sensoriales* o interés inusual en los aspectos sensoriales del ambiente, como
 - indiferencia aparente al dolor/calor/frío;
 - respuesta adversa a sonidos;
 - texturas específicas;
 - olfateo excesivo;
 - tocar objetos;
 - fascinación por luces u objetos que giran.

C. Los síntomas están presentes *desde la infancia temprana* (pueden no manifestarse totalmente hasta que las demandas sociales exceden su limitada capacidad).

D. Los síntomas en conjunto *limitan y comprometen el funcionamiento* de la vida diaria.

Especificar:

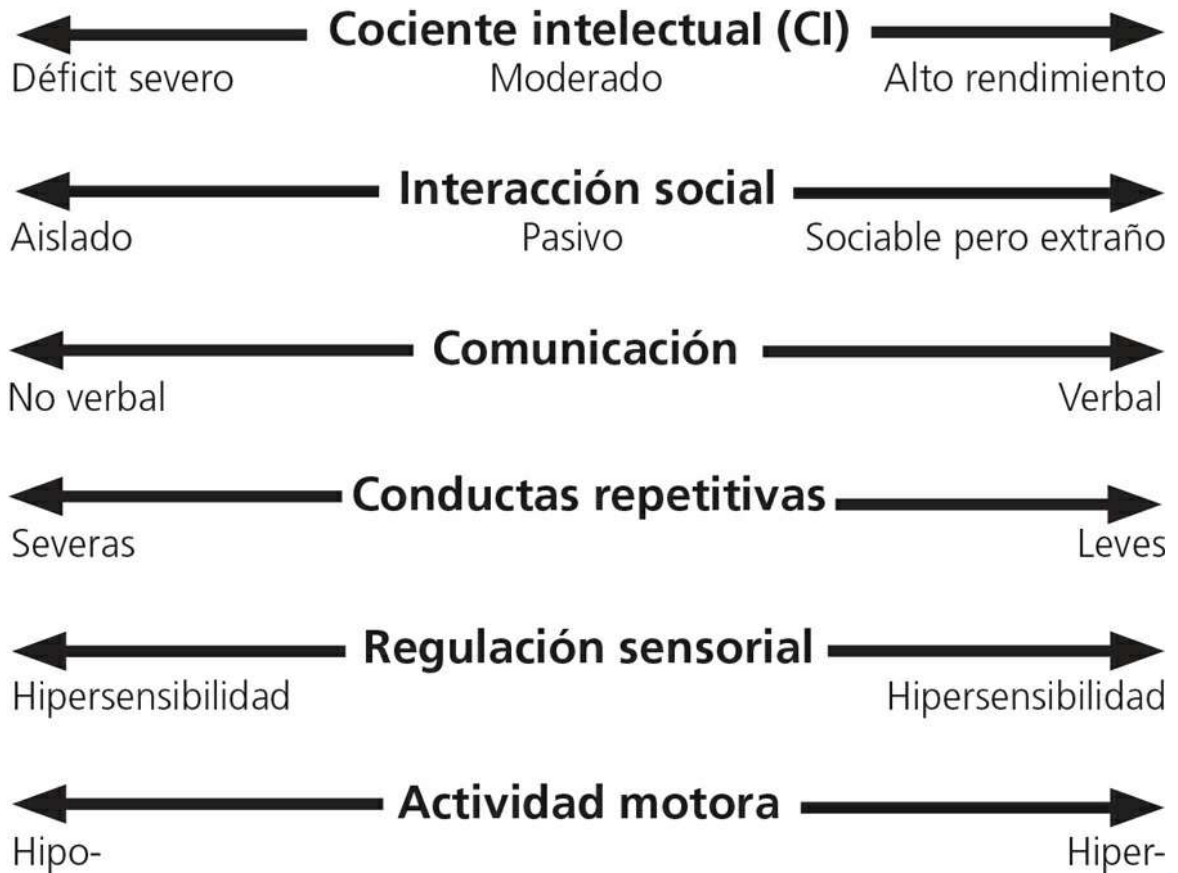
- si se asocia a una afección médica o genética, o a un factor ambiental conocidos; si se asocia a otro trastorno del desarrollo, neurológico, mental o del comportamiento;
- la gravedad actual de los criterios A y de los criterios B:
 - necesita ayuda muy notable,
 - necesita ayuda notable,
 - necesita ayuda
- con o sin déficit intelectual acompañante;
- con o sin deterioro del lenguaje acompañante;
- con catatonía.

Fuente: APA (2014).

Clínica

Se denomina “espectro” porque los síntomas tienen un nivel de intensidad variable, con una visión dimensional, a la que se suman como especificadores las características de nivel intelectual, sensibilidad sensorial y el grado de actividad, que pueden ir en rangos de lo normal a lo reducido o lo aumentado. La figura 16.1 representa estos seis ejes en forma gráfica. Un niño, por ejemplo, puede tener más dificultad en lenguaje; en otro las conductas de inflexibilidad y restringidas pueden ser las que más interfieran; en un tercero, el nivel importante de hiperactividad puede perjudicar la conexión y la interacción social. Con un mismo nivel cognitivo, el funcionamiento cotidiano será diferente. Lorna Wing define tres perfiles: el niño evitativo, el pasivo y el sociable pero extraño (Wing, 1997).

Figura 16.1 **Ejes del espectro autista**



Abreviaturas: DI: discapacidad intelectual; CI: cociente intelectual.

Estas distintas formas de presentación hacen tan particular a cada individuo con autismo con respecto a otros. En ambas clasificaciones internacionales (DSM y CIE) las características se definen por los aspectos neuropsicológicos asociados:

- Rango de severidad de síntomas nucleares.
- Nivel cognitivo.
- Nivel de lenguaje.
- Etiología secundaria a otra enfermedad neurológica.
- Catatonía.

Para el DSM-5 se definen como “especificadores”, como detalla el cuadro 16.1, y para la CIE-11 se denominan “subtipos diagnósticos”, como se describe en el cuadro 16.2. La diferencia es que la CIE no considera la etiología ni la catatonía. Se describen de los subtipos los clásicos:

Cuadro 16.2

CIE-11: subtipos de trastornos del espectro autista

1. TEA con rendimiento intelectual y lenguaje normales
 2. TEA con discapacidad intelectual y lenguaje normal
 3. TEA con rendimiento intelectual normal y trastorno de lenguaje
 4. TEA con discapacidad intelectual y trastorno de lenguaje
 5. TEA con rendimiento intelectual normal y ausencia de lenguaje
 6. TEA con discapacidad intelectual y ausencia de lenguaje
 7. Otras formas especificadas
 8. TEA no especificado
-

Trastorno en el espectro autista con discapacidad intelectual y/o compromiso de lenguaje o autismo kanneriano

Los padres consultan por signos de alarma habitualmente entre los 2 y los 4 años al pediatra o en la escuela. Hay retraso en la aparición del lenguaje y los niños no compensan con otros modos de comunicar. En un tercio se produce regresión de lenguaje, cuando la pérdida es de más de cinco palabras inteligibles comunicativas o regresión en la conducta con desconexión. Los padres refieren que no sostienen la mirada, no realizan gestos, como jugar a saludar con la mano o hacer carita de enojado o pucheros. No comprenden consignas. Las dificultades lingüísticas van en un rango desde la ausencia de lenguaje a un lenguaje desarrollado, pero ecolálico, repetitivo y no comunicativo. Estas características pueden acompañarse de retraso en otras pautas madurativas en casi la mitad de los casos.

Estos niños son independientes, no se acercan o lo hacen de manera inapropiada, llevan la mano de sus padres como objeto para usarla como herramienta, no se interesan por los juguetes habituales de los niños, no muestran y les cuesta realizar juegos de ida y vuelta, como tirar una pelota, un globo o autitos, a los que ponen en línea o les giran las ruedas repetitivamente.

Además tienen dificultades en la *conducta*, con estereotipias o movimientos repetitivos como aletear con las manos o caminar en puntas de pie; son rutinarios y suelen mostrar adherencia a objetos peculiares, como palitos, papeles, botellas de plástico, en forma perseverante.

Muy frecuentemente la dificultad de conducta se acompaña de trastornos en la *regulación sensorial*, con fascinación por o temor excesivo a sonidos comunes de la vida diaria: ruido de motores, bullicio; luces u objetos que giran como ventiladores; en relación con las texturas, pueden rechazar tocar cosas húmedas y tener una alimentación selectiva: aceptan comer un solo tipo de alimento o de textura; hay niños que llegan a la etapa preescolar tomando leche con cereales y se niegan a ampliar la variedad de comidas.

Trastorno en el espectro autista con rendimiento intelectual y lenguaje normales (antes síndrome de Asperger)

Son formas de TEA con un nivel intelectual adecuado y de lenguaje formal normal, como las describe la lista de síntomas de Gillberg (Attwood, 2011), en el cuadro 16.3. Son niños que parecen tímidos, con una personalidad o prosodia extraña, con lenguaje extranjero; muchas veces les preguntan a los padres si provienen de otra ciudad o país. Les cuesta *interactuar* con sus compañeros, se interesan poco en los temas de moda o en las competencias deportivas. Insisten en sus temas preferidos, como banderas, modelos de trenes, listas de jugadores de fútbol, siempre en forma mecánica más que por el significado; son poco coordinados, no son buenos para los deportes grupales en la infancia. Tienen complicaciones en la adolescencia por trastornos de ansiedad, inflexibilidad, obsesiones, pero sobre todo por *bullying* o acoso escolar. Si no se realizó un trabajo específico de inclusión, los pares no los entienden y se burlan de ellos.

También tienen problemas para entender el lenguaje corporal: se aproximan demasiado o hablan en forma monótona, inexpresiva, sin gestos, con poca expresión facial, y les cuesta sostener la mirada durante la conversación. Marina, adulta con síndrome de Asperger, madre de tres niños, en su libro *Pensando en voz alta*, se refiere a su dificultad para comprender la distancia social: practica cómo estar en un grupo de madres en la puerta de la escuela, mientras su marido la observa desde enfrente: “Sigo sin saber qué hacer con ellas, cuándo saludarlas, de qué hablar. [...] Muchas veces Alejandro me guía, me observa de lejos y después me corrige: ‘hiciste bien en saludar, pero la próxima vez no te pongas en el medio de la ronda a hablar’” (Gotelli, 2015).

Pueden surgir complicaciones con cuadros depresivos o por el refugio en un mundo interior de fantasía, con personajes que hablan como ellos, lo que puede interpretarse como una complicación psicótica que generalmente no es tal.

Cuadro 16.3

Síndrome de Asperger. Criterios diagnósticos de Gillberg y Gillberg (1991)

1. Alteración cualitativa en la interacción social (egocentrismo extremo) manifestada como mínimo por dos de las siguientes características:

- dificultades de interacción con sus compañeros;
- indiferencia y falta de interés en los contactos con compañeros;
- dificultades para interpretar las claves sociales;
- comportamiento inapropiado a la situación desde el punto de vista social y emocional.

2. Intereses restringidos y absorbentes; como mínimo una de las características siguientes:

- exclusión de otras actividades;
- adherencia repetitiva;
- ejecución mecánica más que por significado.

3. Necesidad compulsiva de introducir rutinas e intereses; como mínimo una de las siguientes características:

- afecta todos los aspectos de su vida;
- afecta a los demás.

4. Problemas y peculiaridades del habla y del lenguaje; como mínimo tres de las siguientes características:

- retraso inicial en el desarrollo del lenguaje;
- lenguaje expresivo superficialmente perfecto;
- lenguaje formal, pedante;
- características peculiares de prosodia y entonación;
- dificultades de comprensión, entre ellas, interpretación literal de expresiones ambiguas, implícitas y de doble sentido.

5. Problemas en la comunicación no verbal; como mínimo una de las siguientes características:

- uso limitado de gestos;
- lenguaje corporal torpe y carente de aplomo;
- expresión facial limitada;
- expresión inadecuada a la situación;
- mirada peculiar, rígida.

6. Torpeza motriz:

retraso en el área motora o alteraciones en los tests de desarrollo neurológico.

Codificación: criterio +3 de los 6 criterios positivos.

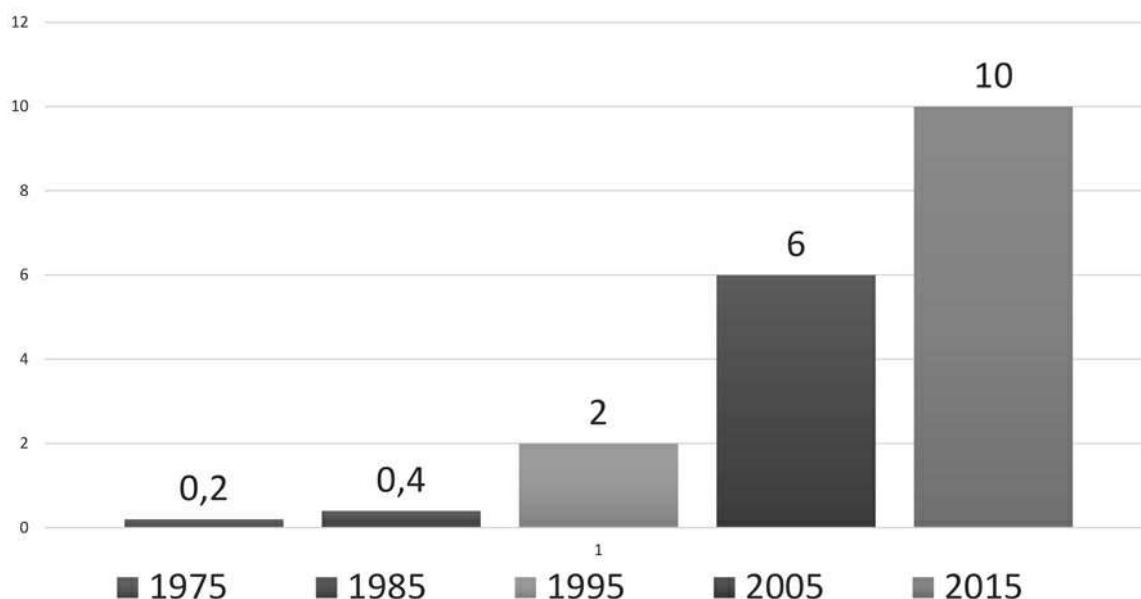
Fuente: Attwood (2011).

Epidemiología

¿Han aumentado los casos de autismo?

La prevalencia o número de casos en el tiempo ha mostrado un aumento significativo en los últimos veinte años. Se considera del 1-2% a nivel mundial (CDC, 2016) y de 1/68 en Estados Unidos; estos valores de prevalencia son mucho más altos que los valores iniciales de 1-2/1000 (Wing, 1993), como se grafica en la figura 16.2.

Figura 16.2
Prevalencia: trastorno del espectro autista por cada 1000 niños



Los estudios del Centro para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC, por su sigla en inglés) de Estados Unidos realizados por Christensen muestran un predominio de varones/mujeres de $>4,5/1$. Las prevalencias son semejantes en todos los niveles sociales, sin diferencias raciales ni étnicas; es más alta en padres de mayor edad.

La edad de diagnóstico habitual es de 2-3 años promedio en autismo clásico, 4 años en formas no especificadas y alrededor de 6-10 años para síndrome de Asperger y formas de alto rendimiento.

El aumento de la prevalencia podría deberse fundamentalmente a tres factores: primero, el cambio conceptual de considerar el autismo con una definición dimensional, que incluye casos más leves; segundo, mayor reconocimiento y capacitación en la detección (Elsabbagh y cols., 2012a); tercero, en algunos países, la necesidad de rotular como TEA para aplicar a beneficios en seguros sociales, que no cubren el tratamiento de problemas intermedios (Mandell y cols., 2016). Las leyes de discapacidad 24901 y subsiguientes, en Argentina, no tienen limitaciones en la cobertura de tratamiento en el caso de trastornos del neurodesarrollo crónicos.

Otros factores en duda relacionan el aumento de la prevalencia con aspectos ambientales tóxicos, pero no se ha podido demostrado nada consistente aún. Es importante continuar con estudios epidemiológicos que releven la evolución de niños en contacto con estas exposiciones para aclarar el riesgo futuro, como se ve en profundidad en el capítulo 5, sobre etiología.

Etiología

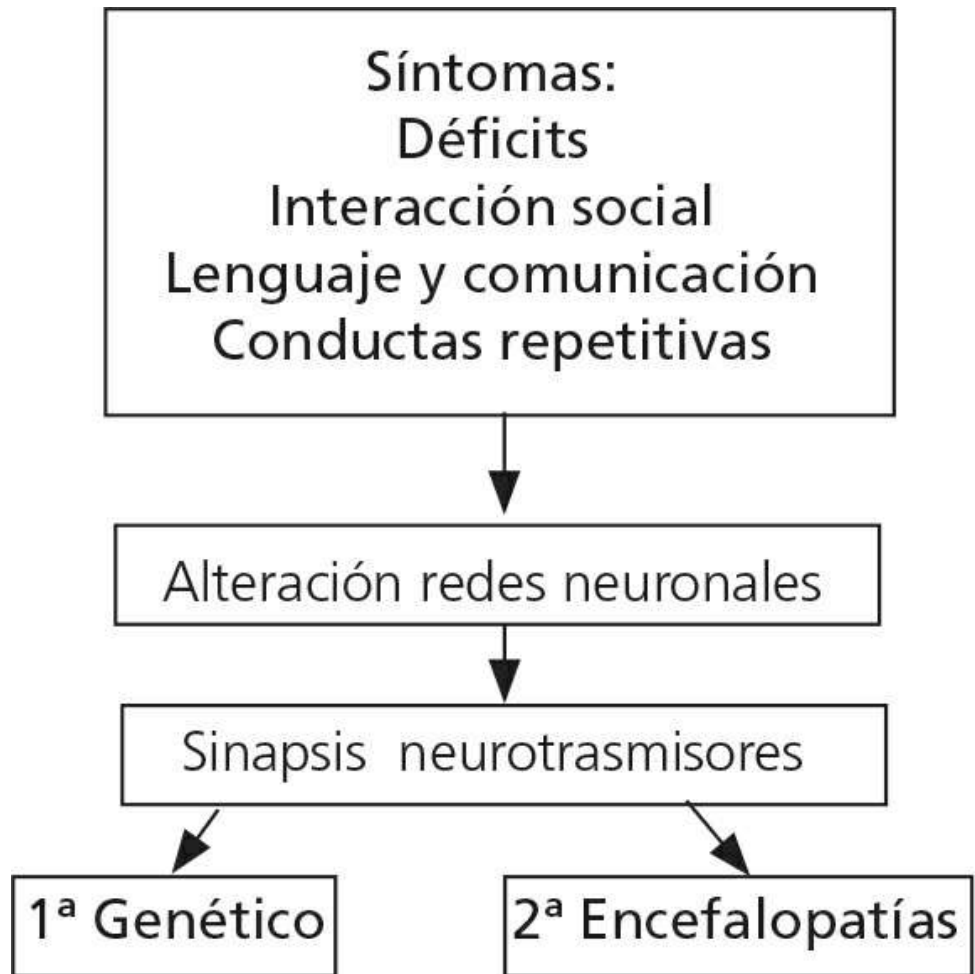
Consiste en el estudio de las causas neurobiológicas del TEA. Los trabajos iniciales de Bruno Bettelheim en los años sesenta sugerían que el autismo tenía una causa psicogénica atribuida a un mal vínculo materno (Bettelheim, 1967). Luego, las investigaciones han demostrado alteraciones neurobiológicas en el cerebro de los pacientes de modo irrefutable.

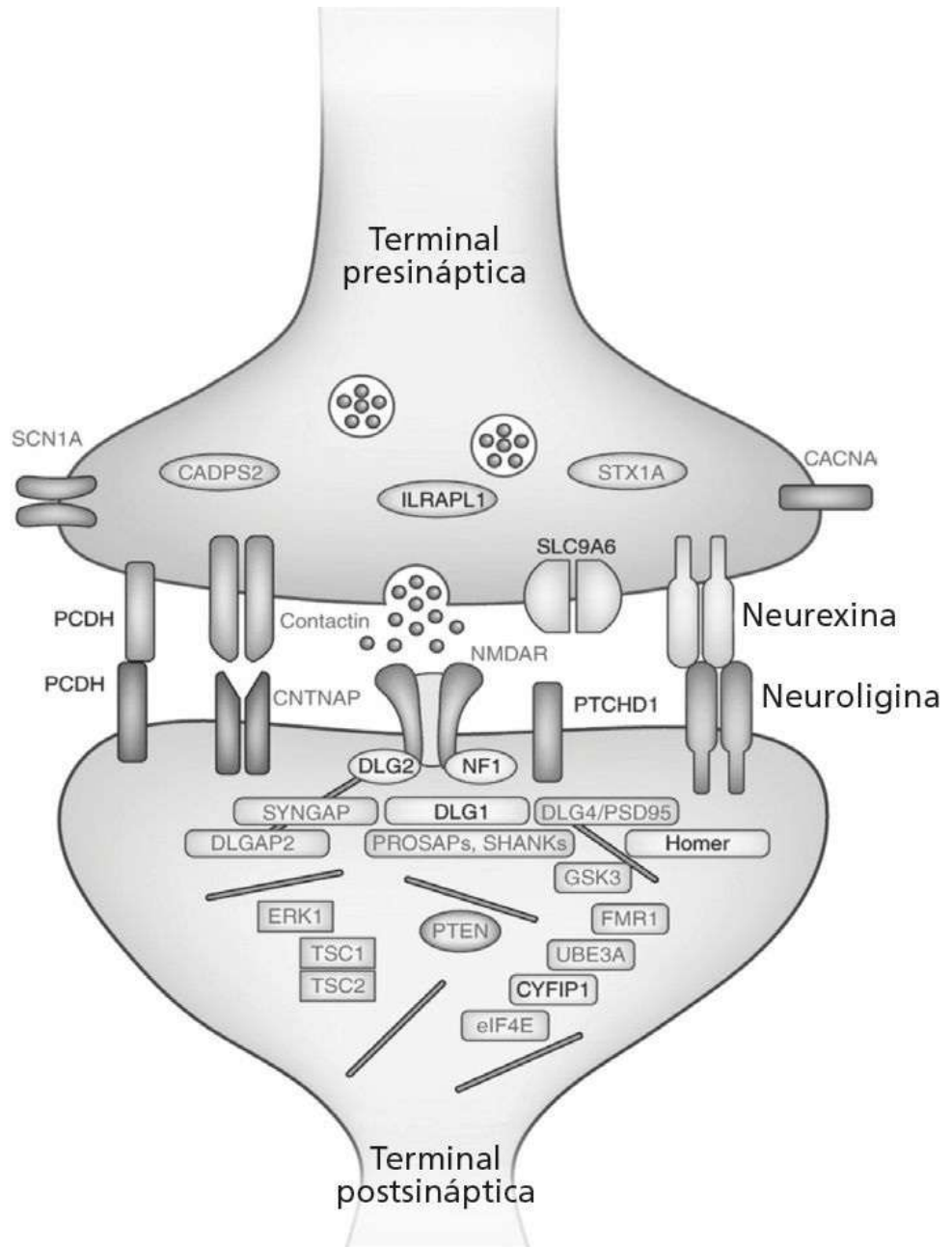
Hoy se considera al autismo una conectopatía, es decir, una patología por déficit en la conexión de redes de funciones neuronales de lenguaje, habilidades sociales y de la flexibilidad de la conducta, en su estructura y neurotransmisores, que pueden ser lesionadas en forma primaria o secundaria a una enfermedad neurológica.

Formas primarias

En cuanto a las evidencias de alteraciones neurobiológicas primarias, se pueden encontrar diferencias en los distintos niveles: genes, estructura anatómica, funcionamiento de redes y neurotransmisores, como se grafica en figura 16.3 (Barak y Feng, 2016). Si se lograra cuantificar estas diferencias, se podrían encontrar marcadores neurobiológicos para realizar el diagnóstico por exámenes complementarios a edad temprana.

Figura 16.3 Neurobiología del espectro autista





Fuente: Adaptación de Barak y Feng (2016).

1. Antecedentes genéticos

Hay una mayor frecuencia de repetición en el 36-95% de *gemelos* iguales o monocigóticos y en menor medida en heterocigóticos. Cuando se tiene otro hijo el *riesgo de repetición* es del 5%, contra alrededor del riesgo del 1% en la población. Los hermanos también suelen tener con mayor frecuencia de otros trastornos de lenguaje o de conducta (Freitag y cols., 2010).

Así como en hermanos, se describe mayor frecuencia de trastornos sociales, afectivos y de conducta en los padres, características llamadas “fenotipo ampliado”, en el 10-20%; son ordenados, obsesivos o les cuesta relacionarse socialmente, como si tuvieran los síntomas pero en menor medida (Constantino, 2011).

En algunas familias se encuentran pequeñas anomalías por mutaciones en genes *candidatos* o haplotipos genéticos tipos FOXP2, RAY1/ST7, IMMP2L, UBE3A, 5-HTT, gen receptor de oxitocina, neuroleuquinas y neurexinas y reelinas (RELN), subunidad receptor GABA-A (Sesarini y cols., 2015), entre varios otros (Freitag y cols., 2010). Las RELN son proteínas que señalan el camino de migración de las columnas de neuronas durante la gestación. El déficit de migración se asociaría a trastornos del neurodesarrollo, como se detalla en capítulo 3. Se han encontrado déficits de distintos tipos de RELN en pacientes y familias con autismo, pero se cree que se requiere además de otros factores para desencadenar los síntomas (Lammert y Howell, 2016).

2. Anomalías anatómicas y funcionales del cerebro

Hay macrocefalia en alrededor del 15% en la primera infancia, que luego tiende a estabilizarse (Ohta y cols., 2016). El mayor tamaño del encéfalo o cerebro supone un mayor número de neuronas, pero con menor apoptosis o recorte de dendritas y sinapsis entre neuronas, por lo que ciertas conexiones interferirían en el funcionamiento normal (Tilot y cols., 2015). Hay un fenotipo clínico con autismo-macrocefalia y epilepsia (MAEP, por su sigla en inglés), con agrandamiento del desarrollo de áreas frontales, cuyo perfil genético específico se está estudiando. Se registra disminución del volumen de la amígdala en el sistema límbico y de células de Purkinje del cerebelo (Hampson y Blatt, 2015).

Se han encontrado grupos neuronales que se activan no solo cuando se realiza una acción, sino también cuando se mira a otra persona que la realiza. Son las llamadas “neuronas espejo”. Este hallazgo da fundamento a la idea de que la imitación moldea la conducta y el aprendizaje, especialmente en el plano social. En personas con autismo se demuestra una menor activación de la *pars opercularis*, relacionada con el sistema de neuronas espejo (Rizzolatti y Fabbri-Destro, 2010; Hamilton, 2013).

3. Alteraciones electrofisiológicas o en el funcionamiento del cerebro

Se encuentra menor respuesta ante nuevos estímulos auditivos en la presentación de la onda P300 auditiva, por una atención atípica a estímulos sonoros, y en potenciales visuales, cuando se muestran imágenes de rostros, con relación al funcionamiento del “cerebro social” (Baron-Cohen, 2010). La menor activación del giro fusiforme, vinculado con déficit en el reconocimiento de emociones en los rostros, se podría valorar en bebés ante el seguimiento de la mirada, que podría predecir TEA antes de los 3 años (Elsabbagh y cols., 2012b).

En las personas con TEA se ha demostrado menor activación cortical cuando se realizan tareas de teoría de la mente, con reducción de conexiones entre áreas corticales de asociación (Anagnostou y Taylor, 2012). En el electroencefalograma (EEG) se ha encontrado que niños de 12 meses con riesgo de autismo tienen menor conectividad funcional al oír palabras, con una significativa menor coherencia en los registros, a diferencia de aquellos que evolucionaron a autismo. El patrón de menor sincronización en la maduración del EEG podría también permitir la detección temprana, como se detalla en capítulo 2, sobre evaluación (Righi y cols., 2014).

4. Neurotransmisores, neuropéptidos y hormonas

Hay evidencias de alteraciones en los niveles de serotonina en plaquetas, en GABA, también en factores neurotróficos y en otras hormonas, como la oxitocina, un neuropéptido que interviene en las interacciones humanas. El tratamiento con oxitocina en *spray* nasal en autismo a nivel experimental, mejora el reconocimiento de emociones en rostros y la prosodia del habla y se reducen las conductas repetitivas y la ansiedad, aunque con resultados muy dispares entre los niños (Yatawara y cols., 2015).

5. Trastornos inmunológicos

Se proponen las teorías inmunológicas como efecto desencadenante de los síntomas en individuos con los genes que predisponen a la alteración del neurodesarrollo. Se han encontrado aumentadas las citoquinas en áreas del sistema nervioso, en el núcleo dentado en modelos animales de autismo, avalando la posibilidad de un factor inflamatorio que favorezca el inicio del cuadro (Depino y cols., 2011). Se investigan los anticuerpos anticerebro circulantes en madres de niños autistas; se han aislado por ahora siete proteínas en sistema nervioso que podrían corresponder a cuadros de autismo relacionados con anticuerpos maternos (MAR, por su sigla en inglés), cuyas implicancias están aún en estudio (Fox-Edmiston y Van de Water, 2015). Respecto de las teorías de doble *hit* o de doble golpe, consideran que el autismo podría asociar una predisposición genética a una reacción inflamatoria del cerebro, desencadenada por diversos factores, como infecciones prenatales o tóxicos tempranos. Trabajos en roedores, en los que primero se modifica el gen y luego se inyectan sustancias inflamatorias al final del embarazo, dan como resultado conductas que asemejan un modelo de autismo o esquizofrenia, según el momento de la vida en que se produzca esta doble lesión (Meyer y cols., 2011).

En relación con las teorías que vinculan vacunas y autismo, surgen de un trabajo de Wakefield, de Inglaterra, que sugirió la relación entre las vacunas que se aplican a los 12-18 meses y la edad de inicio del autismo a los 2-3 años. Esto generó una confusión internacional, ya que no había ninguna asociación causal. La gente dejó de vacunar a los niños. Toda esa generación de 30.000 niños sin vacunación, además de padecer estas

enfermedades, tuvo exactamente la misma prevalencia de autismo (Uchiyama y cols., 2007).

Formas secundarias

Enfermedades neurológicas, que se enumeran en el cuadro 16.4, también pueden afectar las mismas redes y desencadenar síntomas de autismo en *forma secundaria*, junto con otros déficits. Cuando a un niño se le diagnostica autismo, tiene 10-30% de posibilidades de tener otra enfermedad de base, por lo que se debe completar un algoritmo neurológico de estudios. Entre estas enfermedades, describiremos el síndrome de Rett.

Enfermedad de Rett

Si bien esta patología era considerada un subtipo de autismo para la cuarta edición del DSM (DSM-IV), el descubrimiento en 1999 del gen MECP2 del cromosoma X, que la ocasiona, la constituyó como enfermedad que puede acompañarse de autismo habitualmente en niñas. En la mayoría de los casos, comienza con síntomas de desconexión, regresión de lenguaje, conducta y pérdida del uso propositivo o funcional de las manos. Evolucionan con compromiso cognitivo severo, microcefalia, epilepsia, ausencia de lenguaje en la mayoría de los casos y buena conexión visual. Los síntomas neurológicos y pediátricos configuran los criterios diagnósticos que se enumeran en el cuadro 16.5 en las formas clásicas y también hay formas atípicas por diferentes haplotipos genéticos.

Existen otros síndromes genéticos, como el CDK L5, alteraciones de la rapamicina, proteína reguladora de la organización de dendritas mTOR o del gen FOXP1, que pueden acompañarse de epilepsia y síntomas semejantes en el primer año de vida (Fejerman, 2012).

Además del tratamiento farmacológico sintomático para epilepsia, para el reflujo gastroesofágico y el resto de síntomas sistémicos, se está trabajando en forma experimental con Interleukina G1 (IGF1) para compensar el déficit de MECP2, de manera de recuperar los déficits respiratorios y del movimiento y los síntomas sistémicos (Tropea y cols., 2009).

Cuadro 16.4 **Patologías neurológicas asociadas frecuentemente con trastornos del espectro autista**

Patologías génicas y cromosómicas	Síndrome de frágil X
-----------------------------------	----------------------

	Enfermedad de Rett
Errores congénitos del metabolismo	Fenilcetonuria
Patologías neurocutáneas	Esclerosis tuberosa
Miopatías	Algunos pacientes con distrofia muscular
Infecciones prenatales	Rubeola
Encefalopatías epilépticas	Síndrome de West Síndrome de Landau-Kleffner temprano
<i>Los exámenes complementarios necesarios para detectar estas patologías serán definidos por el neuropediatra e incluyen: EEG, PEAT, estudios neurometabólicos, estudios genéticos, neuroimágenes, etc.</i>	

Es importante aclarar que cualquier etiología neurológica asociada a déficit intelectual puede presentar síntomas que cubren criterios diagnósticos para espectro autista.

Cuadro 16.5

Enfermedad de Rett. Criterios de diagnóstico (DSM-IV-TR [299.80])

Síntomas	Marcar X
A. Todas las características siguientes son requeridas para el reconocimiento del síndrome de Rett después de la exclusión de otro trastorno:	
<ul style="list-style-type: none"> • período del desarrollo prenatal y perinatal normal; • desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 5 meses después del nacimiento; • circunferencia craneal normal en el nacimiento. 	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/>
B. Aparición de todas las características siguientes después del período de desarrollo normal (formas típicas):	
<ul style="list-style-type: none"> • desaceleración del crecimiento craneal entre los 5 y los 48 meses de edad; • pérdida de habilidades manuales intencionales previamente adquiridas entre los 5 y los 30 meses de edad, con el subsiguiente desarrollo de movimientos manuales estereotipados (por ejemplo, lavarse las manos); • pérdida de implicación social en el inicio del trastorno (aunque con frecuencia la interacción social se desarrolla posteriormente); 	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/>

<ul style="list-style-type: none"> • mala coordinación de la marcha o de los movimientos del tronco; • desarrollo del lenguaje expresivo y receptivo gravemente afectado, con retraso psicomotor grave. 	
C. Criterios de apoyo:	
<ul style="list-style-type: none"> • disfunción respiratoria que incluye pausas respiratorias o apneas, hiperventilación y tragar el aire de manera que pueda dar lugar a distensión abdominal; • anormalidad en EEG: enlentecimiento del ritmo de fondo, descargas epilépticas y pérdida de patrones normales del sueño; • rigidez/espasticidad progresiva; • escoliosis; • bruxismo; • retraso de crecimiento de pies; • retraso del crecimiento; • desnutrición leve; • trastornos de sueño; • trastornos de deglución; • circulación pobre en miembros inferiores, pies fríos y cutis marmorata; • movilidad disminuida con la edad; • estreñimiento 	

Neuropsicología del autismo

La neuropsicología del TEA se refiere al estudio del modo en que procesa la información el cerebro del individuo con TEA. Se proponen las siguientes teorías neuropsicológicas sobre déficits en el funcionamiento mental:

- Mecanismo de teoría de la mente (ToMM, por su sigla en inglés).
- Teoría de la coherencia central.
- Funciones ejecutivas

Teoría de la mente

A partir del TEA se descubrió una función mental independiente, que es la *cognición social*. Se la define como la capacidad de comprender las conductas comunicativas

verbales y no verbales de las personas y se basa en la ToMM. Fue descrita por Premack y Woodruff (1978) como la habilidad para reconocer estados mentales propios y de otros y comprender la relación entre acciones y estados mentales.

En el TEA hay un déficit en el desarrollo de la ToMM, que está lentificada o ausente, por lo que a los individuos con TEA les cuesta mucho inferir, anticipar o ponerse en el lugar de los demás, especialmente en situaciones emocionales. Los estudios de neuroimágenes muestran las zonas del cerebro que se activan cuando se realiza una tarea relacionada con la teoría de la mente: por un lado, los aspectos resolutivos se vinculan con el área paracingulada anterior, que incluye la corteza medial prefrontal para el análisis de inferencias y ponerse en el lugar de los demás; por otro lado, en el lóbulo temporal, a nivel del surco temporal superior y del polo temporal, se establece relación con la memoria y los procesos afectivos y emocionales. La ToMM se evalúa por tests y escalas, como la prueba de Sally y Anne o el test de las miradas disponibles en la página de Baron-Cohen (2010) y de libros específicos del tema (Grañana, 2014).

Teoría de la coherencia central

La coherencia central consiste en la tendencia espontánea a interpretar en forma gestáltica, global, una situación que vivimos (Frith, 1989). Por ejemplo, si entramos en una habitación donde hay alumnos sentados escribiendo y una persona hablando, interpretamos que es una clase y actuamos en consecuencia. Las dificultades en establecer esta teoría llevan a los niños con TEA a no entender las situaciones, a focalizar en detalles u objetos irrelevantes, y generan conductas inapropiadas.

Funciones ejecutivas

Representan un módulo de habilidades mentales que contienen los mecanismos orientados a la resolución de problemas nuevos o novedosos (Ozonoff, 1991), como se describe en el capítulo 15. Las personas con autismo tienen dificultades para interpretar las situaciones de la vida diaria en sus contextos, identificar problemas, planificar soluciones, seguir una secuencia de acciones basadas en la relación causa-efecto, y tienen inflexibilidad para cambiar de plan si es necesario.

Otras teorías

Existen otras teorías, como la de empatía/sistematización y la del cerebro masculino extremo, en relación con los niveles de hormonas sexuales durante la gestación, que se describen en mayor detalle en bibliografía específica (Baron-Cohen, 2010).

Diagnóstico

El “Consenso de diagnóstico y evaluación en autismo” del Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos de 1999 resulta de aplicación útil como normativa de evaluación aceptada por la Academia Estadounidense de Pediatría y las academias de Neurología y de Neurología Infantil estadounidenses (Filipek y cols., 1999) como referentes internacionales. Se divide en dos niveles fundamentales.

I. Nivel de detección

Todos los profesionales de salud y educación que siguen el desarrollo de un niño tienen que conocer el protocolo de sospecha para trastornos del desarrollo, que se describe en la figura 16.4. Es fundamental en los controles de salud usar escalas de detección del desarrollo o *screening* generales. El ASQ-3 (*Ages and Stages Questionary*, Cuestionario de Edades y Etapas) (Squires y cols., 2009) es un cuestionario adaptado a nuestra población en varios países de Latinoamérica, de fácil aplicación, diseñado para padres, que se describe en el capítulo 6, sobre inteligencia, como otros que se pueden utilizar en intervención temprana.

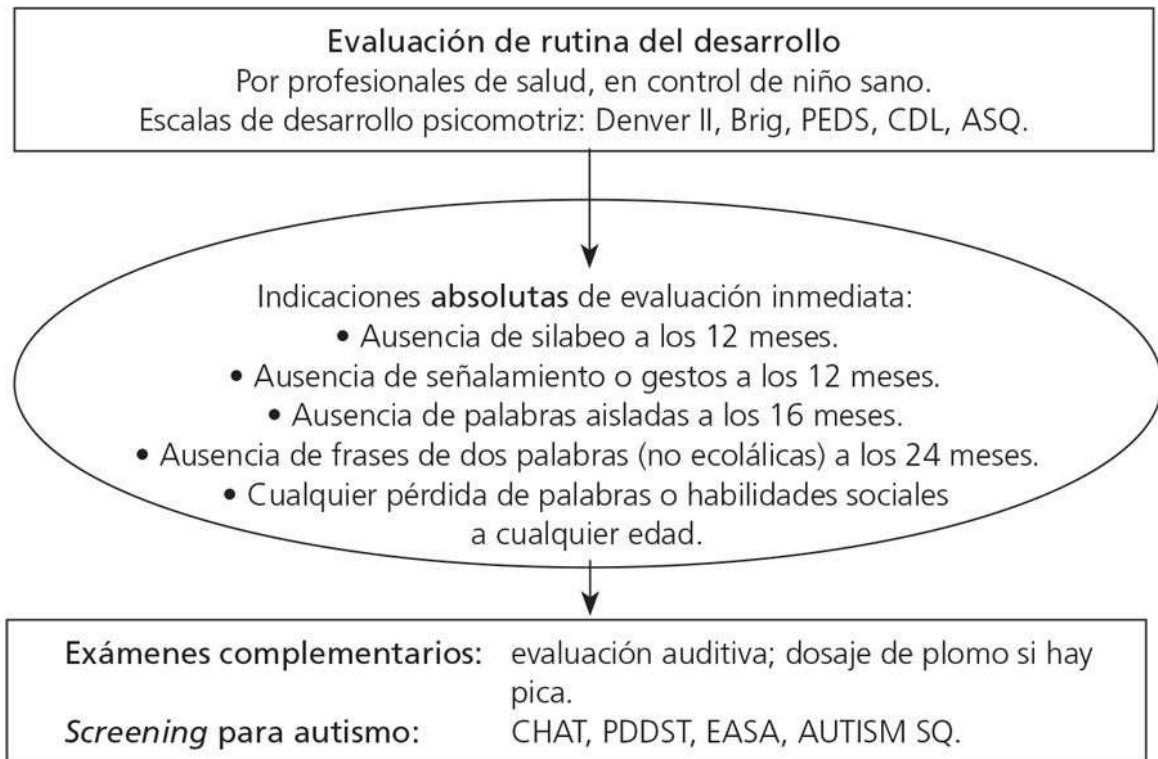
Se debe complementar, cuando hay signos de alarma por déficit de lenguaje o comunicación, con una escala con mayor especificidad de alarma para autismo. El CHAT (*Checklist for Autism in Toddlers*) es una lista de chequeo de autismo para niños de 18 a 36 meses de edad mental. Se han desarrollado otras versiones, como el CHAT-M, que puede ser contestada por los padres, adaptada a nuestro medio (Manzone, 2013).

En el caso de niños en etapa escolar, el consenso de diagnóstico propone la escala de *screening* EASA o Escala Australiana para Síndrome de Asperger, que puede ser contestada por los padres en un interrogatorio dirigido; está disponible en Internet (Attwood, 2011). Facilita mucho la detección en niños que parecen tímidos, les cuesta relacionarse, sufren *bullying* y tienen dificultades en ser incluidos por su grupo escolar.

Además hay que completar un estudio auditivo y, según la evaluación pediátrica, ver si se requiere un dosaje de plomo en caso de contaminantes ambientales o signos que lleven a sospechar una intoxicación.

En caso de que cualquiera de los elementos de alarma sea positivo, se debe derivar para una evaluación de segundo nivel o especializada, llevada a cabo por equipos específicos de autismo.

Figura 16.4 **Algoritmo diagnóstico nivel I**



Abreviaturas: ASQ: Escala de edades y etapas; PEDS: Escala Pediátrica de Distrés Emocional; CDI: Inventario de desarrollo del niño; CHAT: Lista de chequeo de autismo en lactantes; PDDST: Test de screening para trastornos pervasivos del desarrollo; EAS Asperger: Escala australiana de síndrome de Asperger; AUTISM SQ: Screening Questionnaire.

Fuente: Academias Estadounidenses de Neurología, Psiquiatría, Pediatría, Medicina Familiar, Academias de Rehabilitación, Consensus Statement 1998 CAN y Sociedades de Autismo de los Estados Unidos (Filipek y cols., 1999).

II. Nivel de diagnóstico específico

El informe de diagnóstico se debe realizar con un equipo especializado, con experiencia y formación supervisada en la semiología del desarrollo de habilidades sociales (figura 16.5).

Figura 16.5
Algoritmo diagnóstico, nivel II

- *Diagnóstico clínico:* DSM-5.
- *Observación:* ADOS, CARS, STAT.
- *Encuestas:* ADI-R, PIA, GARS, PDDST-3.

- Evaluación neuropsicológica:**
- *Nivel cognitivo:* CD, CI.
 - *Nivel adaptativo:* Vineland II, PEP, SIB-R, etc.
 - *Funciones cognitivas:* nivel de lenguaje, atención, memoria, aprendizaje, funciones ejecutivas.
- Exámenes complementarios:** EEG; estudio auditivo; estudio genético rutina y estudios de acuerdo con examen neurológico.

Abreviaturas: DSM-5; ADOS: Escala de observación para el diagnóstico del autismo; CARS: Escala de puntuación de autismo infantil; STAT: Prueba de detección de autismo en niños de 2 años; ADI-R: Entrevista de diagnóstico de autismo revisada; PIA: Entrevista sobre autismo para padres; GARS: Escala de puntuación de autismo; PDDST: Test de detección de trastornos generalizados del desarrollo; PEP: Perfil psicoeducativo; SIB-R: Escala de conductas de independencia revisada.

Fuente: Academias Americanas de Neurología, Psiquiatría, Pediatría, Medicina Familiar, Academias de Rehabilitación, Consensus Statement 1998 CAN y Sociedades de Autismo de los Estados Unidos (Filipek y cols., 1999).

Evaluación clínica que cumpla los criterios del DSM y la CIE

Los *criterios de diagnóstico* se establecen con:

- Escala de Observación de las Conductas Diagnósticas (ADOS; Autism Diagnostic Observation Schedule): es el *gold standard* de observación de conducta de autismo (Lord y cols., 2012a; 2012b). Se aplica en una situación de juego semiestructurada, donde se observan las habilidades de comunicación y lenguaje, de interacción social, y las conductas restringidas, repetitivas y rituales. Este test permite valorar los criterios diagnósticos y la gravedad o grado de dependencia; junto con la evaluación clínica permite el diagnóstico. También se dispone de otras escalas y cuestionarios que no están adaptadas a nuestra población.
- Cuestionarios para padres, como el ADI-R, por su sigla en inglés, o Entrevista semiestructurada para el Diagnóstico de Autismo Revisada, respecto de conductas autistas en la vida diaria (Rutter y cols., 2003).

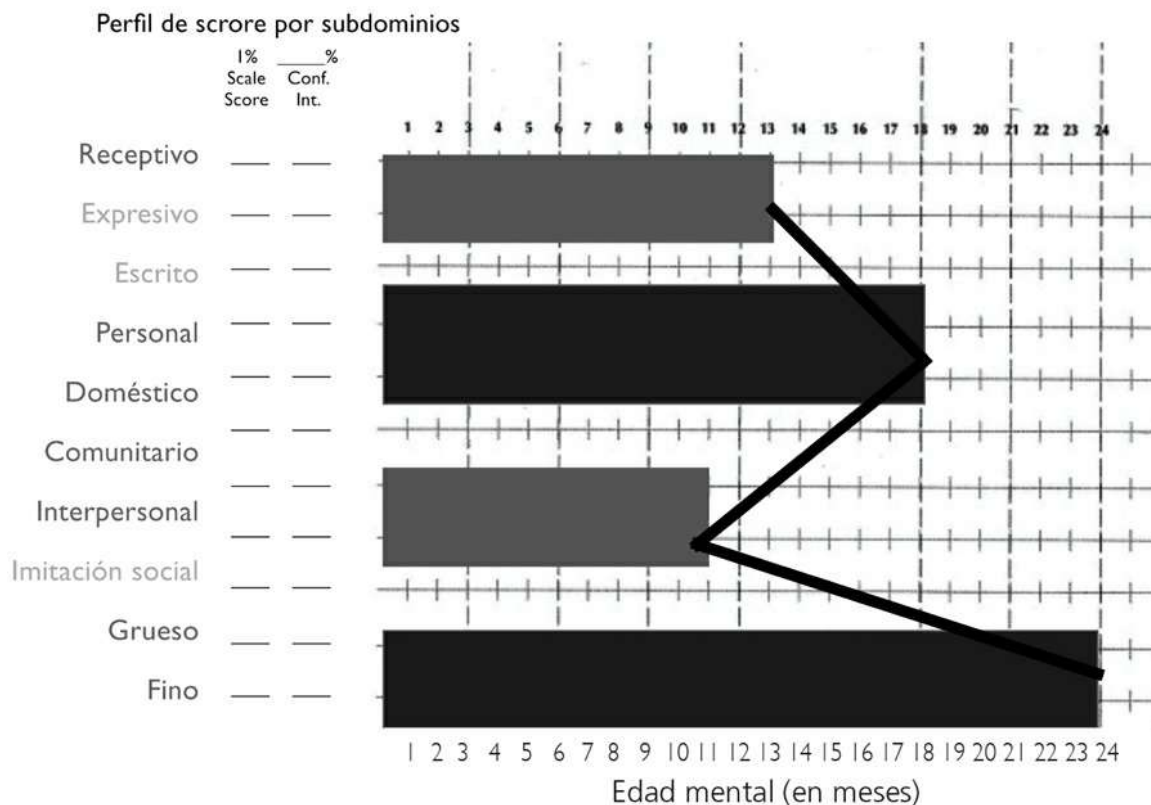
El uso de las versiones actuales para criterios diagnósticos requiere certificación oficial, con supervisión de su aplicación.

Evaluación neuropsicológica

Permite completar tanto los *especificadores* de diagnóstico del DSM-5 como ver el subtipo según la CIE-11 y diseñar los objetivos de intervención e incluso la integración escolar adecuada. Se valora:

- El nivel de desarrollo intelectual, como se detalla en el capítulo 6, sobre inteligencia.
- El nivel o cociente adaptativo, con escalas de habilidades adaptativas, de requisito para el diagnóstico de discapacidad intelectual (DI), como se describe también en el capítulo 6. Al perfil característico que aporta datos para la sospecha de autismo lo llamamos “perfil en ‘Z’”, que se caracteriza por edades mentales con una discrepancia significativa por menor rendimiento en lenguaje y habilidades socioadaptativas, respecto de las habilidades de autovalimiento y motricidad, como se muestra en la figura 16.6.
- El nivel de lenguaje y comunicación, como se describe en el capítulo 9.
- La evaluación neuropsicológica ampliada incluye otras funciones, como atención, memoria, funciones ejecutivas, aprendizaje, visomotricidad, perfil sensorial, habilidades sociales y perfil psicológico familiar.

Figura 16.6
Perfil adaptativo de la escala de Vineland en “Z”, típico del trastorno del espectro autista



Exámenes complementarios

Ya hemos señalado que consideramos imprescindible un examen neurológico completo. Para esto hay que revisar al niño en busca de manchas acrómicas o hiperacrómicas (enfermedades neurocutáneas), dismorfias mayores o menores, fenotipos físicos reconocibles (síndrome de frágil X), medición del perímetro craneano (macrocefalias y microcefalias), examen de tono y coordinación muscular, reflejos osteotendinosos, evaluación del lenguaje, reconocimiento de fenotipos conductuales, etc. Los estudios que todo niño debe tener según el “Consenso internacional de autismo” son la evaluación auditiva con potenciales evocados auditivos de tronco con audiometría, EEG e interconsulta a genética si hay DI sin causa conocida (cuadro 16.4).

Hay estudios muy publicitados pero que no están incluidos en el protocolo de diagnóstico porque no hay evidencias científicas de su utilidad, como los análisis de pelo, para buscar tóxicos, o de anticuerpos para enfermedad celíaca, tests de alergia a alimentos, estudios inmunológicos o de neurotransmisores en sangre, dosajes de vitaminas, de péptidos en orina o de gérmenes en materia fecal, estudios sistemáticos de enfermedad mitocondrial, de tiroides o de eritrocitos, o mapeo cerebral de rutina (Filipek y cols., 1999), que serán evaluados por el neurólogo tratante.

Diagnósticos diferenciales

Se describen en el cuadro 16.6 otros trastornos del desarrollo que tienen síntomas parecidos pero que hay que diferenciar del autismo:

- *DI*. Los niños con DI tienen, por definición, menos habilidades con respecto a otros niños de su edad. El menor desarrollo de lenguaje y de habilidades sociales son proporcionales al déficit global. En cambio, en el autismo el déficit de comunicación social es mucho más marcado que el nivel intelectual. Además, las estereotipias y conductas repetitivas son frecuentes en todos los trastornos del desarrollo (Singer, 2009). Es decir que observar aleteo u otras estereotipias no es suficiente para diagnosticar TEA.
- *Trastornos del lenguaje con síntomas conductuales*. Cuando un niño tiene un trastorno del lenguaje, si no puede expresarse y/o no comprende, es frecuente que asocie conductas disruptivas, se aísla, tenga problemas de comportamiento (Maggio y cols., 2014). La diferencia es que por otras vías de comunicación tiene reciprocidad como para jugar un juego ida y vuelta, intención comunicativa y mejor nivel simbólico.
- *Trastorno de comunicación social pragmático o síndrome semántico-pragmático*. Incluye dificultades en la comprensión semántica o del significado del lenguaje hablado y en la expresión, con habla sobreestructurada gramaticalmente; hay alteración de la prosodia con lenguaje extranjero y déficits pragmáticos en el uso de la comunicación con pares. Se encuentra el componente lingüístico pero hay buena intención comunicativa y sin conductas obsesivas, a diferencia del TEA (Bishop, 2003).
- *Trastorno obsesivo compulsivo (TOC)*. Si bien se considera que el TOC es un trastorno típico del adulto, hoy se sabe que el 80% comienza antes de los 18 años. Los síntomas incluyen pensamientos obsesivos y compulsiones repetitivas con rituales. Cuando un niño pequeño tiene conductas repetitivas y rituales y presenta inflexibilidad se puede confundir con TEA (Grañana y Tuchman, 1999). La diferencia también está dada por la reciprocidad, la iniciativa en la interacción y el nivel simbólico, pero requiere una intervención específica con estrategias de afrontamiento tipo “Enfrentando tus miedos” (Reaven y cols., 2012).

Cuadro 16.6 Diagnósticos diferenciales

-
1. Discapacidad intelectual (DI), con o sin estereotipias.
 2. Trastornos de lenguaje y comunicación + síntomas conductuales.
 3. Síndrome del hemisferio derecho.
 4. Síndrome semántico-pragmático.
 5. Encefalopatías epilépticas: síndrome de Landau Kleffner. Síndrome punta onda continua en sueño lento

- (POCS).
6. Trastorno obsesivo compulsivo (TOC).
 7. Mutismo selectivo.
 8. Psicosis: esquizofrenia.
Personalidad esquizoide.
 9. Trastornos de aislamiento reactivos.
-

Tratamiento

Las intervenciones se ocupan de reducir los síntomas y mejorar el potencial pero no existen en la actualidad terapias que puedan curar el autismo. Las terapias abordan las habilidades sociales y la conducta, el lenguaje y la comunicación, el desarrollo educativo y laboral y las comorbilidades (figura 16.7).

Ante una gran cantidad de ofertas de intervención muy dispares, el Consejo Nacional de Investigación de Estados Unidos (National Research Council, NRC) –la comisión que se dedica a promover y difundir el conocimiento de temas científicos para el público y para políticas gubernamentales– expidió un informe sobre los principios que tiene que contener todo tratamiento en autismo. Dadas las distintas características para cada individuo, los objetivos deben ser establecidos en forma individual, con la intervención más temprana posible, con protocolos actualizados y basados en la evidencia científica de eficacia de mejoría (Lord y McGee, 2001; Reichow y cols., 2012; NAC, 2015).

Como *principios generales* de toda intervención debemos considerar:

- La intervención debe ser *intensiva*: no solo en relación con la cantidad (de al menos 20 horas semanales al inicio), sino en el sentido de que “ofrezca un gran número de oportunidades altamente motivantes, funcionales, evolutivamente relevantes para responder activamente” (Reichow y cols., 2012). El metaanálisis demostró que mejora el nivel adaptativo, la conducta, el nivel intelectual, el nivel de lenguaje receptivo y expresivo, la comunicación, las habilidades sociales y la independencia (Reichow y cols., 2012). Ha habido diversos intentos de reducir la cantidad de horas y se ha fracasado en el avance de los aprendizajes. Es un principio duro, se puede incluir hasta la mitad del tiempo con una maestra integradora individual; pero, con el correr de los años, es contundente la diferencia en la evolución. Es el punto de mayor dificultad de aplicación, sobre todo por la autorización de las obras sociales; pero, cuando se observa la diferencia en el aumento de la probabilidad de independencia para la vida adulta, se comprende su importancia. Se requieren al menos cuatro años de intervención intensiva en la mitad de los pacientes para mejorar la inclusión social (Sallows y Graupner, 2005) En algunos casos, el alto grado de dependencia hace imposible la reducción progresiva del número de horas; sin embargo, muchas veces se consigue evitar la necesidad de internación permanente.
- Los terapeutas y docentes deben recibir una *formación y supervisión* sistemática

por parte de especialistas certificados y pertenecientes a equipos interdisciplinarios en el tema. En Latinoamérica hay pocos programas de capacitación con práctica supervisada y menos aún con títulos de posgrado universitario teórico-práctico oficial. Un coordinador debe tener, como mínimo, dos años de experiencia como jefe de equipo y seguimiento de al menos cinco equipos, con reuniones planificadas sistemáticas que incluyan a la familia y horas adicionales en intervención individual con el niño (Maurice y cols., 1996).

Los *objetivos* por áreas de intervención se describen en la figura 16.7.

Para los déficits en interacción social y conducta

Se desarrollan en un currículo completo y abarcador que pone énfasis en estrategias conductuales, cognitivas y basadas en el desarrollo.

- *Intervenciones conductuales y cognitivo-conductuales.* Las últimas guías de tratamiento han demostrado que la mayor efectividad se logra con intervenciones conductuales y cognitivo-conductuales (Lord y McGee, 2001; NAC, 2015). Utilizan estrategias de aprendizaje en enseñanza uno a uno, desde edad temprana, en sesiones estructuradas, llamadas “ensayos discretos”, que constituyen la unidad básica de aprendizaje. Se utiliza el modelo ABC; A (antecedente) es indicar una consigna al niño, se le da un tiempo para responder; B (behavior) es la conducta que ejecuta el niño, y C (consecuencia) es el refuerzo, como una felicitación, cosquillas, música o un premio. En el modelo de ensayo discreto según el refuerzo se incrementa la probabilidad que el niño dé una respuesta adecuada en la siguiente oportunidad en que se le pida la consigna; resulta claro de comprender, que aprende claramente qué se espera de él. Los trabajos de Lovaas y colaboradores han demostrado que el aprendizaje es efectivo en al menos la mitad de los niños para la organización de la conducta y de la atención, la comprensión de consignas simples, la consistencia en lo aprendido y el control de conductas inapropiadas (Lovaas, 2000). Como limitaciones, son aprendizajes a veces difíciles de generalizar o trasladar a situaciones grupales y de la comunidad, carecen de espontaneidad, son dependientes del refuerzo, el progreso es lento y requieren una gran cantidad de tiempo. Por ello se han desarrollado intervenciones complementarias neoconductuales menos estructuradas, más naturalistas, que se puedan generalizar en forma grupal y escolar. Entre ellas están el Entrenamiento de Respuestas Pivotaes (PRT, por su sigla en inglés) (Schreibman y Koegel, 2005), el aprendizaje incidental, el entrenamiento en fluencia y el aprendizaje Milieu, que se describen en la guía del NRC.
- *Estrategias basadas en el desarrollo.* El modelo Denver de juego temprano, de Sally Rogers (Rogers y Dawson, 2010), trabaja una intervención intensiva de 25

horas semanales, 10 de ellas con la familia, en etapa preescolar. La prioridad es despertar el interés social, la comunicación afectiva y la imitación siguiendo las etapas según el modelo de desarrollo interpersonal de Stern. Enfatiza la coordinación y sincronización de las interacciones entre el infante y sus familiares construyendo una forma emocional especial de compartir, que sirve como precursor para la comprensión de las relaciones humanas. Usa las estrategias del PRT con el modelo ABC del ensayo discreto.

También basado en el desarrollo, el modelo de intervención en el desarrollo DIR (Developmental, Individual Difference, Relationship-based Model) o Floortime (Greenspan y Wieder, 1997) focaliza en los estadios del desarrollo de la interacción social; incluye sesiones de juego circular o de ida y vuelta, en las que se sigue el liderazgo del niño, en el suelo, siguiendo las etapas de desarrollo emocional: atención y regulación, vinculación, comunicación intencional, comunicación compleja, ideas simbólicas y pensamiento lógico.

- El modelo Treatment and Education of Autistic-related Communication Handicapped Children (TEACCH) o Tratamiento y educación para autismo y niños con discapacidad en comunicación, es un conjunto de programas educativos, conductuales y con enfoque familiar. Fue el primer programa estatal e incluye intervenciones para todas las edades. Utiliza estrategias naturalistas, conductuales, y psicoeducación a padres. Sus programas más usados son los cronogramas o uso de agendas de actividades y el aprendizaje de tareas independientes con bandejas (Schopler y cols., 1995).
- *Intervenciones familiares.* El niño está inmerso en un mundo familiar con sus fortalezas y dificultades, con un conjunto complejo de condicionantes neurobiológicos e influencias ambientales. No alcanza con las prácticas en el consultorio si después no se aplican en la vida diaria. Las revisiones muestran que con la intervención desarrollada en forma complementaria por la familia mejora en forma significativa la interacción padre-hijo, la atención compartida, la sincronía parental; además el lenguaje, en comprensión de vocabulario y reducción de la severidad de las conductas autistas y disruptivas; no así el coeficiente intelectual (Oono y cols., 2013). La OMS está desarrollando un programa de intervención para padres de países con menor acceso a tratamiento, el PST (*Parent Skills Training*, Entrenamiento de Habilidades para Padres), que reúne estos criterios de eficacia. Incluye como enfoques psicoeducación de la familia y aspectos psicodinámicos, como también afrontamiento del estrés crónico.

Para el desarrollo del lenguaje y comunicación

Es un componente importante del tratamiento. Los abordajes conductuales y cognitivo-conductuales tienen eficacia demostrada, la terapia fonoaudiológica neurolingüística y comunicación alternativa aumentativa con sistemas visuales con

pictogramas tipo PECS, gestos o comunicación bimodal. Se demuestran mejorías significativas en expresión, intención comunicativa, comunicación y comprensión lectora. Hay menos evidencias de avance con estrategias para comprensión de lenguaje, conversación y habilidades pragmáticas.

Para las conductas repetitivas e intereses restringidos

La principal estrategia es el análisis de conducta aplicado –terapias conductuales que tienen la mejor eficacia para mejorar conductas disruptivas– y estrategias cognitivo-conductuales para conductas de ansiedad, obsesiones, inflexibilidad y compulsiones.

La terapia ocupacional con integración sensorial favorece la mejoría en los trastornos de regulación sensorial, con reducción de la irritabilidad, de la hipersensibilidad a estímulos, de las conductas repetitivas como búsqueda por la hiposensibilidad a estímulos y estrategias de afrontamiento de situaciones sensoriales estresantes.

La musicoterapia favorece la interacción social, la comunicación y la reducción de conductas repetitivas significativas para los niños tratados según las revisiones de Cochrane (Gold y cols., 2006).

En relación con el desarrollo educativo y laboral

Las adaptaciones curriculares y los procedimientos de integración escolar se describieron en el capítulo 6, sobre inteligencia. Deben agregarse las estrategias específicas para la disgrafía y los métodos para mejorar la comprensión de textos con técnicas de estudio, como el método de Bell o Visualizing-Verbalizing, tanto para escolaridad primaria y secundaria como para estudios universitarios.

Aprovechar los intereses vocacionales favorece no solo el desarrollo académico, sino también la motivación social y el desarrollo del potencial a partir de intereses y habilidades especiales.

Comorbilidades

Las comorbilidades más frecuentes son el déficit de atención con hiperactividad e impulsividad (ADHD, por su sigla en inglés), las conductas de ansiedad y obsesivas, las conductas agresivas y autoagresivas y los trastornos de sueño. Los abordajes incluyen terapias en todos los casos y en aquellos que no remiten se puede agregar tratamiento farmacológico (Reichow y cols., 2012), que se desarrollan con más profundidad en el capítulo 19, sobre intervención en conducta:

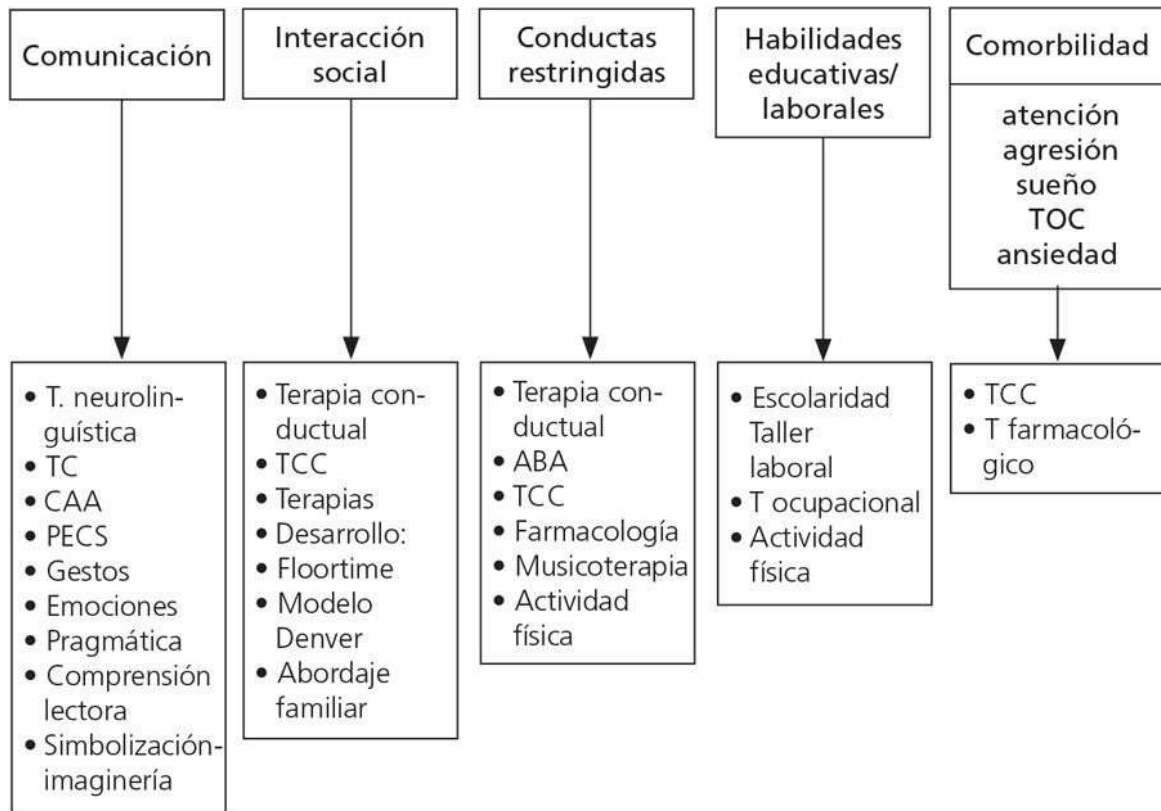
- *Trastornos de atención.* El 30% de los niños con autismo tienen dificultades atención que requieren estrategias específicas y tratamiento farmacológico con

metilfenidato o atomoxetina. Los estimulantes, al aumentar la atención, pueden incrementar las obsesiones, la rigidez, los tics, por lo que se requiere comenzar con dosis más bajas, con aumento lento, y formas de administración prolongada que tengan menor pico de dosis. Tienen menor eficacia que en el resto de los niños.

- *Conductas de ansiedad, obsesiones y compulsiones.* Más del 40% de las personas con autismo tienen conductas de ansiedad, inflexibilidad, pensamientos obsesivos, y los rituales son síntomas nucleares del trastorno. Se debe priorizar el uso de terapias específicas, de mayor efectividad (40-70%), con estrategias cognitivo-conductuales de concientización de los síntomas físicos y emocionales y control de pensamientos ansiógenos, estrategias de respiración, ejercicio, videomodelado y terapias de exposición. Los ansiolíticos tienen la mitad de la eficacia y mayor riesgo de activación conductual, por lo que se deben utilizar más tardíamente, con inhibidores de recaptación de serotonina tipo sertralina, fluvoxamina o citalopram. Los niños tienen mayor frecuencia de efectos colaterales, con activación conductual, trastornos de sueño y síntomas autonómicos como sudor o taquicardia. Otros fármacos son clonidina, guanfacina, buspirona o neurolépticos atípicos para niños, que favorecen la sedación y la reducción de la irritabilidad.
- *Conductas agresivas y autoagresivas.* Se acompañan de irritabilidad, hiperactividad y explosiones conductuales. Es muy importante analizar la conducta disruptiva, la función que tiene (si es comunicativa, evitativa, compulsiva), y plantear estrategias de intervención. El tratamiento puede requerir neurolépticos atípicos, como aripiprazole y risperidona; en ocasiones, típicos; o asociarlos con otros tranquilizantes o estabilizadores de conducta.
- *Trastornos de sueño.* Los trastornos en la regulación vigilia-sueño son muy habituales, especialmente en niños pequeños. El uso de melatonina como inductor del sueño es eficaz. También se pueden utilizar fármacos hipnóticos, pero se desaconseja el uso de benzodiazepinas: pueden incrementar la irritabilidad y la agitación.

Figura 16.7

Programas de intervención por áreas neuropsicológicas



Abreviaturas: T: terapia; TC: terapia conductual; TCC: terapia cognitivo-conductual; SAAC: sistemas alternativos y aumentativos de comunicación; PECS: Sistema de Comunicación por Intercambio de Figuras; ABA: análisis de conducta aplicado; TOC: trastorno obsesivo compulsivo.

Terapias alternativas y complementarias

Las terapias complementarias son aquellas prácticas que se usan junto con la medicina tradicional, y las alternativas, aquellas que se usan en lugar de los tratamientos médicos; juntas, se las denomina TAC. Más del 50% de los chicos reciben o han recibido un tratamiento alternativo. Por ello no podemos desconocer los fundamentos, usos y riesgos, más allá de nuestra opinión personal. Si se interroga a las familias sobre el motivo por el cual utilizan las TAC, muchos responden que creen que son seguras, que tienen menos efectos colaterales, y las consideran “naturales”. También contestan que sienten que ellos controlan el tratamiento y que pueden mejorar síntomas no valorados por el médico (como los problemas gastrointestinales). Estas intervenciones son utilizadas con mayor frecuencia por las familias que ya acostumbraban realizar terapias alternativas previamente y por los padres con mayor nivel educativo, y también cuando el diagnóstico es más severo. El problema es que muchas terapias no tienen estudios que valoren su utilidad y no está medido el daño potencial o efectos colaterales que puedan producir (Weber y Newmark, 2007).

La base de muchas terapias alternativas parte de la teoría que considera que el autismo tiene una predisposición *genética*, desencadenada por ciertos *estímulos* que podrían ocurrir en las etapas prenatal o neonatal o en la infancia temprana. Se podría pensar que, evitándolos, se podrían corregir o curar los síntomas. Las más usadas son:

- *Terapias gastrointestinales e inmunes.* Las hipótesis en que se basan estas terapias plantean mayor frecuencia de malabsorción intestinal en niños con TEA, con inflamación crónica, aumento de la permeabilidad y sobrecrecimiento bacteriano y de hongos. A partir de los trabajos trataron de encontrar si realmente había alteraciones en la permeabilidad intestinal que permitieran el pasaje de tóxicos a la sangre, pero esto no ha podido ser demostrado (Cass y cols., 2008). Se proponen dietas sin gluten y sin caseína, medicación con antibióticos y antifúngicos. En los pocos estudios que encontraron cierta reducción de los síntomas, los niños siguieron realizando terapias, por lo que las mejorías en el aprendizaje son difíciles de atribuir a las dietas. Hay que tener en cuenta además el riesgo de afectar el crecimiento óseo si no se complementan los déficits de nutrientes esenciales y es fundamental mantener un control pediátrico cercano para evitar problemas de crecimiento. En los estudios no hubo mejoría con vitamina B6, magnesio, vitamina B12 o multivitamínicos. Tampoco con los probióticos, dimetilglicina ni carnitina. Se evalúan los resultados con omega-3.
- *Secretina.* La revisión de Cochrane sobre los estudios de tratamiento en alrededor de novecientos niños no encontró mejorías con la infusión de secretina. Hay que tener en cuenta los riesgos de producir una alteración hidroelectrolítica, que hasta ha sido mortal en algunos casos, por lo que desestimamos utilizar esta terapia (Williams y cols., 2012).
- *Quelación.* No hay bibliografía científica que justifique la quelación en niños con TEA. Sin embargo, es popular ya que se temía que hubiera un exceso de mercurio en las vacunas. Se usan quelantes fuertes, con efectos colaterales potencialmente mortales. El estudio del pelo no es confiable, pues se contamina fácilmente en el traslado. Es importante constatar los valores en estudios de sangre en laboratorios de toxicología antes de definir un tratamiento.
- *Cámara hiperbárica.* Se usa para dar oxígeno concentrado con el objetivo de incrementar la oxigenación del cerebro. Los trabajos no encontraron mejorías en la conducta, pero sí dolor de oídos y berrinches durante las sesiones, por la ansiedad que provoca el encierro en la cámara.
- *Ejercicio e hidroterapia.* Pueden favorecer la reducción de estereotipias y dificultades de conducta; se usan también en síndrome de Rett. Una de las técnicas orientales de qigong ha mostrado que puede ayudar a los niños con TEA a relajarse en momentos de estrés (Reichow y cols., 2012).
- *Terapia de integración auditiva. Método Tomatis.* El escuchar sonidos por un auricular no ha mejorado el equilibrio emocional ni la organización de la conducta.
- *Terapias de estimulación cortical. Estimulador vagal.* Es un instrumento que se

utiliza para control de convulsiones refractarias, no para tratamiento de la conducta en sí. En niños que reciben estimulación vagal por epilepsia, los padres refieren que mejora el estado de alerta y atención al reducirse las crisis (Park, 2003). Pero ni el *neurofeedback* ni la estimulación magnética transcraneal han demostrado mejoría del autismo o del ADHD (Hunter y Donders, 2007; Demirtas-Tatlidede y cols., 2013).

- *Equinoterapia*. Las terapias con animales en parálisis cerebral pretenden mejorar el equilibrio y la percepción del cuerpo en el espacio. En autismo se propone para favorecer el acercamiento, reducir la evitación y regular las alteraciones sensoriales, aunque no hay trabajos que prueben algún cambio fuera de la experiencia recreativa.
- *Células madre*. Uno de los avances más promisorios lo constituyen los trabajos para “reprogramar” las células lesionadas, con las investigaciones en curso de células madre o células precursoras en distintas enfermedades neurológicas, como autismo, disautonomía familiar y enfermedad de Alzheimer. Sin embargo, hoy en las instituciones donde se las investiga seriamente no se ofrecen comercialmente, por los riesgos que entrañan, como el de provocar cáncer en los pacientes tratados.

Pronóstico

El TEA es un trastorno crónico por déficit irreversible en las redes de procesamiento cerebral. Los factores pronósticos más importantes en las formas clásicas son el nivel intelectual y de lenguaje verbal comunicativo antes de los 5 años.

Los estudios en la era pretratamiento reflejaban que solo el 3% de los pacientes podían desarrollar una vida normal y hasta el 15%, habilidades de independencia; y que hasta el 60% en la vida adulta requería internación por los problemas de conducta (Volkmar y cols., 2005). Con las intervenciones actuales, menos del 30% en la vida adulta requieren institucionalización y pueden continuar viviendo con sus familias.

En el caso de las formas de rendimiento intelectual y de lenguaje normales, como el síndrome de Asperger, se encontró que la mitad logran tener trabajo y amigos y una vida independiente, un tercio pueden alcanzar ocupación en empleos protegidos y menos del 16% requieren institucionalización con tratamiento (Anderson y cols., 2014).

Las complicaciones psiquiátricas, más frecuentes en la adolescencia (Grañana y cols., 2010), pueden empeorar el pronóstico.

Bibliografía

Anagnostou, E. y Taylor, M. (2011), “Review of neuroimaging in autism spectrum disorders: what have we learned and where we go from here”, *Mol. Autism*, 2(1): 4-13.

- Anderson, D.; Liang, J. y Lord, C. (2014), “Predicting young adult outcome among more and less cognitively able individuals with autism spectrum disorders”, *J. Ch. Psych. Psych.*, 55(5): 485-494.
- APA (American Psychiatric Association) (2002), *DSM-IV TR. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales: texto revisado*, Barcelona, Masson.
- (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-5*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Attwood, T. (2011), *Guía del síndrome de Asperger*, Barcelona, Paidós.
- Barak, B. y Feng, G. (2016), “Neurobiology of social behavior abnormalities in autism and Williams syndrome”, *Nature Neuroscience*, 19(6): 647-655.
- Baron-Cohen, S. (2010), *Autismo y síndrome de Asperger*, Madrid, Alianza.
- Bauman, M. y Kemper, T. (1994), “Observaciones neuroanatómicas en el cerebro autista”, en N. Fejerman, H. Arroyo, M. Massaro y V. Ruggieri (eds.), *Autismo infantil y otros trastornos del desarrollo*, Buenos Aires, Paidós, pp. 71-92.
- Bettelheim, B. (1967), *The empty fortress: infantile autism and the birth of the self*, Nueva York, The Free Press.
- Bishop, D. (2003), “Autism and specific language impairment: categorical distinction or continuum?”, *Novartis Found Symp.*, vol. 251, pp. 213-226.
- Cass, H.; Gringras, P.; March, J.; McKendrik, I.; O’Hare, A.; Owen, L. y cols. (2008), “Absence of urinary opioid peptides in children with autism”, *Arch. Dis. Child*, 93(9): 745-750.
- CDC (Centers for Disease Control and Prevention) (2016), *Autism prevalence data table*; disponible en: <www.cdc.gov>.
- Constantino, J. (2011), “The quantitative nature of autistic social impairment”, *Pediatr. Res.*, 69(5): 55-62.
- Demirtas-Tatlidede, A.; Vahabzadeh-Hagh, A. y Pascual-Leone, A. (2013), “Can noninvasive brain stimulation enhance cognition in neuropsychiatric disorders?”, *Neuropharmacology*, 64(1): 566-578.
- Depino, A.; Lucchina L. y Pitossi, F. (2011), “Early and adult hippocampal TGF-beta1 overexpression have opposite effects on behavior”, *Brain Behav. Immun.*, 25(8): 1582-1591.
- Elsabbagh, M.; Divan, G.; Koh, Y.; Kim, Y.; Kauchali, S.; Marcín, C. y cols. (2012a), “Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders”, *Autism Res.*, 5(3): 160-179.
- (2012b), “Infant neural sensitivity to dynamic eye gaze is associated with later emerging autism”, *Curr. Biol.*, 22(4): 338-342.
- Fejerman, N. (2012), “Etiologías genéticas asociadas con epilepsias graves del lactante”, *Arch. Argent. Pediatr.*, 110(5): 421-429.
- Filipek, P.; Accardo, P.; Baranek, G.; Cook, E.; Dawson G.; Gordon, B. y cols. (1999), “The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders”, *J. Autism Dev. Disord.*, 29(6): 439-484.
- Fox-Edmiston, E. y Van de Water, J. (2015), “Maternal anti-fetal brain IgG

- autoantibodies and autism spectrum disorder: current knowledge and its implications for potential therapeutics”, *CNS Drugs*, 29(9): 715-724.
- Freitag, C.; Staal, W.; Klauck, S.; Duketis, E. y Waltes, R. (2010), “Genetics of autistic disorders: review and clinical implications”, *Eur. Child Adolesc. Psychiatry*, 19(3): 169-178.
- Frith, U. (1989), *Autism. Explaining the enigma*, Oxford (Reino Unido), Blackwell.
- Gold, C.; Wigram, T. y Elefant, C. (2006), *Music therapy for autistic spectrum disorder*, Nueva York, The Cochrane Library-Wiley & Sons.
- Gotelli, M. (2015), *Pensando en voz alta: el síndrome de Asperger, mi familia y yo*, Nueva York, Amazon.
- Grañana, N. (comp.) (2014), *Manual de intervención para trastornos del desarrollo en el espectro autista. Enfoque neuropsicológico*, Buenos Aires, Paidós.
- Grañana, N.; Taddeo, P.; Espouey, P. y Nazer, C. (2010), “Pubertal behavioral decompensation in patients with pervasive developmental disorders”, *Vertex*, 21(91): 245-249.
- Grañana, N. y Tuchman, R. (1999), “A child with severe head banging”, *Semin. Pediatr. Neurol.*, 6(3): 221-224.
- Greenspan, S. (1985), *First feelings: milestones in the emotional development of your infant and child from birth to age 4*, Nueva York, Viking Press.
- Hamilton, A. (2013), “Reflecting on the mirror neuron system in autism: a systematic review of current theories”, *Dev. Cogn. Neurosci.*, vol. 3, pp. 91-105.
- Hampson, D. y Blatt, G. (2015), “Autism spectrum disorders and neuropathology of the cerebellum”, *Front. Neurosci.*, vol. 9, pp. 420-427.
- Hunter, S. y Donders, J. (eds.) (2007), *Pediatric neuropsychological intervention*, Cambridge (Reino Unido)-Nueva York, Cambridge University Press.
- Lammert, D. y Howell, B. (2016), “RELN mutations in autism spectrum disorder”, *Front. Cell. Neurosci.*, 10(84): 1-9.
- Lord, C.; Luyster, R.; Gotham, K. y Guthrie, W. (2012a), *ADOS 2. Autism Diagnostic Observation Schedule [2ª ed.]*, Toddler Module, Torrance (California), WPS.
- Lord, C. y Mc Gee, J. (2001), *Educating children with autism*, Washington, National Research Council-National Academic Press.
- Lord, C.; Rutter, M.; DiLavore, P.; Risi, S.; Gotham, K. y Bishop, S. (2012b), *ADOS 2. Autism Diagnostic Observation Schedule [2ª ed.]*, Torrance (California), WPS.
- Lovaas, O. (2000), *Teaching individuals with developmental delays: basic intervention techniques*, Austin (Texas), Pro-Ed.
- Maggio, V.; Grañana, N.; Richaudeau, A.; Torres, S.; Giannotti, A. y Suburo, A. (2014), “Behavior problems in children with specific language impairment”, *J. Child Neurol. February*, 29(2): 194-202.
- Mandell, D.; Barry, C.; Marcus, S.; Xie, M.; Shea, K.; Mullan, K. y Epstein, A. (2016), “Effects of autism spectrum disorder insurance mandates on the treated prevalence of autism spectrum disorder”, *JAMA Pediatr.*, 170(9): 887-893.
- Manzone, L. (2013), “Adaptación y validación del *Modified Checklist for Autism in*

- Toddlers para población urbana argentina”, *Psicodebate*, vol. 13, pp. 79-105.
- Maurice, C.; Green, G. y Luce, S. (1996), *Behavioral intervention for young children with autism. A manual for parents and professionals*, Austin (Texas), Pro-Ed.
- Meyer, U.; Feldon, J. y Dammann, O. (2011), “Schizophrenia and autism: both shared and disorder-specific pathogenesis via perinatal inflammation?”, *Pediatr. Res.*, 69(5): 26-33.
- NAC (National Autism Center) (2015), *Findings and conclusions: national standards project, phase 2*, Randolph (Massachusetts); disponible solo en línea.
- Ohta, H.; Nordahl, C.; Iosif, A.; Lee, A.; Rogers, S. y Amaral, D. (2016), “Increased surface area, but not cortical thickness, in a subset of young boys with autism spectrum disorder”, *Autism Res.*, 9(2): 232-248.
- OMS (Organización Mundial de la Salud) (2015), *Classification of diseases (ICD-11). Betadraft*; disponible en: <apps.who.int>.
- Oono, I.; Honey, E. y McConachie, H. (2013), “Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorders (ASD). Evidence-based child health”, *Cochrane Database Syst. Rev.*, (4):CD009774.
- Ozonoff, S.; Pennington, B. y Rogers, S. (1991), “Executive function deficits in high-functioning autistic individuals: relationship to theory of mind”, *J. Child Psychol. Psychiatry*, 32(7): 1081-1105.
- Park, Y. (2003), “The effects of vagus nerve stimulation therapy on patients with intractable seizures and either Landau-Kleffner syndrome or autism”, *Epilepsy Behav.*, 4(3): 286-290.
- Premack, D. y Woodruff, G. (1978), “Does the chimpanzee have a theory of mind?”, *Behavioral and Brain Sciences*, 1(4): 515-526.
- Reaven, J.; Blakeley-Smith, A.; Leuthe, E.; Moody, E. y Hepburn, S. (2012), “Facing Your Fears in adolescence: cognitive-behavioral therapy for high-functioning autism spectrum disorders and anxiety”, *Autism Research and Treatment*, article ID: 423905; doi: 10.1155/2012/423905.
- Reichow, B.; Barton, E.; Boyd, B. y Hume, K. (2012), “Early intensive behavioral intervention (EIBI) for young children with autism spectrum disorders (ASD)”, *Cochrane Database Syst. Rev.*, 10:CD009260.
- Righi, G.; Tierney, A.; Tager-Flusberg, H. y Nelson, C. (2014), “Functional connectivity in the first year of life in infants at risk for autism spectrum disorder: an EEG study”, *PLoS One*, 9(8): e105176.
- Rizzolatti, G. y Fabbri-Destro, M. (2010), “Mirror neurons: from discovery to autism”, *Exp. Brain Res.*, 200(3-4): 223-237.
- Rogers, S. y Dawson, G. (2010), *Early start Denver model for young children with autism: promoting language, learning, and engagement*, Nueva York, Guilford Press.
- Rutter, M.; Le Couteur, A. y Lord, C. (2003), *Autism diagnostic interview-revised*, Torrance (California), WPS.
- Sacco, R.; Gabriele, S. y Persico, A. (2015), “Head circumference and brain size in

- autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis”, *Psychiatry Res.*, 234(2): 239-251.
- Schopler, E.; Mesibov, G. y Hearshey, K. (1995), “Structured teaching in the TEACCH system”, en E. Schopler y G. Mesibov (eds.), *Learning and cognition in autism*, Nueva York, Plenum Press., pp. 243-268.
- Schreibman, L. y Koegel, R. (2005), “Training for parents of children with autism: pivotal responses, generalization, and individualization of interventions”, en E. Hibbs y P. Jensen (eds.), *Psychosocial treatments for child and adolescent disorders: empirically based strategies for clinical practice*, Washington, American Psychological Association, pp. 605-631.
- Sesarini, C.; Costa, L.; Grañana, N.; García Coto, M.; Pallia, R. y Argibay, P. (2015), “Association between GABA(A) receptor subunit polymorphisms and autism spectrum disorder (ASD)”, *Psychiatry Res.*, 229(1-2): 580-582.
- Singer, H. (2009), “Motor stereotypes”, *Semin. Pediatr. Neurol.*, 16(2): 77-81.
- Squires, J.; Twombly, E.; Bricker, D. y Potter, L. (2009), *Ages & Stages Questionnaires* [3ª ed.] (ASQ-3™), Baltimore, Paul H. Brookes.
- Tilot, A.; Frazier, T. y Eng, C. (2015), “Balancing proliferation and connectivity in PTEN- associated autism spectrum disorder”, *Neurotherapeutics*, 12(3): 609-619.
- Tropea, D.; Giacometti, E.; Wilson, N.; Beard, C.; McCurry, C.; Fu, D. y cols. (2009), “Partial reversal of Rett Syndrome-like symptoms in MeCP2 mutant mice”, *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 106(6): 2029-2034.
- Uchiyama, T.; Kurosawa, M. e Inaba, Y. (2007), “MMR-vaccine and regression in autism spectrum disorders: negative results presented from Japan”, *J. Autism Dev. Disord.*, 37(2): 210-217.
- Volkmar, F.; Rhea, P.; Klin, A. y Cohen, D. (2005), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*, vol. I., Hoboken (Nueva Jersey), Wiley & Sons.
- Weber, W. y Newmark, S. (2007), “Complementary and alternative medical therapies for attention-deficit/hyperactivity disorder and autism”, *Pediatr. Clin. N. Am.*, 54(6): 983-1006.
- Williams, K.; Wray, J. y Wheeler, D. (2012), “Intravenous secretin for autism spectrum disorders (ASD)”, *Cochrane Database Syst. Rev.*, 4:CD003495.
- Wing, L. (1993), “The definition and prevalence of autism: a review”, *Eur. Child Adolesc. Psychiatry*, 2(1): 61-74.
- (1997), “The autistic spectrum”, *The Lancet*, 350(9093): 1761-1766.
- Yatawara, C.; Einfeld, S.; Hickie, I.; Davenport, T. y Guastella, A. (2015), “The effect of oxytocin nasal spray on social interaction deficits observed in young children with autism: a randomized clinical crossover trial”, *Mol. Psychiatry*, 21(9):1225-1231.

CAPÍTULO 17

MOVIMIENTOS ANORMALES. TICS Y SÍNDROME DE TOURETTE. ESTEREOTIPIAS

Ángeles Schteinschnaider

Introducción

Los núcleos de la base o ganglios basales son un conjunto de núcleos grises profundos integrados por el cuerpo estriado, el globo pálido y la sustancia nigra. La sustancia nigra y el cuerpo estriado, que incluye el núcleo caudado y el putamen, reciben información de la corteza cerebral y del tálamo y se proyecta al globo pálido. El globo pálido, vía tálamo, se proyecta a la corteza promotora y motora, actuando sobre el sistema piramidal. Originalmente se lo llamó “sistema extrapiramidal” porque se creía que actuaba en forma paralela al piramidal.

Los ganglios de la base controlan la iniciación, progresión, amplitud y dirección del movimiento. Los trastornos del movimiento surgen de su afectación bioquímica o estructural. Esta afectación puede ser producto de enfermedades que específicamente los involucren o de situaciones que comprometan el sistema nervioso central (SNC) en forma más difusa, como traumatismos, hemorragias, infecciones, tumores, etc., dividiéndose en trastornos primarios y secundarios respectivamente. La aparición de los movimientos anormales puede ocurrir en forma aguda mientras el paciente se está recuperando de otros déficits o después de prolongados períodos de estabilidad neurológica. Esta última situación es particularmente frecuente en el caso de niños prematuros, asfixia perinatal, encefalitis, traumatismos de cráneo o accidentes cerebrovasculares (Scott y Jankovic, 1996), como ocurre en la distonía de inicio retardado (Jiménez-Jiménez y cols., 1997; Fernández-Álvarez y Aicardi, 2001; Cerovac y cols., 2007), donde el cuadro distónico se instala sobre un cuadro de parálisis cerebral espástica, después de años de aparente estabilidad y no existiendo otro precipitante que la asfixia perinatal ya conocida.

Los trastornos de los núcleos de la base se manifiestan por la presencia de alteraciones en la ejecución de movimientos voluntarios, trastornos de la postura y/o

presencia de movimientos involuntarios. Tienen como característica común que aumentan con el estrés, desaparecen en el sueño y pueden coexistir varios tipos en un mismo paciente.

Los movimientos anormales son signos y no enfermedades, aunque en determinados casos un tipo particular de movimiento domina el cuadro y le da nombre a la enfermedad, como en la distonía primaria o en la corea de Sydenham (SC, por su sigla en inglés). Los cuadros de ataxia, debilidad y espasticidad también producen trastornos del movimiento, pero por convención reservamos el término “movimientos anormales” para aquellos que se originen en la disfunción de los ganglios de la base. Debemos diferenciar los movimientos anormales de los movimientos automáticos, debido a que estos no pueden ser iniciados o interrumpidos voluntariamente. Son ejemplos de movimientos automáticos el respirar o balancear los miembros superiores al caminar.

Los trastornos de los núcleos de la base se clasifican en dos grandes categorías, según exista disminución o aumento de los movimientos. En la primera categoría se encuentran los síndromes rígido-acinéticos, cuyo paradigma es la enfermedad de Parkinson o los parkinsonismos secundarios. Cuando el movimiento está aumentado hablamos de “síndromes hipercinéticos”, generalmente llamados “discinesias” (véase el cuadro 17.1). Este grupo incluye tics, estereotipias, corea, distonía, mioclonus y temblor (Sanger y cols., 2010).

A diferencia de los adultos, en la población pediátrica prevalecen los trastornos hipercinéticos, siendo los tics los más frecuentes, seguidos por la parálisis cerebral discinética.

Cuadro 17.1

Clasificación de movimientos anormales

Síndromes rígido-acinéticos: con disminución de movimientos

- Enfermedad de Parkinson
- Parkinsonismos secundarios

Síndromes hipercinéticos o discinesias: con aumento de movimientos

- Tics
 - Estereotipias
 - Corea
 - Distonía
 - Mioclonus
 - Temblor
-

En cada categoría de movimientos anormales hipercinéticos podemos encontrar un trastorno monosintomático (solo distonía, solo corea, etc.), sin otro signo neurológico que dicho movimiento anormal. En este caso hablamos de *trastornos del movimiento idiopáticos, primarios o esenciales*, que son de causa genética o hereditaria. En otras oportunidades el movimiento anormal puede ser el comienzo o una manifestación

agregada de un cuadro neurológico progresivo, como ocurre en las enfermedades neurometabólicas; en este caso, nos referimos a *trastornos del movimiento secundarios*.

Según su comportamiento en el tiempo, los movimientos anormales pueden clasificarse como transitorios, paroxísticos y crónicos. Los *movimientos anormales transitorios*, como su nombre lo dice, remiten espontáneamente sin interferir en el desarrollo neurológico. Su reconocimiento es en general fenomenológico y es fundamental para evitar estudios complementarios innecesarios. Predominan en lactantes y niños pequeños (Fejerman y Fernández Álvarez, 2007). Son ejemplos de movimientos anormales transitorios: *jitteriness*, *shuddering attacks*, distonía transitoria del lactante, *spasmus nutans*, tortícolis paroxístico benigno, elevación tónica paroxística de la mirada, mioclonías benignas neonatales del sueño, mioclonías benignas de la infancia temprana.

Una mención especial merecen los *movimientos anormales iatrogénicos o inducidos por drogas*: pueden ser el resultado de una larga lista de prescripciones de uso frecuente en pediatría (estimulantes, bloqueantes dopaminérgicos, inhibidores de la recaptación de serotonina y anticonvulsivantes) que pueden afectar la transmisión neural central o periférica y producir trastornos del movimiento. La polifarmacia es un factor de riesgo. La susceptibilidad individual es muy variable, lo que justifica, por ejemplo, que algunos niños presenten una severa reacción distónica ante una sola dosis de metoclopramida.

Finalmente, no podemos dejar de mencionar los *movimientos anormales psicógenos*, a veces de muy difícil diagnóstico. Deben sospecharse ante cuadros de difícil caracterización, que se agotan si el examen se extiende y mejoran si al paciente se lo deja solo o si cree no estar siendo observado, y que se acompañan de otras somatizaciones, con el resto del examen neurológico y estudios complementarios normales. A veces es necesario un prolongado seguimiento para su confirmación.

Si ponemos el foco en las *alteraciones cognitivas de los movimientos anormales*, surge una nueva dimensión para clasificarlos:

1. Cuadros que presentan un cuadro motor puro sin compromiso cognitivo, independientemente de la gravedad o tiempo de evolución (por ejemplo, distonía primaria idiopática).
2. Cuadros en los que el trastorno del movimiento va acompañado o a veces incluso precedido por un trastorno neurocognitivo característico (por ejemplo, síndrome de Tourette, SC, enfermedad de Wilson).
3. Enfermedades neurodegenerativas, en las que inicialmente se presentan movimientos anormales pero que en el transcurso de la evolución producen un profundo deterioro cognitivo, que no tiene un cuadro típico sino común a todas las enfermedades evolutivas (enfermedad de Huntington).
4. Movimientos anormales psicógenos.

Dado el foco de este libro, nos detendremos en el segundo grupo, presentando también una breve descripción de los movimientos anormales psicógenos. Las distintas encefalopatías subagudas o crónicas que comprometen a los núcleos de la base

(enfermedad de Wilson, enfermedad de Huntington, PANDAS –*pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections*– y ciertas encefalopatías inmunomediadas) se detallan mejor en Fejerman y Fernández Álvarez (2007).

Tics y síndrome de Tourette

Los tics son movimientos o sonidos involuntarios, en general breves, rápidos, bruscos, que tienden a ser repetitivos, arrítmicos, estereotipados, sin propósito, y que ocurren fuera de la actividad normal.

Los tics se dividen en motores, cuando implican movimiento, y fónicos o vocales, cuando se trata de la emisión de sonidos. Ambos se subdividen en simples y complejos. Las características de los tics se describen en el cuadro 17.2.

Los tics motores simples involucran un solo grupo muscular, como parpadear, guiñar un ojo, realizar muecas faciales, sacudidas cefálicas o movimientos de hombros. Se han descrito tics con los músculos de todo el cuerpo, pero la mayoría se asientan en cabeza y cuello.

Los tics motores complejos implican la participación coordinada de varios grupos musculares simultánea o sucesivamente y pueden dar la apariencia de un movimiento normal o propositivo. Ejemplos de tics complejos son girar y mirar hacia atrás, tocar, saltar, oler repetidamente un objeto. Cuando el tic significa imitar el gesto de la persona que está enfrente hablamos de ecopraxia y cuando se realizan gestos obscenos, de copropraxia.

La mayoría de los tics son producto de una contracción breve y brusca (clónicos), pero en algunos casos resultan de una contracción lenta y sostenida (tics distónicos) o de una contracción tónica sin desplazamiento (tics tónicos).

Los tics fónicos simples se producen con nariz, labios, boca y garganta, en forma de aspiraciones nasales, chasquidos de labios, carraspera, etc., y no siempre son identificados como tales. Los tics fónicos complejos incluyen la emisión de sílabas, palabras o frases (producciones con significado lingüístico), denominándose “palilalia” cuando el individuo repite sílabas, palabras o frases propias y “ecolalia” cuando repite lo de su interlocutor. La coprolalia es la emisión de palabras o frases con contenido sexual u obsceno; a pesar del rol destacado que tuvo en las primeras descripciones del síndrome de Tourette, ocurre en menos del 10% de los afectados con ese síndrome (Brunn y Budman, 1992).

A menudo las personas con tics refieren sentir cierta tensión en alguna parte del cuerpo que las obliga a realizar el tic para aliviarla. A veces deben repetir el tic un número elevado de veces hasta que sienten que fue realizado de la manera correcta. Los tics sensoriales se definen como una sensación displacentera, localizada o generalizada, que se alivia con la repetición de movimientos en esa parte del cuerpo. Están presentes, según un estudio, hasta en el 80% de los pacientes, tanto para los tics motores como para los

fónicos (Cohen y Leckman, 1994).

Los tics presentan un curso fluctuante, con momentos de exacerbación y otros de atenuación o remisión. Aumentan con la ansiedad, la excitación, el miedo y la fatiga. La concentración actúa de dos maneras: cuando el niño está ocupado con actividades placenteras (pintar, armar rompecabezas) los tics disminuyen; pero cuando el nivel de alerta es máximo, como cuando se utilizan videojuegos o se practican deportes competitivos, los tics aumentan (cuadro 17.2).

Los tics son los movimientos involuntarios más frecuentes en la población pediátrica y presentan dos características distintivas respecto de los otros movimientos anormales: pueden ser imitados y pueden ser suprimidos por la voluntad por períodos cortos de tiempo. Es importante aclarar que, cuando le pedimos a un niño que controle sus tics, este esfuerzo le produce tensión y, como consecuencia, los tics aumentarán. Por otro parte, estudios neurofisiológicos mostraron que, si bien externamente el tic espontáneo y el que el niño realiza ante nuestra solicitud son indistinguibles, presentan un correlato eléctrico distinto en los estudios de promediación retrógrada (Obeso, 1981). Este es un examen no aplicable al ámbito asistencial, sino en estudios de investigación, que correlaciona el electrocardiograma (EEG) y el electromiograma. En el caso del tic que el propio paciente imita voluntariamente aparece un potencial negativo de premovimiento de 500 ms previo a la descarga muscular del tic, pero cuando el tic se produce espontáneamente este potencial no se registra. Quizás este sea uno de los hallazgos más significativos para incorporar los tics a la lista de los movimientos involuntarios.

Cuadro 17.2 **Características de tics**

-
- Salvas o brotes.
 - Curso fluctuante.
 - Aumentan con ansiedad, excitación, miedo, fatiga.
 - Disminuyen con concentración moderada, aumentan con situaciones de alerta máxima.
 - Disminuyen durante actividades placenteras y durante el sueño.
 - Pueden suprimirse voluntariamente.
 - Pueden imitarse voluntariamente.
 - Naturaleza sugestiva (urgencia premonitora).
-

Fuente: Fejerman (2010).

Clasificación de los trastornos por tics

Se denominan “tics transitorios” aquellos que resuelven espontáneamente en un plazo menor de un año. Los tics crónicos constituyen el elemento central del síndrome de Tourette. Los criterios diagnósticos incluyen la presencia de tics motores y fónicos,

comienzo en la infancia, fluctuaciones en el tipo y severidad, y duración de al menos un año (The Tourette Syndrome Classification Study Group, 1993). Cuando no se pueden identificar ambos tipos de tics, se habla de tics crónicos motores o fónicos según corresponda. Todas estas categorías se consideran *tics primarios* o idiopáticos y pueden coexistir en distintos miembros de una misma familia.

En contraposición, los *tics secundarios* se presentan en un individuo que padece otros movimientos involuntarios u otras anomalías neurológicas (enfermedad de Wilson, neuroacantocitosis, enfermedad de Huntington, trauma, intoxicación por monóxido de carbono, infarto cerebral, infecciones del SNC, SC, exposición a neurolépticos, etc.).

Síndrome de Tourette

El síndrome de Tourette es un trastorno neuropsiquiátrico de incidencia familiar, caracterizado por la presencia de tics motores y fónicos de inicio en la infancia. Descrito en 1885 como una enfermedad rara y discapacitante por *sir* Gilles de la Tourette, hoy se sabe que es mucho más frecuente y menos severo en la mayoría de los individuos de lo pensado originalmente.

Espectro Tourette

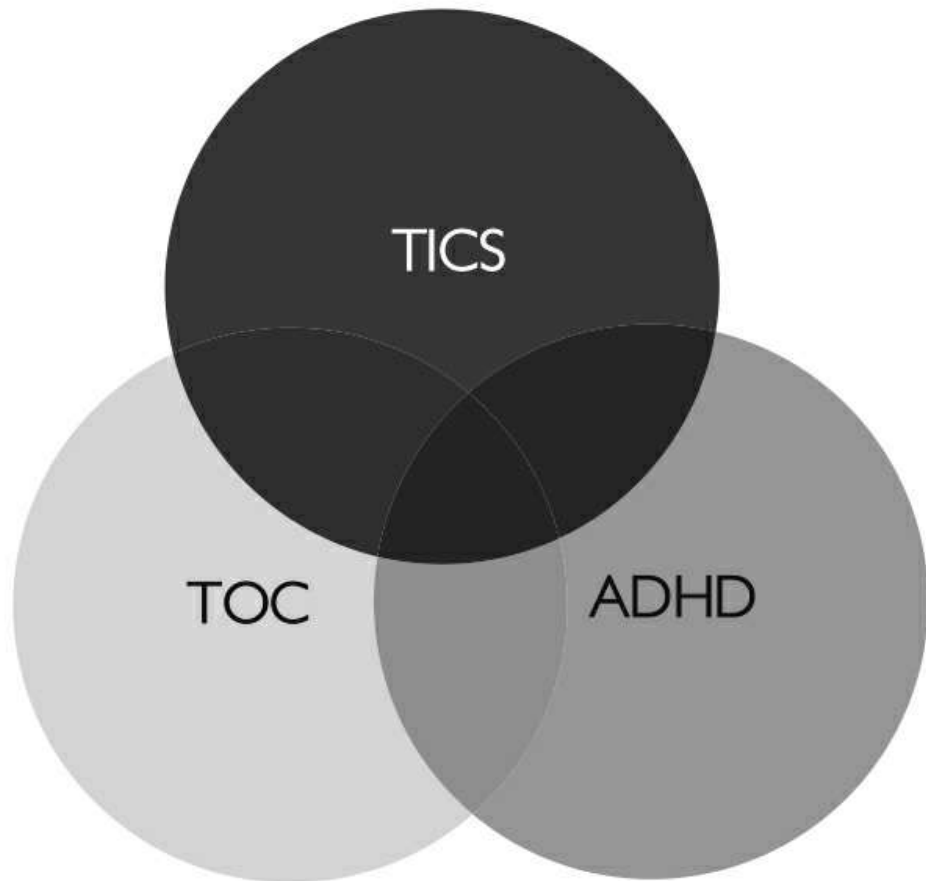
Los criterios diagnósticos del síndrome de Tourette se basan en la presencia de múltiples tics y su variabilidad en el tiempo, pero no incluyen otras manifestaciones que pueden estar asociadas y ser igual o más importantes en la vida del niño.

El espectro del síndrome de Tourette tiene dos grandes áreas de manifestaciones, imbricadas entre sí en distinto grado e intensidad. Una de ellas es el área de los tics y la otra el área del comportamiento. De ahí que el síndrome se defina como un trastorno neuropsiquiátrico.

Dentro de las manifestaciones del comportamiento hay dos que son las más frecuentes y que incluso pueden anteceder la aparición de los tics: el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (ADHD, por su sigla en inglés) y los trastornos obsesivos-compulsivos (TOC) (figura 17.1). El ADHD en pacientes con Tourette ocurre con una frecuencia muchísimo más alta que en la población general, llegando a 60 o 70% de los casos (Coffey y cols., 2000; Eapen y cols., 2004). Los TOC se caracterizan por obsesiones persistentes, en forma de pensamientos intrusivos, recurrentes, en general desagradables, y compulsiones (comportamientos repetitivos, carentes de finalidad, que se llevan a cabo siguiendo determinadas reglas o de una manera estereotipada). Estos síntomas generan una alta carga de tensión en el individuo y son causa de interferencia en el funcionamiento escolar, social o laboral. Los TOC se reportan en un 20-60% de los casos; nuevamente las diferencias metodológicas dan cuenta de estos valores tan dispersos, pero en todas las series se reconoce una prevalencia de TOC mayor en las personas con Tourette que en las que no lo presentan, tanto para niños como para

adultos (APA, 2000). Basado en los estudios genéticos, existe consenso de que el TOC es una variante de expresión del síndrome de Tourette.

Figura 17.1
Espectro de manifestaciones del síndrome de Tourette



Fuente: Fejerman (2010).

La relación etiológica entre el espectro Tourette y el ADHD es compleja. Diferentes estudios clínicos, escolares y basados en la comunidad reportan una prevalencia de ADHD del 40 al 70%. Si existe una relación genética entre Tourette y ADHD continúa siendo un tema controversial, con reportes a favor y en contra de una asociación familiar. Algunos autores proponen que el ADHD asociado a tics, los tics crónicos y el TOC comparten una misma base genética y que serían fenotipos alternativos de un mismo trastorno (Pauls y cols., 1993).

Con menos frecuencia pueden también observarse trastornos de ansiedad, disfluencia del lenguaje, trastornos de conducta, ataques de pánico, trastornos de aprendizaje, depresión, fobias, sonambulismo, ataques de ira.

Los estudios polisomnográficos mostraron que la calidad del sueño puede estar comprometida en los niños con Tourette, evidenciándose un sueño de menor eficacia y con mayor número de despertares (Cohrs y cols., 2001; Kostanecka-Endress y cols., 2003).

Epidemiología

La prevalencia de tics simples y transitorios (con duración de menos de un año) no asociada a comorbilidad es alta, rondando el 5% de los niños en edad escolar (Khalifa y Von Knorring, 2003). Para algunos autores sería incluso mayor, llegando a un 20% (Kurlan y cols., 2002).

La prevalencia del síndrome de Tourette es francamente menor y las distintas estimaciones publicadas recorren un amplio rango (de 1 a 30/1000 personas) debido a las diferencias metodológicas empleadas (tamaño de la muestra, edades incluidas, criterios de selección, reportes de padres y maestros u observación directa, etc.). Hay que tener en cuenta que la mayoría de los casos son leves y no consultan, y muchos casos no son reconocidos como tales, lo que se suma a que varios estudios de prevalencia tienen en cuenta los tics pero no los casos de TOC o ADHD en la misma familia.

Una encuesta telefónica nacional sobre salud realizada en 2007 en Estados Unidos (National Survey of Children's Health), que abarcó niños de 6 a 17 años, estimó la prevalencia de Tourette en 3/1000. En esta misma muestra la predominancia en varones fue 3/1 y el doble de frecuente en el grupo de 12 a 17 que en el de 6 a 11 (CDC, 2007). Lo último se asume como consecuencia de la exacerbación de los tics en la adolescencia, lo que da lugar a que más casos sean reportados como tales en este grupo etario. La razón del predominio en varones se desconoce, pero podría estar influenciado por causas genéticas, hormonales y medioambientales. En este estudio se incluyeron 91.642 casos, de los cuales la mayoría fue clasificada como leve y solo un 27% fue moderado o severo.

En un metaanálisis que incluyó veintidós estudios basados en la población de Tourette en niños, se estimó la prevalencia en 0,52% (95% confiabilidad 0,32-0,85) (Scharf y cols., 2015) y el predominio en varones, de 4/1 (Centro Nacional de Enfermedades de Estados Unidos).

La edad media de inicio de los tics es de 6 años, habitualmente con tics motores, y dentro de estos el parpadeo es el más frecuente. Cuando se presenta como única manifestación, es confundido con trastornos visuales o alergia. Los tics fónicos aparecen de uno a dos años más tarde, siendo la primera manifestación en la minoría de los casos (12-36%); los más frecuentes son los sonidos nasales en forma de aspiraciones o exhalaciones repetitivas y sonidos de la garganta en forma de pequeñas tos reiterativa o carraspera.

Los tics son generalmente intermitentes, apareciendo en brotes o salvas separados por períodos de entre segundos y horas. Tanto los tics motores como los fónicos siguen una evolución fluctuante, con exacerbaciones que duran varias semanas, separadas por

períodos de relativa remisión (Marcus y Kurlan, 2001). Es típico el aumento en los tics que presentan los niños en los períodos transicionales (comienzo del ciclo escolar, fin de año, cumpleaños, etc.).

En la mayoría de los individuos el peor momento es la adolescencia (Leckman y cols., 1998), para después empezar a disminuir el número y frecuencia de los tics. Las tres cuartas partes de los individuos con Tourette van a sentir una mejoría o incluso la desaparición de sus tics cuando sean adultos jóvenes (Swain y cols., 2007). Es importante destacar que la severidad de los tics en la infancia no predice la severidad en la adultez, siendo raramente mayor en la edad adulta que en la niñez.

Los datos de persistencia de tics en los adultos son muy contradictorios, en parte debido a las diferencias metodológicas con que se llevaron a cabo los estudios. En un estudio donde la presencia de tics se evaluaba sobre la base de videos, el 90% de los pacientes persistían con tics, aunque muchos de estos pacientes decían no padecerlos (Goetz y cols., 1993). En un estudio prospectivo en el que se siguió a pacientes de 15 a 25 años, el 26% estaban libres de tics, el 46% experimentaban una importante disminución, el 14% permanecían estables y en el 14% se registró un aumento de los tics (Erenberg y cols., 1987). En líneas generales se podría decir que en un tercio los tics remiten, en otro tercio mejoran sustancialmente y en el último tercio persisten (Singer, 2006).

Patogenia

Si bien la descripción original de Gilles de la Tourette definió la naturaleza hereditaria de los tics, por años se pensó en el origen psicógeno de estos. Posteriormente la observación de concordancia en gemelos dicigóticos (25%) y mayor aún en monocigóticos (80% si se tiene en cuenta el espectro Tourette) reflató la idea de una base genética para el síndrome de Tourette (Pauls, 2003).

Numerosos estudios demostraron mayor ocurrencia de trastornos por tics (transitorios o crónicos) y de TOC en familiares de personas con Tourette. En la década del ochenta se propuso un modelo de herencia autosómico dominante con expresión variada y penetrancia sexo-específica, donde los varones expresan más tics y las mujeres TOC. La expresión clínica de este trastorno genético incluye tics crónicos (motores o fónicos), TOC y Tourette, con una penetrancia en varones de cerca del 100% si se tienen en cuenta todas las formas de expresión posibles y de un 70% para las mujeres. Estudios posteriores mostraron la posibilidad de bilinealidad (herencia concomitante por vía materna y paterna), lo que dio lugar a la idea de un modelo genético mucho más complejo (Kurlan y cols., 1994), incluyendo modelos poligénicos.

Pero no bastó la teoría genética para explicar el Tourette cuando estudios en gemelos mostraron una asociación entre el peso de nacimiento y la expresión del Tourette, indicando que factores no genéticos (prenatales) influyen en la severidad de los tics (Hyde y cols., 1992). Por todo lo anterior se proponen modelos donde coexistan los

factores genéticos, neurobiológicos y ambientales en la producción de los distintos fenotipos.

Hoy se asume el síndrome de Tourette como resultado de una compleja interacción de factores sociales y medioambientales y múltiples anomalías genéticas. En muchos casos una transmisión bilineal (de ambos padres) es evidente.

Swedo y cols. (1998) plantearon la posibilidad de que ciertos casos de Tourette y TOC fueran precipitados por una infección estreptocócica mediante un mecanismo posinfeccioso autoinmune análogo a la SC llamado PANDAS (por sus sigla en inglés; Trastorno pediátrico neuropsiquiátrico autoinmune asociado a estreptococo), descrito en el capítulo 5, en el que los síntomas empezarían en la pubertad, en forma brusca, temporalmente asociados a una infección del estreptococo beta-hemolítico del grupo A, y se reagudizarían con nuevas infecciones. En la actualidad se discute la existencia de esta asociación (Kurlan, 1998; Kurlan y cols., 2008).

La exacta localización neuroanatómica del síndrome tampoco es conocida, destacándose el rol de los ganglios basales y de la dopamina en su génesis, particularmente del circuito córtico-estriado-tálamo-cortical (CETC).

La supersensibilidad de los receptores dopaminérgicos ha sido la hipótesis predominante para explicar la fisiopatología de los tics, sobre la base de que las drogas bloqueantes dopaminérgicas disminuyen los tics, las drogas que favorecen la transmisión dopaminérgica los empeoran, el ácido homovanílico (metabolito de la dopamina) está disminuido en el líquido cefalorraquídeo de los pacientes con Tourette y aparecen tics tardíos en pacientes expuestos en forma crónica a antagonistas dopaminérgicos.

La presencia de varios sistemas de neurotransmisores en el circuito CETC, como el GABAérgico, el serotoninérgico, el colinérgico, el glutamatérgico, el noradrenérgico y el de opioides, hace que el rol de los neurotransmisores en la génesis de los tics sea complejo y preponderante (Singer, 2005).

Diagnóstico de tics

Existe una demora importante en el diagnóstico de los tics, generalmente debido a que se interpretan como secundarios a vivencias que estresan al niño, como mudanzas, nacimiento de hermanos o inicios de la vida escolar. En otras oportunidades se consulta al oftalmólogo o al alergista y recién después el niño es derivado al neuropediatra (Dooley, 2006).

Para el diagnóstico diferencial es importante distinguir los tics de otros movimientos involuntarios, como mioclonías, corea, akatisia, discinesias tardías, estereotipias y movimientos involuntarios psicógenos, que son aquellos que se presentan con un síntoma neurológico pero que carecen de base orgánica (cuadro 17.3).

Cuadro 17.3

Diagnósticos diferenciales de los tics

- Mioclonus
 - Corea
 - Acatisia
 - Discinesia tardía
 - Estereotipias
 - Movimientos anormales psicogénicos
 - Compulsiones
 - Convulsiones parciales simples
-

Fuente: Fejerman (2010).

En todos los casos la fenomenología de los tics permitirá hacer el diagnóstico correcto. Para esto deben tenerse en cuenta algunas de sus características distintivas: apariencia, relación con el movimiento voluntario, curso en el tiempo y componente sensorial.

Los tics son en general bruscos y breves (ejemplos de ello son parpadeos, guiños, muecas bucales, lateralizaciones cefálicas, sacudidas de hombros, etc.), lo que les da una apariencia muy característica. Por supuesto, en el caso de los tics complejos la diferenciación no es tan fácil.

La relación con los movimientos voluntarios es esencial para su distinción. Los tics raramente ocurren en el lugar del cuerpo que está ejecutando una acción voluntaria, por lo cual las personas con tics no se van a ver interferidas en llevar a cabo las actividades de la vida cotidiana. Este aspecto de los tics es fácilmente demostrable en la consulta: por ejemplo, cuando se le solicita a una persona que tiene un tic en la mano que realice la prueba índice-nariz, el tic estará abolido durante la ejecución de esta; o, cuando un paciente tiene parpadeos, estos se interrumpirán en las pruebas de evaluación de agudeza visual; o los tics fónicos se suprimirán si le solicitamos al paciente que lea. La postergación de los tics durante la ejecución de un acto propositivo es fácilmente demostrable en la consulta y fundamental para la diferenciación de movimientos involuntarios psicógenos.

Si tenemos en cuenta el curso en el tiempo, los tics no son rítmicos, lo que ayuda a su diferenciación con convulsiones parciales simples. Los tics aumentan en momentos de estrés o tensión emocional. Un determinado tic persiste días, semanas o meses, para luego atenuarse y ser reemplazado por otro. Los tics remiten y se exacerban en cuanto a su frecuencia e intensidad y migran de lugar a través del tiempo. El impulso o sensación premonitoria (tic sensorial) también es un elemento distintivo de los tics y muy fácil de identificar si se interroga al respecto, incluso en niños pequeños. La urgencia premonitoria ayuda a la distinción entre tics complejos y comportamientos obsesivo-compulsivos. Estos últimos van a estar precedidos por una ideación obsesiva mucho más elaborada que el componente sensorial de los tics.

Otras maniobras de fácil implementación durante la consulta es solicitar que el o los

tics sean suprimidos por un corto intervalo de tiempo. Esta característica de ser suprimibles los diferencia de otros movimientos involuntarios, pero debe aclararse a los padres que la tensión que esto genera redundará en más tics en los minutos siguientes, por lo cual deben saber que no es aconsejable que bajo ninguna circunstancia les soliciten a sus hijos que inhiban los tics. Finalmente y para confundir aún más a los padres, los tics pueden ser imitados cuando se lo solicita. Debemos informarles que de ninguna manera esa imitación invalida la involuntariedad del tic. En resumen, son características distintivas de los tics ser suprimibles e imitables, estar precedidos por una sensación premonitrice, tener componente motor y fónico y presentar un curso fluctuante.

Los tics persisten durante el sueño, aunque muy atenuados (Cohrs y cols., 2001; Kostanecka-Endress y cols., 2003).

Las convulsiones parciales simples también constituyen un diagnóstico diferencial, pero no cumplen con las características previas y se acompañan de alteraciones en el EEG. Algunos tics complejos podrían confundirse con TOC, pero en los primeros suele existir una sensación premonitrice y en las compulsiones el pensamiento obsesivo las antecede.

La diferenciación con las estereotipias será tratada en el apartado dedicado a estas.

Diagnóstico de Tourette

El diagnóstico de Tourette es clínico y se basa en la realización de una anamnesis exhaustiva. No existen marcadores biológicos de Tourette y solo se solicitarán exámenes complementarios excepcionalmente, cuando se necesite excluir otra patología. En la gran mayoría de los casos el diagnóstico se hace escuchando a la familia y observando al niño. El *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales*, en su quinta edición (DSM-5), propone los siguientes criterios diagnósticos (véase el cuadro 17.4).

Cuadro 17.4 **Criterios diagnósticos de síndrome de Tourette (DSM-5)**

-
- Múltiples tics motores y uno o más tics fónicos deben estar presentes en algún momento de la enfermedad, aunque no necesariamente en forma simultánea.
 - Los tics deben ocurrir muchas veces al día, casi cada día o de manera intermitente, durante un período de más de un año.
 - La localización anatómica, el número, la frecuencia, el tipo, la complejidad o la gravedad de los tics deben cambiar con el tiempo.
 - El inicio de los tics debe ser antes de la edad de 18 años.
 - Los tics no deben ser explicados por otra condición médica (por ejemplo, exposición a sustancias tóxicas, etc.).
-

Cuando los tics se inician en edades atípicas deben excluirse otras patologías, como enfermedad de Huntington, neuroacantocitosis, enfermedad de Hallervorden-Spatz y accidentes cerebrovasculares que involucren a los ganglios basales (Jankovic y Mejia, 2006).

Manejo clínico

El diagnóstico de tics es clínico y se basa en recabar una historia clínica detallada y en la realización del examen neurológico. Muchas veces los tics no son observables durante la consulta, pero nos guiaremos por el relato de los padres y, de ser posible, pediremos filmaciones del niño.

No se necesitan estudios complementarios, como EEG o estudios de neuroimágenes, excepto que algo nos llame la atención en la historia o en el examen físico.

Una vez establecido el diagnóstico de tics, es indispensable identificar las posibles comorbilidades (ADHD, TOC), que en muchos casos pueden penalizar más la calidad de vida del niño y su familia que los propios tics (Pringsheim y cols., 2009). Se impone un abordaje multimodal, cuya primera intervención la constituye la educación de todos aquellos en contacto con el niño. Es importante brindar información acerca de la naturaleza de los tics (herencia, desequilibrio de neurotransmisores), enfatizando que no son un signo de trastorno psicológico o emocional, como habitualmente se malinterpreta (Shprecher y Kurlan, 2009).

A pesar de que las situaciones de estrés emocional aumentan o exacerban los tics, debemos aclarar la naturaleza fluctuante de estos; no se recomienda entonces iniciar una nueva terapia psicológica cada vez que se incrementa la intensidad. Enfatizamos la necesidad de no pedir al niño la supresión de los tics y la posibilidad de un rebote con la tensión generada en esa solicitud. Lo que se necesita es una familia abierta y contenedora, que brinde un ambiente confortable y distendido para el niño y sus problemas asociados. En este sentido, son de mucha utilidad los grupos de autoayuda y las guías para pacientes y familiares (Micheli y cols., 2002).

La mayoría de los pacientes con Tourette mejoran al final de la adolescencia. Esta información debe ser dada a los padres, para que entiendan el buen pronóstico de sus hijos.

Las familias de los niños con Tourette deben conocer la tríada clínica tics, ADHD y TOC, y conocer cómo estas características en principio del paciente también pueden estar presentes en otros miembros de la familia (Shprecher y Kurlan, 2009).

Debemos explicar al niño y a su familia que la presencia de tics u otras manifestaciones de Tourette no es per se razón para indicar medicación u otras intervenciones terapéuticas. Muchas veces, luego de todas estas explicaciones y sin otra intervención que la educación de la familia, constatamos la mejoría del niño en la siguiente visita.

Solo cuando los síntomas causan interferencia en el funcionamiento de la vida diaria

debe pensarse en otras intervenciones. En ese caso debe seleccionarse cuál es el síntoma que más problemas trae en el funcionamiento escolar o social del niño. En un paciente pueden ser los tics en sí mismos, en otro la comorbilidad, como el ADHD o el TOC, mientras que en un tercero puede ser una combinación de factores. Debemos recordar la naturaleza fluctuante de los tics y saber que, con solo esperar, estos pueden mejorar de manera significativa, evitando la indicación de medicación.

Idealmente los casos leves tienen buena adaptación a sus tics y no requerirán medicación. Deben tratarse farmacológicamente aquellos tics que causen dolor, displacer o disfunción escolar o social. Cada caso deberá evaluarse, dada la muy distinta tolerancia de los sujetos a sus tics. En todos los casos tiene que tenerse en cuenta que la molestia causada por los tics no siempre es la misma en el niño que en sus padres.

Si es necesario recurrir a fármacos, primero deberá identificarse cuál es el blanco que necesitamos corregir, priorizando cuál de los aspectos presentes en el niño es el que más entorpece su normal desenvolvimiento, dado que los fármacos utilizados no son los mismos para reducir tics, mejorar la atención o atenuar los comportamientos obsesivos compulsivos.

Nunca se debe indicar medicación en una primera visita, ya que es habitual que, después de tranquilizar al niño y a su familia informando sobre la naturaleza de los tics, a la siguiente consulta constatemos una importante reducción de estos.

Si se decide medicar los tics, debe recordarse la naturaleza fluctuante de los síntomas y evitarse tratamientos prolongados, testeando cada tanto la posibilidad de que una retirada lenta de la medicación sea bien tolerada.

En lo que respecta al tratamiento farmacológico del ADHD, por años asistimos al concepto poco fundamentado de que los estimulantes estaban contraindicados por exacerbar los tics. Hoy sabemos que siguen siendo la primera indicación para tratar el ADHD con o sin Tourette y que en general son bien tolerados, produciendo solo en algunos casos un aumento transitorio de los tics, que, si no se suspende el tratamiento, volverán al nivel previo a la medicación o llegarán a uno menor en poco tiempo (Tourette's Syndrome Study Group, 2002; Gadow y cols., 2007; Castellanos y cols., 1997).

La terapia psicológica tanto para el niño como para su familia puede ser de crucial importancia, especialmente cuando se asocian trastornos de ansiedad, baja autoestima, etc.

Los niños con Tourette tienen trastornos escolares con más frecuencia, que deberán ser tenidos en cuenta a la hora de diseñar el mejor esquema terapéutico. Las dificultades pueden deberse a ADHD, efectos adversos de la medicación, fatiga mental por el esfuerzo para suprimir los tics, pensamientos obsesivos, ansiedad, trastornos de aprendizaje o a la combinación de varios de estos factores. La correcta identificación del o los factores es indispensable para instrumentar la mejor estrategia de apoyo escolar al niño.

Estereotipias

Las estereotipias pueden definirse como una actividad motora organizada, repetitiva y carente de propósito, y tienen como característica principal que se llevan a cabo exactamente de la misma manera en cada repetición (Fernández-Álvarez, 2003). El DSM-5 requiere que los trastornos de movimientos estereotipados sean de carácter repetitivo, no funcionales, que duren más de cuatro semanas y que interfieran en la actividad normal o resulten en autoagresión (APA, 2014).

El movimiento no es voluntario y el niño no se percata de que lo está realizando.

Las estereotipias pueden ocurrir tanto en niños con desarrollo normal como presentarse secundarias a trastornos del espectro autista (TEA), retardo mental o privación sensorial (niños ciegos o sordos), tal como veremos en el apartado que sigue. Cuando se dan en niños con trastorno en el desarrollo la diferenciación de estereotipias, comportamientos repetitivos, tics u obsesiones no siempre es fácil.

Los movimientos involucrados son variados y el espectro de posibilidades, muy amplio. En los lactantes y niños pequeños las estereotipias tienden a ser actividades motoras más complejas (*nodding* cefálico, *rocking*, aleteos), mientras que en niños mayores involucran pequeños grupos musculares (golpetear con un dedo, comerse las uñas –onicofagia–, enroscarse un mechón de pelo) (Singer, 2009).

El inicio se da en los tres primeros años de la vida (en el 80% de los casos, en los primeros 24 meses). Los movimientos duran de segundos a minutos, se repiten múltiples veces al día y se asocian a momentos de excitación, cansancio, fatiga o aburrimiento. Cada niño tiene su propio repertorio, que puede modificarse con el tiempo. Las más frecuentes son aleteos bilaterales, rotaciones de manos, revoloteo de dedos frente a la cara, batir brazos, cabeceos (*nodding*). Pueden asociarse a aperturas bucales o a vocalizaciones. Las estereotipias pueden ser fácilmente suprimidas por estímulos sensoriales o maniobras de distracción, especialmente en niños con desarrollo normal. Raramente los niños reportan placer con su ejecución, aunque en la gran mayoría de los casos no tienen conciencia de su presencia.

Clasificación

Las estereotipias se clasifican en primarias (fisiológicas) o secundarias (patológicas). Se las llama “primarias” cuando se presentan en un niño que por lo demás tiene un desarrollo neuropsicológico normal, aunque a veces se asocian a leves retrasos motores o del habla (Harris y cols., 2008). Predominan en los lactantes especialmente en los momentos de transición vigilia-sueño, por eso algunos autores las denominan “estereotipias parasómnicas” (Fernández-Álvarez, 2003; Fejerman y Fernández Álvarez, 2007). No existen estimaciones precisas de su prevalencia y es más controvertida aún su evolución: para algunos disminuyen luego de los 4 años, persisten para otros autores e incluso se observan en adultos en momentos de aburrimiento o estrés. Las estereotipias

primarias pueden dividirse en comunes o simples (chuparse el dedo, morderse el labio, morderse las uñas, *rocking*, *head banging*, golpetear con los dedos, golpetear un lápiz, enroscarse un mechón de pelo) y complejas (involucran movimientos de brazos, como aleteos o sacudidas bilaterales, zapateos, saltos, etc.). Algunos autores sugieren que las estereotipias primarias complejas se asemejan a las estereotipias secundarias. Las estereotipias primarias no se acompañan de manifestaciones neurocognitivas, pero su conocimiento es fundamental para establecer el diagnóstico diferencial con los tics.

Las estereotipias secundarias se presentan en el contexto de un cuadro neurológico o psiquiátrico, incluyendo TEA, retardo mental, deprivación sensorial (niños con ceguera o sordera congénita), síndrome de Rett, enfermedades neurodegenerativas, errores congénitos del metabolismo, infecciones, tumores o enfermedades psiquiátricas. En el caso de los TEA, la presencia de patrones de conducta repetitivos constituye un signo cardinal de la enfermedad. Los niños con autismo tienen más estereotipias que los niños con retardo mental de igual coeficiente intelectual (Goldman y cols., 2009) y su severidad y frecuencia se correlaciona con el grado de autismo, deterioro cognitivo, pérdida de funciones adaptativas y juego simbólico (Bishop y cols., 2006). La descripción de las manifestaciones neurocognitivas de estos cuadros se presentan en otros capítulos (para TEA, véase el capítulo 16; para discapacidad intelectual, el capítulo 6).

Si bien se ha puesto mucho empeño en tratar de describir patrones de estereotipias para los distintos cuadros, no se han podido diferenciar y hay una gran superposición entre niños con TEA, retardo mental y otros trastornos del desarrollo, así como en las estereotipias de niños con desarrollo neurológico normal (Muthugovindan y Singer, 2009). La excepción a esto son las niñas con síndrome de Rett, que presentan una estereotipia muy característica de tejer o lavarse las manos.

Fisiopatología

Se desconoce la fisiopatología tanto para las estereotipias primarias como para las secundarias. Las teorías que tratan de explicar sus mecanismos de producción van desde anomalías neurobiológicas hasta alteraciones psicológicas. En este sentido se plantea que las estereotipias pueden ser la consecuencia de autoestimulación (ceguera congénita, sordera, retardo mental, autismo), un intento de eliminar estímulos adversos cambiando pensamientos en acciones, un componente de TOC, trastorno de ansiedad, con conductas de perfeccionismo o de descontrol de impulsos.

Por otro lado, existe numerosa evidencia científica de su base neurobiológica, así como de su correlación con la severidad del autismo o retardo mental (Goldman y cols., 2009), la asociación con enfermedades cuyas bases biológicas y moleculares son bien conocidas, como el síndrome de Rett (Temudo y cols., 2007), la posibilidad de inducir estereotipias farmacológicamente tanto en modelos animales como en humanos, y los hallazgos anormales de las neuroimágenes.

La precisa localización anatómica se desconoce, pero se sugieren circuitos neuronales

que interconectan el neocórtex con el estriado y los ganglios basales. Si bien numerosos neurotransmisores coexisten en estas vías, se sospecha fuertemente que el sistema dopaminérgico sería el involucrado.

También se ha especulado con que las estereotipias tengan relación con los procesos del despertar y mantenimiento de la atención, dado que predominan en momentos de alerta disminuida como los que preceden al sueño o en situaciones de aburrimiento.

Se propone un modelo de herencia mendeliano para las estereotipias primarias, dada la ocurrencia de la misma estereotipia en un familiar de primer grado en 17 de 100 niños con desarrollo normal y antecedente de alguna estereotipia en algún miembro de la familia en 25 de los casos (Harris y cols., 2008).

Diagnósticos diferenciales

Las estereotipias deben diferenciarse de los hábitos, manierismos, tics motores complejos, TOC y discinesias paroxísticas; pero sin duda el error diagnóstico más frecuente es su confusión con los tics motores complejos. Varias características ayudan a diferenciarlos: las estereotipias empiezan en edades más tempranas (antes de los 3 años) que los tics (5-7 años); son fijas en su aspecto, a diferencia de lo cambiante de los tics; se localizan en manos, brazos o tronco, mientras que los tics predominan en cabeza, cuello y hombros; son rítmicas y en general más prolongadas que los tics, que tienden a ser breves, rápidos y aleatorizados; a diferencia de los tics, no se asocian a una sensación premonitoria o a una necesidad interna para su realización. Ambos aumentan con la ansiedad, la excitación o la fatiga y también ambos disminuyen con la distracción, pero en el caso de las estereotipias la respuesta a la distracción es instantánea y más dramática (cuadro 17.5).

Cuadro 17.5
Diagnóstico diferencial entre tics y estereotipias

	TICS	TICS ESTEREOTIPIAS
Edad de comienzo	5-7 años	< 3 años
Patrón de movimiento	Variables	Fijos
Localización	Predominio cara y cuello	Brazos, manos, cuerpo
Ritmo	Rápidos, aleatorizados	Rítmicos
Duración	Breves	Continuos y prolongados

Precipitantes	Excitación, estrés	Excitación, estrés
Supresión voluntaria	Breve	Distracción
Historia familiar	Frecuentemente +	+/-
Respuesta al tratamiento farmacológico	+	-

Fuente: Fejerman (2010).

Tratamiento

La respuesta de las estereotipias al tratamiento farmacológico es pobre e inconsistente. En el caso de los niños con autismo se proponen las terapias del comportamiento como medio para controlar también las estereotipias, con resultados variables (Rapp, 2005).

Para las estereotipias primarias se han utilizado terapias de reversión de hábitos y refuerzo diferencial, con resultados parciales (Miller, 2006).

Corea de Sydenham

Historia

Las descripciones originales de la SC datan de la Edad Media, cuando una epidemia del “mal de san Vito” se extendió por toda Europa. La condición era inicialmente considerada una maldición enviada por un santo, pero fue llamada “el baile de san Vito” porque los individuos afectados se creían curados si tocaban iglesias que almacenaran reliquias de este santo.

Paracelso acuñó el término “*corea sancti Viti*”. En el siglo XVII, Thomas Sydenham realizó una descripción exacta de lo que denominó “corea menor”. También describió la fiebre reumática (FR), pero no la asoció con la corea. Recién en 1850 se estableció una relación entre ellas. Roger, en 1866, postuló que la corea, la artritis y las enfermedades del corazón tenían una causa común.

Definición

La SC, también conocida como “corea menor” o “corea reumática”, es una de las principales manifestaciones clínicas de la FR y es la forma más común de la corea adquirida en la infancia. Es un cuadro caracterizado por la tríada de corea, labilidad

emocional e hipotonía.

Fisiopatología

Aunque la asociación con la infección por estreptococo beta-hemolítico del grupo A está demostrada, la patogenia no se conoce por completo. Se plantea una reacción cruzada mediada por anticuerpos contra antígenos antiestreptococo beta-hemolítico en sujetos susceptibles. Diferentes subconjuntos de anticuerpos parecen correlacionarse con manifestaciones clínicas distintas de la FR.

Desde un punto de vista fisiopatológico, los datos disponibles sugieren la implicación de los ganglios basales y estructuras corticales. Los estudios de imagen de resonancia magnética realizados durante y después de un episodio agudo de SC demostraron anomalías reversibles del cuerpo estriado, mientras que en la tomografía por emisión de positrones y la tomografía computarizada por emisión de fotón único se vio un hipermetabolismo e hiperperfusión del estriado.

Epidemiología

La frecuencia de la FR ha disminuido dramáticamente desde el uso de los antibióticos para el tratamiento de las infecciones por estreptococo beta-hemolítico. A pesar de lo anterior, sigue siendo un problema de salud pública, especialmente de los países en vías de desarrollo.

Se estima que la CS ocurre hasta en un 30% de los casos de FR (CDC, 2007). Se presenta entre los 5 y los 15 años, con una predominancia femenina de 2:1.

Manifestaciones clínicas

Neurológicas

La corea es el signo central de la enfermedad. Se trata de movimientos involuntarios breves, irregulares y randomizados que ocurren en cara y extremidades. Típicamente estos movimientos son continuos mientras el niño está despierto y desaparecen o mejoran en el sueño. La corea es generalizada, aunque puede predominar de un lado: el 20-30% de las CS pueden ser unilaterales. Es común observar “muecas faciales” que no son otra cosa que la afectación coreica de los músculos de la cara.

La corea se presenta con hipotonía y ambas, acompañadas de labilidad emocional, completan la tríada característica de la CS. La hipotonía en algunos casos puede ser tan severa que la extremidad parezca parética.

No hay afectación de pares craneanos, pero el habla puede verse comprometida por afectación coreica de los músculos faciales, linguales o laríngeos.

A diferencia de la carditis y la artritis reumatoidea, el intervalo entre la infección y su aparición puede ser prolongado (1-8 meses), lo que dificulta el diagnóstico.

En general el comienzo es insidioso. El cuadro se instala en horas o días. La intensidad de la corea es muy variable de un niño a otro, pero en general produce una marcada interferencia en la función motora.

Psiquiátricas

La revisión de casos con corea reumática muestra que casi siempre los síntomas sistémicos van acompañados de cuadros psiquiátricos con irritabilidad, conductas obsesivas y compulsivas, tics e incluso episodios psicóticos. Algunos casos quedan con síntomas obsesivo-compulsivos y secuelas conductuales (Moore, 1996).

Movimientos anormales psicógenos

Son definidos como aquellos trastornos del movimiento que no resultan de una patología orgánica y caen en la categoría de “síntomas médicos inexplicables”. Constituyen un gran desafío ya que su diagnóstico no es sencillo, no existiendo estudios complementarios que los diferencien de otros tipos de movimientos anormales.

Predominan en el sexo femenino y en mayores de 10 años. Característicamente mejoran cuando al paciente se lo deja solo o cree no estar siendo observado. Los movimientos anormales psicógenos más frecuentes son el temblor seguido de distonía y mioclonus, aunque también puede ocurrir un *mix* de movimientos involuntarios (Ferrara y Jankovic, 2008). Su instalación es en general aguda y en muchos casos se puede identificar un trauma físico o psicológico previo. Tanto el examen neurológico como los estudios complementarios son normales. El patrón de movimiento es muchas veces difícil de caracterizar o “inconsistente”, modificándose durante distintos momentos de la consulta o con maniobras que produzcan distracción. En algunas oportunidades responden al uso de placebos. A veces es necesario el seguimiento por lapsos prolongados para su confirmación.

El primer paso para su entendimiento es una correcta identificación, que evite excesivos estudios complementarios y tratamientos médicos innecesarios. Su resolución no es fácil, lo que causa muchas veces prolongadas ausencias escolares.

Bibliografía

- APA (American Psychiatric Association) (2000), *Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Diagnostic criteria from DSM-IV-TR*, Washington.
- (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-5*,

- Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Bishop, S.; Richler, J. y Lord, C. (2006), "Association between restricted and repetitive behaviors and nonverbal IQ in children with autism spectrum disorders", *Child Neuropsychol.*, 12(4-5): 247-267.
- Brunn, R. y Budman, C. (1992), "The natural history of Tourette syndrome", *Adv. Neurol.*, vol. 58, pp. 1-6.
- Castellanos, F.; Giedd, J.; Elia, J.; Marsh, W.; Ritchie, G.; Hamburger, S. y Rapoport, J. (1997), "Controlled stimulant treatment of ADHD and comorbid Tourette's syndrome: effects of stimulant and dose", *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry.*, 36(5): 589-596.
- CDC (Centers for Disease Control and Prevention) (2007), "Prevalence of diagnosed Tourette syndrome in persons aged 6-17 years-United States", *MMWR Morb. Mortal Wkly Rep.*, 5, 58(21): 581-585.
- Cerovac, N.; Petrović, I.; Klein, C. y Kostić, V. (2007), "Delayed-onset dystonia due to perinatal asphyxia: a prospective study", *Mov. Disord. Dec.*, 22(16): 2426-2429.
- Coffey, B.; Biederman, J.; Smoller, J.; Geller, D.; Sarin, P.; Schwartz, S. y Kim, G. (2000), "Anxiety disorders and tic severity in juveniles with Tourette's disorder", *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 39(5) 562-568.
- Cohen, A. y Leckman, J. (1992), "Sensory phenomena associated with Gilles de la Tourette's syndrome", *J. Clin. Psychiatry*, 53(9): 319-323.
- Cohrs, S.; Rasch, T.; Altmeyer, S.; Kinkelbur, J.; Kostanecka, T.; Rothenberger, A. y cols. (2001), "Decreased sleep quality and increased sleep related movements in patients with Tourette's syndrome", *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*, 70(2): 192-197.
- Dooley, J. M. (2006), "Tic disorders in childhood", *Semin. Pediatr. Neurol.*, 13(4): 231-242.
- Eapen, V.; Fox-Hiley, P.; Banerjee, S. y Robertson, M. (2004), "Clinical features and associated psychopathology in a Tourette syndrome cohort", *Acta Neurol. Scand.*, 109(4): 255-260.
- Erenberg, G.; Cruse, R. y Rothner, A. (1987), "The natural history of Tourette syndrome: a follow-up study", *Ann. Neurol.*, 22(3): 383-385.
- Fejerman, N. y Fernández Álvarez, E. (comps.) (2007), *Neurología pediátrica* [3ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 784-788.
- Fernández-Álvarez, E. (2003), "Estereotipias", *Rev. Neurol.*, 36(1): 54-56.
- (2010), "Dystonia. The paediatric perspective", *Eur. J. Neurol.*, 17(1): 46-51.
- Fernández-Álvarez, E. y Aicardi, J. (2001), *Movement disorders in children*, Nueva York, Mac Keith Press for the International Child Neurology Association.
- Ferrara, J. y Jankovic, J. (2008), "Psychogenic movement disorders in children", *Mov. Disord.*, 23(13): 1875-1881.
- Gadow, K.; Sverd, J.; Nolan, E.; Sprafkin, J. y Schneider, J. (2007), "Immediate-release methylphenidate for ADHD in children with comorbid chronic multiple tic disorder", *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 46(7): 840-848.

- Goetz, C.; Tanner, C.; Stebbins, G.; Leipzig, G. y Carr, W. (1993), "Adult tics in Gilles de la Tourette's syndrome: description and risk factors", *Neurology*, 42(4): 784-788.
- Goldman, S.; Wang, C.; Salgado, M.; Greene, P.; Kim, M. y Rapin, I. (2009), "Motor stereotypies in children with autism and other developmental disorders", *Dev. Med. Child Neurol.*, 51(1): 30-38.
- Harris, K.; Mahone, E. y Singer, H. (2008), "Nonautistic motor stereotypies: Clinical features and longitudinal follow-up", *Pediatr. Neurol.*, 38(4): 267-272.
- Hyde, T.; Aaronson, B.; Randolph, C.; Rickler, K. y Weinberger, D. (1992), "Relationship of birth weight to the phenotypic expression of Gilles de la Tourette's syndrome in monozygotic twins", *Neurology*, 42(3, pt. 1): 652-658.
- Jankovic, J. y Lang, A. (2008), "Movement disorders: diagnosis and assessment", en W. Bradley, R. Daroff, G. Fenichel y J. Jankovic (eds.), *Neurology in clinical practice* [5ª ed.], Filadelfia, Butterworth-Heinemann (Elsevier), p. 293.
- Jankovic, J. y Mejia, N. (2006), "Tics associated with other disorders", *Adv. Neurol.*, vol. 99, pp. 61-68.
- Jiménez-Jiménez, F.; Burguera, J.; Catalán, M.; Vázquez, A.; Vaamonde, J.; Vela-Desojo, L. y cols. (1997), "Delayed-onset dystonia in patients with antecedents of perinatal asphyxia", *Parkinsonism Relat. Disord.*, 3(1): 21-25.
- Khalifa, N. y Von Knorring, A. (2003), "Prevalence of tic disorders and Tourette syndrome in a swedish school population", *Dev. Med. Child Neurol.*, 45(5): 31531-31539.
- Kostanecka-Endress, T.; Banaschewski, T.; Kinkelbur, J.; Wüllner, I.; Luchtblau, S.; Cohrs, S. y cols. (2003), "Disturbed sleep in children with Tourette syndrome: a polysomnographic study", *J. Psychosom. Res.*, 55(1): 23-29.
- Kurlan, R. (1998), "Tourette's syndrome and PANDAS: will the relation bear out?", *Neurology*, 50(6): 1530-1534.
- Kurlan, R.; Como, P.; Miller, B.; Palumbo, D.; Deeley, C.; Andresen, E. y cols. (2002), "The behavioral spectrum of tic disorders: a community-based study", *Neurology*, 59(3) 414-420.
- Kurlan, R.; Eapen, V.; Stern, J.; McDermott, M. y Robertson, M. (1994), "Bilineal transmission in Tourette's syndrome families", *Neurology*, 44(12): 2336-2342.
- Kurlan, R.; Johnson, D.; Kaplan, E. y Tourette Syndrome Study Group (2008), "Streptococcal infection and exacerbations of childhood tics and obsessive-compulsive symptoms: a prospective blinded cohort study", *Pediatrics*, 121(6): 1188-1197.
- Leckman, J.; Zhang, H.; Vitale, A.; Lahnin, F.; Lynch, K.; Bondi, C.; Kim, Y. y Peterson, B. (1998), "Course of tic severity in Tourette syndrome: the first two decades", *Pediatrics*, 102(1 pt. 1): 14-19.
- Marcus, D. y Kurlan, R. (2001), "Tics and its disorders", *Neurol. Clin.*, 19(3): 735-758, 761.
- Micheli, F.; Fernández Álvarez, E. y Schteinschnaider, Á. (2002), *Vivir con tics*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.

- Miller, J.; Singer, H.; Bridges, D. y Warranch, H. (2006), "Behavioral therapy for treatment of stereotypic movements in nonautistic children", *J. Child Neurol.*, 21(2): 119-125.
- Moore, D. (1996), "Neuropsychiatric aspects of Sydenham's chorea: a comprehensive review", *J. Clin. Psychiatry*, 57(9): 407-414.
- Muthugovindan, D. y Singer, H. (2009), "Motor stereotypy disorders", *Curr. Opin. Neurol.*, 22(2): 131-136.
- Obeso, J.; Rothwell, J. y Marsden, C. (1981), "Simple tics in Gilles de la Tourette's syndrome are not prefaced by a normal premovement EEG potential", *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*, 44(8): 735-738.
- Pauls, D. (2003), "An update on the genetics of Gilles de la Tourette syndrome", *J. Psychosom. Res.*, 55(1): 7-12.
- Pauls, D.; Leckman, J. y Cohen, D. (1993), "Familial relationship between Gilles de la Tourette's syndrome, attention deficit disorder, learning disabilities, speech disorders, and stuttering", *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 32(5): 1044-1050.
- Pringsheim, T.; Lang, A.; Kurlan, R.; Pearce, M. y Sandor, P. (2009), "Understanding disability in Tourette syndrome", *Dev. Med. Child Neurol.*, 51(6): 468-472.
- Rapp, J. y Vollmer, T. (2005), "Stereotypy I: a review of behavioral assessment and treatment", *Res. Dev. Disabil.*, 26(6): 527-547.
- Sallows, G. y Graupner, T. (2005), "Intensive behavioral treatment for children with autism: Four-year outcome and predictors", *American Journal on Mental Retardation*, 110(6): 417-438.
- Sanger, T.; Chen, D.; Fehlings, D.; Hallett, M.; Lang, A.; Mink, J. y cols. (2010), "Definition and classification of hyperkinetic movements in childhood", *Mov. Disord.*, 25(11): 1538-1549.
- Scharf, J.; Miller, L.; Gauvin, C.; Alabiso, J.; Mathews, C. y Ben-Shlomo, Y. (2015), "Population prevalence of Tourette syndrome: A systematic review and meta-analysis", *Mov. Disord.*, 30(2): 221-228.
- Scott, B. y Jankovic, J. (1996), "Delayed-onset progressive movement disorders after static brain lesions", *Neurology*, 46(1): 68-74.
- Shprecher, D. y Kurlan, R. (2009), "The management of tics", *Mov. Disord.*, 24(1): 15-24.
- Singer, H. (2005), "Tourette's syndrome: from behaviour to biology", *Lancet Neurol.*, 4(3): 149-159.
- (2006), "Discussing outcome in Tourette syndrome", *Arch. Pediatr. Adolesc. Med.*, 160(1): 103-105.
- (2009), "Motor stereotypies", *Semin. Pediatr. Neurol.*, 16(2): 77-81.
- Swain, J.; Scahill, L.; Lombroso, P.; King, R. y Leckman, J. (2007), "Tourette syndrome and tic disorders: a decade of progress", *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 46(8): 947-968.
- Swedo, S.; Leonard, H.; Garvey, M.; Mittleman, B.; Allen, A.; Perlmutter, S. y cols. (1998), "Pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with

- streptococcal infections: clinical description of the first 50 cases”, *Am. J. Psychiatry*, 155(2): 264-271. Errata en: *Am. J. Psychiatry*, 155(4) 1998 [abril], p. 578.
- Temudo, T.; Maciel, P. y Sequeiros, J. (2007), “Abnormal movements in Rett syndrome are present before the regression period: a case study”, *Mov. Disord.*, 22(15): 2284-2287.
- The Tourette Syndrome Classification Study Group (1993), “Definitions and classification of tic disorders”, *Arch. Neurol.*, 50(19): 1013-1016.
- Tourette’s Syndrome Study Group (2002), “Treatment of ADHD in children with tics: a randomized controlled trial”, *Neurology*, 58(4): 527-536.

CAPÍTULO 18

TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO, TRASTORNOS PSIQUIÁTRICOS Y EPILEPSIA

Roberto Caraballo y María del Carmen Ronconi

Trastornos del desarrollo

En los últimos años se ha incrementado el interés en la asociación de epilepsia y alteraciones paroxísticas en el electroencefalograma (EEG) y los trastornos del desarrollo, en particular los trastornos del espectro autista (TEA), los trastornos del lenguaje y el síndrome de hiperactividad con o sin déficit de atención (ADHD, por su sigla en inglés) (Ballaban-Gil y Tuchman, 2000). El mecanismo epiléptico per se, con o sin crisis epilépticas, podría explicar en algunos pacientes los trastornos cognitivos. En este importante grupo, debemos considerar un subgrupo particular de pacientes que solo presentan anormalidades epileptiformes sin convulsiones. Estas anormalidades EEG podrían ser la causa de los trastornos cognitivos y en estos pacientes se nos plantean ciertas dificultades en la toma de decisión respecto de si se justifica indicar o no fármacos antiepilépticos (AE) (Caraballo y Fejerman, 2009).

Otro aspecto interesante sobre la relación entre los trastornos cognitivos y la epilepsia que se menciona en la literatura son los trastornos cognitivos transitorios, que podrían ocurrir durante alteraciones epileptiformes focales o generalizadas en el EEG (Aarts y cols., 1984; Binnie, 1993). La evaluación de la memoria o del lenguaje es más sensible para detectar estos trastornos cognitivos transitorios durante las descargas en el EEG. Pacientes con descargas electroencefalográficas en el hemisferio izquierdo o dominante presentaron un trastorno selectivo en las habilidades verbales, mientras que pacientes con descargas en el hemisferio derecho tuvieron un deterioro en las habilidades no verbales (Aarts y cols., 1984). Obviamente, las características de las manifestaciones cognitivas dependerán del área cerebral comprometida. Esto explica aquellos casos en que, por ejemplo, está comprometida de manera selectiva el área del lenguaje.

Sin embargo, en este capítulo nos vamos a referir a algunos trastornos del desarrollo, tales como el ADHD, las disfasias y el TEA, y su relación con la epilepsia.

Trastorno de atención con o sin hiperactividad y epilepsia

El trastorno de atención con hiperactividad (ADHD) o sin ella (ADD, por sus siglas en inglés) se manifiesta principalmente por déficit de la atención, hiperactividad, impulsividad, bajo umbral a la frustración con labilidad emocional. El ADHD suele presentarse en los niños con epilepsia, en quienes su frecuencia es claramente superior respecto de los niños sanos. Se considera en los niños con epilepsia una tasa de tres a cinco veces mayor que en la población normal (Aldenkamp y cols., 2006). Se han publicado tasas de prevalencia del 30% al 40% (Caplan y cols., 2008). Varios factores, tales como la lesión cerebral subyacente, el efecto crónico de las crisis epilépticas y de las alteraciones EEG y el efecto de los fármacos antiepilépticos, pueden contribuir al desarrollo de esta comorbilidad. La epilepsia del lóbulo temporal izquierdo se describió como la forma de epilepsia más frecuente asociada con conductas similares a las observadas en ADHD (Caplan y cols., 2008). Sin embargo, la epilepsia focal benigna del niño con espigas centrotemporales y otras formas de epilepsia focales, en particular aquellas originadas en el lóbulo frontal, y las epilepsias con convulsiones generalizadas también tienen mayor incidencia de hiperactividad y déficit de atención asociados (Sánchez-Carpintero y Neville, 2003). En los niños con epilepsia, la forma con predominio de déficit de atención es más frecuente que la forma combinada. También son comunes otros trastornos de conducta comórbidos, como ansiedad o conducta oposicionista-desafiante. Como se mencionó anteriormente, los AE pueden favorecer estas conductas, en especial el fenobarbital (FB), las benzodiazepinas (BDZ) y el topiramato (TPM), si bien en los AE nuevos estos trastornos son menos frecuentes.

La presencia de alteraciones EEG, en particular espigas centrotemporales o rolándicas en niños con ADHD, es más frecuente que en la población normal (Holtmann y cols., 2003). Recientemente un estudio realizado en 42 niños con ADHD evaluó la prevalencia de descargas epilépticas interictales e ictales a través de un video-EEG poligrafía durante toda la noche (Silvestri y cols., 2007). El 53% de los niños presentaron alteraciones EEG interictales; en el 2,3% de ellos las descargas fueron generalizadas. Las descargas focales más frecuentes encontradas fueron de localización en la región centrotemporal. Tres pacientes de 42 tuvieron crisis epilépticas nocturnas. Es interesante destacar en este estudio que el 26% de los pacientes evaluados presentaron el síndrome de las piernas inquietas durante el sueño. Este estudio demuestra que los pacientes con ADHD se asocian frecuentemente con alteraciones EEG interictales. La presencia de alteraciones EEG interictales y/o crisis parece tener un rol importante en el desarrollo cognitivo de los niños con ADHD, mientras que el síndrome de las piernas inquietas tiene un fuerte impacto sobre la conducta. Este síndrome a menudo está asociado al ADHD y debe ser tenido en cuenta para evitar el diagnóstico equivocado de crisis epilépticas motoras complejas o parasomnias.

Con relación al diagnóstico diferencial con la epilepsia, debemos mencionar niños que pueden manifestarse con crisis epilépticas parciales complejas denominadas “crisis hipercinéticas”, asociadas a descargas críticas en el lóbulo frontal (Weinstock y cols.,

2003). Algunos casos pueden corresponder a pacientes con epilepsia frontal nocturna autonómica dominante. Obviamente, las manifestaciones en estos pacientes son episódicas, con lo cual la sospecha de epilepsia resulta sencilla.

La asociación de ADHD, alteraciones EEG interictales y epilepsia también nos plantea interrogantes en la génesis de ambas patologías. El rol del fenómeno epiléptico en el ADHD aún no es claro. La comorbilidad en estos pacientes nos plantea en ocasiones dificultades en la decisión del tratamiento farmacológico que se va a utilizar.

El tratamiento del ADHD es importante en los niños con epilepsia. El metilfenidato resultó eficaz en los niños con epilepsia, con control de las convulsiones o sin él. Un aspecto terapéutico interesante es qué hacer en los niños con ADHD y descargas EEG sin crisis epilépticas asociadas. La atomoxetina también parece estar libre de riesgos, pero no se han publicado aún estudios controlados. Creemos que en los casos con descargas aisladas podrían evitarse los AE e indicarlos en los pacientes con espigas de alta frecuencia de descarga o descargas en el EEG con un riesgo importante de sufrir epilepsia. Cuando se decide medicar deben evitarse las BDZ y el FB, ya que empeoran los trastornos de conducta. La carbamacepina (CBZ) o la oxcarbacepina (OXC) son los fármacos de elección, en particular en los niños con descargas focales, y el ácido valproico (AVP) cuando se presentan descargas de espiga-onda generalizadas.

Lenguaje y epilepsia

Los trastornos en el desarrollo del lenguaje son tratados en el capítulo 9. Una serie de trastornos del lenguaje en niños se asocian con alteraciones EEG evidentes, que incluyen disfasias del desarrollo, síndrome de Landau-Kleffner (SLK), encefalopatía epiléptica con punta-onda continua y TEA. En estos síndromes aún no es clara la relación entre los trastornos cognitivos y el fenómeno epiléptico. Una posibilidad es que ambas manifestaciones separadas sean debidas a una misma causa subyacente. La otra posibilidad es que los trastornos cognitivos sean directamente debidos a un fenómeno epiléptico (Deonna, 1993).

1. Disfasias del desarrollo

La presencia de alteraciones EEG en niños con disfasias del desarrollo se da en un porcentaje mayor en comparación con la población normal (Maccario y cols., 1982; Echenne y cols., 1992). Tuchman y cols. (1991) reportaron la existencia de un 9% de alteraciones EEG en niños con disfasias del desarrollo sin epilepsia, frente al 1% de la población normal. Por otra parte, en niños con disfasias del desarrollo la realización de EEG durante todo el sueño nocturno ha demostrado un mayor porcentaje de alteraciones EEG en esta etapa, comparado con los EEG realizados durante la vigilia (Echenne y cols., 1992). Estos últimos hallazgos nos indican que debemos realizar EEG de sueño a todos los pacientes con disfasias del desarrollo. Existen pacientes con formas intermedias

que nos plantean dificultades en su delimitación nosológica. Ejemplos serían aquellos pacientes en que las descargas electroencefalográficas funcionales comienzan en edades muy tempranas, es decir, antes de que se desarrolle el lenguaje, o aquellos niños con disfasias del desarrollo asociadas a descargas electroencefalográficas frecuentes dominantes en áreas temporales. No obstante, no existe evidencia cierta de que las alteraciones EEG sean un mecanismo causal para la mayoría de las disfasias del desarrollo, aunque en particular una alteración EEG focal y de alta frecuencia de descarga en áreas temporales o con descargas continuas durante el sueño lento podría determinar una disfunción en la maduración del lenguaje. Las alteraciones encontradas en los casos de disfasias del desarrollo son similares a las descritas en la afasia epiléptica adquirida o SLK. De acuerdo con algunos autores, estos resultados sugieren un mecanismo subyacente similar entre las disfasias del desarrollo y el SLK, pero la disfunción EEG comenzaría antes del desarrollo del lenguaje (Maccario y cols., 1982; Echenne y cols., 1992; Deonna, 1993). La descripción de dos hermanas gemelas homocigóticas, una de las cuales tenía una disfasia del desarrollo y la otra un SLK, sustenta esta hipótesis (Echenne y cols., 1992). Creemos que aún son necesarios estudios metodológicamente bien diseñados que nos permitan determinar el verdadero rol del fenómeno epiléptico, en especial en los niños con disfasias del desarrollo y anomalías EEG.

2. Afasia epiléptica adquirida o síndrome de Landau-Kleffner

Es excepcional reconocer en un niño la pérdida selectiva del lenguaje adquirido sin que se acompañe de trastornos motores o de la conciencia. Por lo tanto, creemos de interés identificar al SLK, que se caracteriza por la aparición, en forma aguda o subaguda, de una verdadera afasia en el niño, más aún cuando puede permanecer durante un tiempo prolongado y a veces se hace permanente. Este síndrome presenta como segundo elemento característico un EEG con descargas paroxísticas marcadas de espigas y ondas lentas bilaterales de alta frecuencia y predominantes durante el sueño. Finalmente, estos pacientes tienen en alrededor del 80% de los casos crisis epilépticas en algún momento de su evolución. El impedimento progresivo en funciones corticales superiores debe considerarse un epifenómeno de la actividad eléctrica cerebral anormal y justifica la inclusión de este síndrome entre las encefalopatías epilépticas. Estas se definen como aquellos síndromes en que el fenómeno epiléptico per se, ya sea las crisis epilépticas y/o las alteraciones EEG, lleva a un deterioro cognitivo.

Manifestaciones clínicas

La característica más prominente es la afasia adquirida, puesto que las crisis se observan en solo el 70-80% de los pacientes (Beaumanoir, 1992). La edad de comienzo oscila entre los 3 y los 8 años y los varones son más afectados que las mujeres (Beaumanoir, 1992). La aparición de la afasia es con frecuencia insidiosa, progresiva,

con mejorías y agravaciones espontáneas en su curso. La característica más común es la agnosia auditiva verbal y por eso en muchos casos el primer diagnóstico es de pérdida de la audición (Rapin y cols., 1977). La agnosia puede extenderse incluso hasta los ruidos familiares. En algunos casos el comienzo puede ser abrupto y pueden ocurrir distintos tipos de afasia (Soprano y cols., 1994). Puede transcurrir un tiempo variable entre la pérdida de la capacidad de comprender el lenguaje verbal y la aparición de la afasia expresiva. En general se señala que los pacientes fueron antes normales, tanto en el desarrollo psicomotor como en el del lenguaje. Sin embargo, volviendo a una historia detallada de las características del desarrollo del lenguaje de estos niños, se observa que 9 de 12 pacientes habían tenido características de disfasia del desarrollo (Soprano y cols., 1994). Se han informado trastornos neuropsicológicos y conductuales, pero los hallazgos más frecuentes son hipercinesia y excitabilidad. De hecho, es muy llamativo que niños con una deficiencia tan severa para comprender el lenguaje solo presenten características del tipo psicótico o autista cuando la afasia aparece en edades muy tempranas (Deonna y cols., 1982; Fejerman y Medina, 1986).

Los tipos de crisis más comunes son: mioclonías palpebrales, parpadeo, ausencias atípicas, caídas cefálicas y crisis atónicas en los miembros superiores, automatismos y, en ocasiones, crisis motoras parciales con generalización secundaria (Caraballo y cols., 1999).

Características del electroencefalograma

El EEG de vigilia suele mostrar salvas breves de espiga-onda temporal o temporooccipital, ya sean simétricas o asimétricas. El hallazgo más típico aparece en el EEG de sueño más lento como una actividad de descargas continuas de espiga y onda de 1,5 a 5 Hz, que puede verse en más del 85% del registro (Fejerman y Medina, 1986; Caraballo y cols., 1999).

Algunos autores señalaron que hay una relación entre las anomalías epilépticas del SLK y las epilepsias benignas de la niñez. Más aún, se informó sobre algunos pacientes con una historia de epilepsia benigna de la niñez con espigas centrotemporales típicas antes del comienzo del SLK (Fejerman y Medina, 1986; Fejerman y cols., 2000).

No se ha demostrado una clara correlación entre el grado de trastorno del lenguaje y la frecuencia y severidad de las anomalías EEG o las crisis, aunque durante los períodos de mayor afasia las actividades epiléptiformes en el EEG son más prominentes.

Pronóstico

La evolución del SLK es variada. Las crisis suelen controlarse con AE y las anomalías EEG desaparecen después de unos años. No obstante, el trastorno del lenguaje puede no resolverse nunca en cerca de la mitad de los pacientes.

Tratamiento

Cabe destacar que debemos ser enérgicos en el tratamiento del SLK para evitar una secuela permanente en el área del lenguaje. Comenzar con benzodiazepinas (BDZ),

etosuximida o sultiamo. También se puede utilizar una combinación de algunos de estos. Si no se observan mejorías significativas, la siguiente indicación son los esteroides en dosis altas. En el SLK, los esteroides deben mantenerse durante varios meses por lo menos y a veces se comienza a ver una mejoría después de dos meses (Marescaux y cols., 1990; Caraballo y cols., 1992, 1999).

Existen pacientes con SLK que se sometieron con éxito al tratamiento quirúrgico (transecciones subpiales) (Morrell y cols., 1995) y estimulación del nervio vago (Park, 2003).

Queremos enfatizar la importancia de la identificación del SLK. No solo por la necesidad del diagnóstico diferencial con otras patologías y la posibilidad de modificar su curso evolutivo mediante los diferentes tratamientos, sino también por la necesidad de una reeducación temprana en vías de comunicación no verbales que le permitan al paciente continuar relacionándose con el medio, y mantener y desarrollar sus facultades intelectuales y sus afectos y sentimientos.

3. Otros síndromes epilépticos familiares asociados a trastornos del lenguaje

Se han descrito familias afectadas por una epilepsia focal benigna con espigas centrotemporales o rolándica autonómica dominante asociada con dispraxia del habla (Scheffer y cols., 1995). También se ha descrito una familia con un patrón de herencia ligado al cromosoma X que presenta una mutación de SRPX2 (Roll y cols., 2006). La epilepsia rolándica familiar con dispraxia del habla es un trastorno raro y los diferentes patrones de herencia sugieren heterogeneidad genética.

Recientemente, se ha descrito una familia con epilepsia caracterizada por crisis epilépticas focales y generalizadas asociadas a alteraciones EEG multifocales y generalizadas y disfasia del desarrollo. Aún no se ha podido identificar la relación de este síndrome con ninguno de los marcadores genéticos conocidos en pacientes con trastornos del lenguaje o epilepsia (Michelucci y cols., 2008).

Trastornos del espectro autista y epilepsia

Los TEA incluyen niños que presentan déficits clínicos significativos en tres áreas conductuales: 1) déficit en habilidades sociales, 2) déficit en habilidades comunicativas verbales y no verbales y 3) rangos rígidos y restrictos de intereses y actividades, con patrones repetitivos de conducta (Rapin, 2007; véase también el capítulo 15 de esta obra).

1. Epilepsia

La prevalencia de epilepsia en niños con TEA varía desde el 11% al 39% (Olsson y

cols., 1988; Steffenburg y cols., 1996; Tuchman y Rapin, 1997; Kawasaki y cols., 1997; Kobayashi y Murata, 1998). La variabilidad de los resultados en los diferentes estudios con relación a la frecuencia de las convulsiones depende de tres factores de riesgo: a) la edad de los pacientes (el mayor porcentaje se encontró en la serie de pacientes en que se incluyeron casos adolescentes y adultos jóvenes); b) nivel intelectual (el mayor porcentaje de convulsiones se encontró en niños con retardo mental severo), y c) también se encontró mayor porcentaje de convulsiones en pacientes con severos trastornos del lenguaje de tipo expresivo y comprensivo (agnosia auditiva verbal). El inicio de las convulsiones se da generalmente en los tres primeros años de vida o en la adolescencia. Casos nuevos con convulsiones también han sido descritos en pacientes adultos jóvenes. El tipo más frecuente de crisis epilépticas registradas en pacientes con TEA son las parciales complejas, las tónico-clónicas generalizadas y las combinaciones de crisis focales y generalizadas (Olsson y cols., 1988). En los casos idiopáticos, los factores de riesgo para desarrollar convulsiones son los mencionados precedentemente; sin embargo, en los pacientes con TEA asociados a lesión cerebral, en particular a esclerosis tuberosa o trastornos del desarrollo cortical que además presentan retardo mental, las posibilidades de tener crisis epilépticas son aún mayores. En este grupo de pacientes, es interesante destacar que la asociación de lesión cerebral, retardo mental y síndrome de West aumenta las posibilidades de desarrollar signos y síntomas compatibles con el TEA. En aquellos niños con síndrome de West sin lesión cerebral, el fenómeno epiléptico en un cerebro en desarrollo podría tener un rol importante en la génesis del trastorno conductual (Tuchman y Scott, 2016).

En un estudio retrospectivo un 30% de los niños con TEA presentan una regresión de la conducta. El desarrollo y la conducta del niño eran mucho más normales en los dos primeros años de vida. La pérdida del lenguaje y de las habilidades del juego y la menor sociabilidad contrastaron con las habilidades motoras preservadas. La regresión autista ha despertado controversias por su superposición con el SLK. Los niños con regresión autista comienzan con el deterioro en edades más tempranas y el porcentaje de convulsiones es francamente menor que en el SLK. Los niños con regresión con pérdida del lenguaje antes de los 24 meses de edad desarrollan TEA, a diferencia de los que tienen SLK, quienes no desarrollan autismo (Shinnar, 2001; Sy y cols., 2003). Por otro parte, los niños autistas sin regresión presentan un significativo menor porcentaje de anomalías EEG comparados con aquellos niños con regresión del lenguaje y trastornos conductuales. En los niños con regresión autista se plantea el fenómeno epiléptico en la génesis de este trastorno.

Una de las dificultades que se presentan en la práctica diaria en los niños con trastornos generalizados del desarrollo son las conductas particulares que manifiestan y que son difíciles de diferenciar de las crisis epilépticas. Manierismos faciales complejos en brazos y en manos pueden simular crisis focales complejas. Movimientos ticosos en niños con síndrome de Asperger pueden confundirse con mioclonías. Episodios de retroversión ocular, que en ocasiones son crisis epilépticas, pueden ser manifestación de un fenómeno catatónico estereotipado en niños autistas. Un niño puede mostrar episodios

muy similares, que a veces son de origen epiléptico y en otras oportunidades consisten en un problema de comportamiento por su TEA. El video-EEG es muy útil en el diagnóstico diferencial, aunque a veces es muy difícil reconocer con precisión esos episodios en un niño con trastornos de conducta serios.

El síndrome de Asperger se presenta en aproximadamente de 3 a 4 de cada 1000 niños. También es más frecuente en varones que en mujeres. A pesar de no existir estudios epidemiológicos que nos permitan conocer la prevalencia de epilepsia en el síndrome de Asperger, los trabajos publicados muestran un discreto aumento del riesgo de presentar crisis epilépticas (Cederlund y Gillbert, 2004).

2. Alteraciones electroencefalográficas sin epilepsia

Tuchman y Rapin (1997) reportaron alteraciones EEG sin epilepsia en el 15% de 392 niños en quienes se realizaron EEG de sueño. Otros estudios en niños con TEA sin epilepsia mostraron alteraciones EEG en del 20% al 30% de los casos (Giovanardi-Rossi y cols., 2000; Kawasaki y cols., 1997; Volkmar y Nelson, 1990). La realización de EEG de sueño prolongados o durante toda la noche demuestra la presencia de un mayor porcentaje de alteraciones EEG en niños con TEA.

3. Rol del fenómeno epiléptico en la génesis del trastorno del espectro autista

Es aún tema de discusión la relación entre la epilepsia y alteraciones EEG y los trastornos del lenguaje y TEA. Pueden existir manifestaciones clínicas diferentes que indiquen disfunción de un área cerebral determinada. En otras circunstancias, las manifestaciones epilépticas pueden interferir en el funcionamiento cerebral causando o contribuyendo al trastorno del lenguaje o cognitivo. Existen evidencias epidemiológicas sobre un alto porcentaje de alteraciones EEG y epilepsia en pacientes con TEA; sumadas a algunas publicaciones que muestran una mejoría clínica significativa con el uso de AE, sustentan la estrecha relación entre los trastornos del desarrollo y la epilepsia (Deonna, 1993; Nass y cols., 1998). Sin embargo, no podemos confirmar que las alteraciones EEG y la epilepsia sean la causa de los trastornos del desarrollo. En algunos pacientes con TEA, en particular aquellos con historia de regresión autista, el mecanismo de la disfunción podría ser epiléptico, similar a lo que ocurre en los casos con SLK o el síndrome de epilepsia y punta-onda continua durante el sueño lento. Estos últimos son síndromes epilépticos de la niñez en los cuales las alteraciones EEG están asociadas con una regresión en el lenguaje y con trastornos de conducta, pero aún en estos síndromes no es clara la patogénesis (Deonna y Roulet, 2006; Tuchman y cols., 2009). Es muy importante comprender la asociación de los trastornos del desarrollo y la epilepsia, no solo para un mejor conocimiento de la fisiopatología, sino también para elaborar un tratamiento correcto.

Trastornos psiquiátricos en los pacientes con epilepsia

Durante muchos años se consideró que quienes padecían epilepsia tenían una personalidad patológica característica y alteraciones psicopatológicas definidas. Sin embargo, desde el punto de vista médico, este concepto estaba equivocado. Un número importante de pacientes institucionalizados durante mucho tiempo portadores de epilepsia presentaban trastornos comórbidos, alteraciones que justificaban los problemas psiquiátricos asociados. Varios factores podrían desempeñar un papel destacado en el origen de estos trastornos (Devinsky y cols., 2008).

Existe una enorme y contradictoria cantidad de publicaciones sobre los riesgos que tienen los pacientes con epilepsia de sufrir trastornos psiquiátricos. La mayoría de los estudios sugieren que alrededor de un tercio de las personas con epilepsia los padecen. La incidencia real depende de la selección de la población estudiada, de los criterios de inclusión y de las definiciones utilizadas. Cuanto más severa es la epilepsia y cuanto más prolongado el tiempo de evolución, mayor es el riesgo de que aparezcan estos trastornos.

Psicosis

Según la Organización Mundial de la Salud, la psicosis se caracteriza por la presencia de alucinaciones, ilusiones o un número limitado de severas anormalidades de la conducta, como excitación considerable e hiperactividad, retraso psicomotor y conducta catatónica (OMS, 1992). En el *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales*, quinta edición (DSM-5) (APA, 2014), el término “psicosis” se refiere a ilusiones, alucinaciones marcadas, desorganización del lenguaje o conductas catatónicas o desorganizadas. La psicosis puede estar relacionada directamente con la actividad epiléptica o ser un epifenómeno o trastorno comórbido.

1. Psicosis ictal

La psicosis ictal suele estar vinculada al estado epiléptico de crisis focales complejas. En la práctica clínica no son raras las crisis epilépticas que se originan en el lóbulo temporal, pero algunas de ellas lo hacen en el lóbulo frontal. El estado focal simple o un aura continua se pueden manifestar por alucinaciones complejas, trastornos del pensamiento y síntomas afectivos. En ocasiones, la actividad EEG es escasa y no puede registrarse con electrodos de superficie en estudios habituales. En cuadros clínicos con estas características debe realizarse un registro EEG continuo. En caso de documentar el origen epiléptico de los trastornos psiquiátricos, es necesario iniciar un tratamiento intravenoso de emergencia.

2. Psicosis posictal

La mayoría de los cuadros de psicosis posictal son secundarios a una serie de convulsiones tónico-clónicas o estado de mal epiléptico. Es raro que una psicosis se desarrolle luego de una crisis tónico-clónica generalizada única o una serie de crisis focales complejas (Trimble y Schmitz, 2008). En los ancianos, una psicosis puede ser la manifestación inicial de una epilepsia de reciente comienzo. La psicosis posictal representa el 25% de las psicosis en epilepsia. También ha sido relacionada con lesiones estructurales temporales asociadas con crisis focales complejas. El intervalo entre las convulsiones y el origen de la psicosis es de 1 a 6 días.

Las manifestaciones psicóticas pueden desaparecer en forma espontánea en pocos días o semanas, a menudo sin necesidad de tratamiento con psicofármacos. Sin embargo, en algunos casos se desarrolla psicosis crónica luego de psicosis posictales recurrentes o simples. Se estima que esto último ocurre en un 25% de los pacientes (Trimble y Schmitz, 2008). En algunos casos podría deberse a la actividad epiléptica, por lo que es necesaria la prescripción de AE. El lorazepam es el fármaco de elección y con el cual se obtienen excelentes resultados. Cuando la psicosis persiste podrían ser útiles los antipsicóticos. En los pacientes que desarrollan manifestaciones conductuales violentas es necesaria la internación.

La fisiopatología de la psicosis posictal podría compararse con la de la parálisis de Todd o deberse a trastornos en los neurotransmisores, en especial, la dopamina.

3. Psicosis paraictal

A veces resulta difícil diferenciar entre psicosis paraictal y posictal. En la psicosis paraictal las manifestaciones psicóticas aparecen en forma gradual y paralela al aumento de la frecuencia de las crisis. La relación con las crisis puede no reconocerse si no se realiza durante un tiempo prolongado un control cuidadoso de la frecuencia de estas. Los pacientes con epilepsias refractarias en quienes se suspende la medicación para obtener registros EEG críticos pueden desarrollar rápidamente manifestaciones psicóticas paraictales.

4. Psicosis no relacionada con la epilepsia

En estos casos la psicosis ocurre entre las crisis epilépticas y no tiene relación directa con el fenómeno epiléptico. Son menos frecuentes que la forma periictal (véase el apartado “Depresión y ansiedad” más adelante), pero son más severas y de mayor duración, a diferencia de la primera, que es más breve y autolimitada. En pediatría, los cuadros de psicosis en los pacientes con epilepsia o sin ella suelen observarse en quienes tienen daño cerebral o retraso mental.

En cuanto a los factores de riesgo, la patogenia de las manifestaciones psicóticas relacionadas con la epilepsia es heterogénea. En la mayoría de los casos estarían involucrados numerosos factores, agudos y crónicos. La mayoría de los factores

descriptos están asociados con la psicosis interictal. En el capítulo 7 se mencionan los factores de riesgo asociados especialmente con esta última (Trimble y Schmitz, 2008).

5. Psicosis alternativa y normalización forzada

En algunos pacientes los períodos de control de las crisis y normalización o mejoría significativa del EEG pueden asociarse con el desarrollo de una psicosis, manifestaciones que pueden regresar una vez que reaparecen las crisis. Este fenómeno ha sido denominado “psicosis alternativa”. La normalización forzada se caracteriza por la normalización o la casi normalización del EEG respecto de los EEG previos o posteriores cada vez que recurren las manifestaciones psicóticas (Schmitz, 2008).

El antagonismo entre la epilepsia y la psicosis puede existir a pesar de que estas dos entidades se asocien en un porcentaje más frecuente de lo fortuito. El reconocimiento de este fenómeno antagónico puede definirse correctamente en la medida en que se realicen controles EEG periódicos y oportunos. La asociación frecuente de epilepsia y psicosis y el fenómeno antagónico entre estas dos entidades muestran con claridad una estrecha relación biológica entre ambas.

6. Psicosis posterior a una cirugía

Se han observado cuadros de psicosis luego de la cirugía del lóbulo temporal, sobre todo en pacientes con epilepsia secundaria a un ganglioglioma. Es más común en los enfermos operados del lóbulo temporal derecho y no hay relación con el éxito obtenido en el control de las crisis (Trimble y Schmitz, 2008).

7. Tratamiento

El tratamiento de los trastornos psiquiátricos es similar en los pacientes con epilepsia o sin ella. La estrategia terapéutica debe analizarse en forma individual.

Los pacientes con psicosis deberían ser tratados con neurolépticos, si bien estos fármacos, como los antidepresivos, pueden disminuir el umbral convulsivo.

La psicosis posictal puede ser tratada a pesar de que el cuadro a menudo desaparece con rapidez. Es más importante evitar los riesgos de daño para el paciente u otras personas. En este caso, la administración de BDZ durante 48 horas puede ser una alternativa. Si se decide medicar con psicotrópicos, puede indicarse haloperidol a intervalos regulares o los nuevos antipsicóticos. Dado que es posible la recidiva de la psicosis posictal, es importante estar atento y tratar de controlar la repetición de las crisis epilépticas o indicar BDZ durante 48 horas cuando comienza un ataque de crisis agrupadas. Si todas estas opciones fracasan, pueden prescribirse antipsicóticos intermitentes o continuos, si fuera necesario.

Cuando la psicosis aparece en pacientes con aumento de las crisis epilépticas o no se observan cambios en la frecuencia de las crisis, la risperidona o los antipsicóticos atípicos podrían ser una opción. Se debe tener en cuenta que en los pacientes que reciben antiepilépticos (AE) inductores enzimáticos puede disminuir la concentración de los neurolépticos y, por lo tanto, se requiere un aumento de las dosis. En ocasiones, la introducción de un neuroléptico o un antidepresivo aumenta los niveles séricos de los AE.

La indicación de psicofármacos solos no es suficiente para el tratamiento de estos pacientes. Esta situación exige un abordaje integral que incluya psicoterapia, así como un trabajo de rehabilitación social y de integración familiar.

En los casos severos y refractarios al tratamiento con psicotrópicos el *electroshock*, una alternativa válida en el tratamiento de la psicosis, no está contraindicado en los pacientes con epilepsia.

Depresión y ansiedad

La depresión y la ansiedad son los trastornos psiquiátricos comórbidos más frecuentes asociados con la epilepsia refractaria. Ambos pueden coexistir en un mismo paciente (Kanner y Ettinger, 2008).

La depresión y la ansiedad asociadas con la epilepsia se clasifican de acuerdo con la relación temporal con las crisis epilépticas. Los síntomas periictales incluyen los síntomas que preceden (preictal), siguen (posictal) o son la expresión clínica de la crisis (ictal). Las manifestaciones interictales aparecen en forma independiente de las convulsiones. Algunos pacientes presentan al mismo tiempo síntomas periictales e interictales (Kanner y Blumer, 2008).

Las manifestaciones ictales típicas de depresión son breves, estereotipadas, ocurren fuera de contexto y están asociadas con otras manifestaciones ictales, como idea de suicidio y sentimiento de culpa. Las crisis de miedo o ataques de pánico como una forma de crisis focal simple son las manifestaciones psiquiátricas ictales más frecuentes.

La depresión y la ansiedad como síntomas preictales preceden a las crisis en varias horas o días, y son aún más evidentes durante las 24 horas anteriores a la convulsión. Las manifestaciones posictales de depresión ocurren durante los 5 días posteriores a las crisis. Otras manifestaciones posictales pueden también estar asociadas. La ansiedad puede ser una manifestación durante las 72 horas posteriores a una convulsión. Fobias y trastornos obsesivo-compulsivos han sido reconocidos también como manifestaciones psiquiátricas posictales (Kanner y Ettinger, 2008).

Entre los trastornos depresivos, los interictales han sido los reconocidos con mayor frecuencia en las personas con epilepsia. Cuadros de depresión severos y trastornos del humor leves se pueden asociar con la epilepsia, así como formas atípicas de depresión (Fejerman y Caraballo, 2000). El suicidio ha sido reconocido como una manifestación de depresión en estos pacientes. La tasa de suicidio es 5 veces más frecuente en las personas con epilepsia que en la población general.

Tratamiento

De acuerdo con Kanner y Blumer (2008), antes de iniciar el tratamiento farmacológico es importante considerar algunas preguntas:

- a) Si los cambios psiquiátricos tienen relación con la introducción o el aumento de un AE.
- b) Si los síntomas comienzan luego de la suspensión de la medicación antiepiléptica con propiedades conocidas de mejorar estos trastornos. En este caso, es importante investigar los antecedentes familiares de depresión, pues podría tratarse de problemas de depresión enmascarados por el tratamiento antiepiléptico.
- c) Si los síntomas psiquiátricos comenzaron cuando se agregó un AE que puede alterar el metabolismo de los antidepresivos previamente indicados.
- d) Si los trastornos psiquiátricos aparecen luego de la remisión de las crisis o luego del empeoramiento de estas.

Por otra parte, antes de elegir el psicofármaco se debe considerar el riesgo de que este empeore las crisis y si existe una interacción farmacocinética o farmacodinámica con otros medicamentos, en particular los AE (Kanner y Blumer, 2008).

La depresión y la ansiedad pueden tratarse con antidepresivos (Kanner y Ettinger, 2008). Para reducir al mínimo los riesgos de que estos favorezcan la aparición de convulsiones se debe comenzar con dosis bajas y aumentarlas en forma lentamente progresiva hasta alcanzar el efecto deseado. Los antidepresivos habituales son los tricíclicos y los inhibidores selectivos de la serotonina. Estos últimos, como la fluoxetina, la paroxetina, la sertralina, la fluxamina y el citalopram, son los más convenientes en el tratamiento de la depresión en personas con epilepsia. El citalopram puede utilizarse en pacientes que además presentan trastornos de ansiedad. La paroxetina no interactúa con los AE clásicos. También puede indicarse la venlafaxina inhibidora de la serotonina-norepinefrina. Algunos antidepresivos deberían evitarse, pues son más propensos a favorecer las convulsiones (por ejemplo, maprotilina, bupropión, amoxapina y clorimipramina).

Los AE inductores enzimáticos a través del sistema citocromo P450 en dosis habituales, como fenitoína, carbamacepina, fenobarbital, primidona, así también la oxcarbacepina y el topiramato en dosis altas, alteran el metabolismo de los antidepresivos. La reaparición de los síntomas psiquiátricos exige un ajuste de las dosis de los psicotrópicos. El resto de los AE nuevos no afectan el metabolismo de los antidepresivos.

En los pacientes con trastornos bipolares y epilepsia se pueden mejorar los trastornos psiquiátricos con AE, sobre todo carbamacepina, ácido valproico, lamotrigina y oxcarbacepina.

Trastornos de la personalidad

No existen evidencias claras sobre los trastornos de la personalidad asociados con la epilepsia. Los efectos biológicos de la epilepsia, la acción de los AE y las dificultades secundarias que implica vivir o crecer con epilepsia pueden contribuir a los cambios de personalidad. La mayoría de las personas con epilepsia tienen una personalidad dentro de los parámetros considerados normales.

Se han reconocido cambios específicos de la personalidad en estos pacientes. Incluyen una serie de alteraciones que se observan sobre todo en la epilepsia del lóbulo temporal y consisten en cambios en la conducta sexual, casi siempre una disminución en el interés por el sexo, o un deseo compulsivo de escribir, así como un interés excesivo por los temas religiosos. Los pacientes con focos epileptógenos en el hemisferio izquierdo parecen tener una tendencia a la ideación, más interés por la filosofía y menor preocupación por sus propias cosas, mientras que las personas con focos epilépticos derechos son más emotivas, con tendencia a alternar con períodos de tristeza y euforia, y a tener una excesiva opinión sobre sí mismas (Devinsky y cols., 2008). Sin embargo, en un trabajo en que se investigó depresión, ansiedad, trastornos de la personalidad y otros aspectos psicopatológicos en sesenta y siete pacientes con epilepsia del lóbulo temporal en comparación con 64 pacientes con epilepsia extratemporal, no se observaron diferencias entre lateralización de la zona epileptógena en el hemisferio izquierdo y en el derecho. Tampoco se halló un exceso de síntomas psiquiátricos en los pacientes con epilepsia del lóbulo temporal (Swinkels y cols., 2006).

En los pacientes con epilepsia del lóbulo frontal se observaron trastornos de conducta como agresividad, falla en el control de los impulsos, psicosis, alteraciones en el comportamiento sexual, cambios de personalidad, alteraciones en el juicio y de relación, confabulación, conductas de desinhibición, entre otras. Los riesgos de sufrir trastornos psiquiátricos han sido mayores en los pacientes con epilepsia con alteraciones en ambos lóbulos temporales y frontales (Devinsky y cols., 2008).

Se ha escrito mucho sobre los perfiles cognitivos y de personalidad de los pacientes con epilepsia mioclónica juvenil (EMJ) (Janz y Christian, 1994; Trimble, 2000; Janz, 2002; Beghi y cols., 2006). En un estudio retrospectivo sobre comorbilidad psiquiátrica en 170 pacientes con EMJ, se encontraron trastornos de la personalidad en el 14% de ellos, además de otros trastornos definidos, como prepsicosis, dependencia o histrionismo (Gelisse y cols., 2001). Existe coincidencia de criterios acerca de que los jóvenes con EMJ tienden a acostarse tarde, beben alcohol en exceso, son atractivos e inestables, sugestionables, poco confiables e inmaduros (Beghi y cols., 2006). Estos trastornos de personalidad y de conducta podrían afectar la toma normal de la medicación antiepiléptica.

También en pacientes con epilepsia-ausencia de la niñez se han reconocido cambios en la conducta. Existen evidencias de que los pacientes con epilepsias generalizadas idiopáticas pueden presentar trastornos cognitivos y de conducta (Devinsky y cols., 2008).

El tratamiento de los trastornos de personalidad en los pacientes con epilepsia no es una tarea sencilla. La terapia cognitivo-conductual y la psicoterapia son los tratamientos aconsejados. Se requiere una cuidadosa selección de los AE para reducir o evitar los posibles cambios intermitentes de la personalidad. De acuerdo con el trastorno psiquiátrico reconocido podrían indicarse antipsicóticos, antidepresivos o ansiolíticos, por lo que también es muy importante la selección del psicotrópico.

Interacciones entre psicofármacos y antiepilépticos

Ya se dijo que los trastornos psiquiátricos son comunes en los pacientes con epilepsia. Es muy importante el diagnóstico correcto de los trastornos de conducta y el tipo de epilepsia o síndrome epiléptico como procesos comórbidos con el objeto de seleccionar el psicofármaco y el AE apropiados, teniendo en cuenta que los psicofármacos pueden disminuir el umbral convulsivo y favorecer las crisis epilépticas y los AE pueden mejorar en algunos casos los trastornos de conducta y empeorarlos en otros.

En los últimos años, la lamotrigina (LTG) ha sido el único AE investigado como psicotrópico en los pacientes con epilepsia. Es eficaz como antidepresivo y estabilizador del estado de ánimo en los pacientes con epilepsia refractaria y manifestaciones depresivas (Trimble y Mula, 2008).

Los antidepresivos que exponen a un riesgo elevado de padecer convulsiones son bupropión, clomipramina y maprotilina; los que exponen a un riesgo intermedio son mianserina, amitriptilina e imipramina, y los de bajo riesgo son trazodona, venlafaxina, IMAO (inhibidores de la monoaminoxidasa), mirtazapina, desipramina y nortriptilina. Los antipsicóticos que tienen un alto riesgo de favorecer las crisis son clorpromazina y clozapina; los que tienen un riesgo intermedio son halopidol, quetiapina y olanzapina, y los de bajo riesgo son risperidona y ziprasidona.

Trastornos depresivos y cuadros psicóticos agudos secundarios al tratamiento con antiepilépticos

Si bien varios AE desempeñan un papel importante en el tratamiento de los trastornos bipolares, es muy importante considerar que todos ellos han sido asociados con la inducción de reacciones psiquiátricas severas, en especial cuadros depresivos y psicosis aguda. Sin duda, el riesgo es mayor en las personas con antecedentes de trastornos psiquiátricos. Se reconocen AE con mayor riesgo de provocar estos trastornos, como etosuccimida, levetiracetam, fenobarbital, topiramato y vigabatrim deben evitarse en los pacientes epilépticos con un cuadro de psicosis asociado. La carbamacepina y el ácido valproico podrían ser los de elección (Schmitz, 2008). Muchos de estos fármacos podrían, además, causar trastornos psiquiátricos leves, en particular sensación de depresión, ansiedad o irritabilidad (Schmitz, 2008).

Trastornos psiquiátricos y cambios de personalidad posteriores a la cirugía de la epilepsia

La estrecha relación entre la epilepsia y los trastornos psiquiátricos y la alta frecuencia de estos trastornos asociados con la epilepsia merecen una serie de evaluaciones psiquiátricas en el contexto de la cirugía de la epilepsia. La posibilidad de estar libre de crisis luego de la intervención quirúrgica no es garantía para obtener una excelente calidad de vida, pero el logro de una estabilidad psicológica y mental es un aspecto muy importante para considerar en el período posoperatorio (Koch-Stoecker y Kanemoto, 2008). La depresión es el trastorno más frecuente, pero más difícil de predecir luego de la cirugía, mientras que es bien conocido que es una complicación en el 10% de los casos durante la primera mitad del primer año posterior a la operación, sobre todo después de resecciones del hemisferio derecho.

La psicosis interictal no es una contraindicación para la cirugía de la epilepsia, pues el control de las crisis puede significar para el paciente un alivio muy importante. La psicosis es una complicación posquirúrgica excepcional; el riesgo es de un 2%, pero, cuando ocurre, el cuadro es severo y merece especial atención (Koch-Stoecker y Kanemoto, 2008).

Los trastornos de la personalidad son muy frecuentes en los candidatos a la cirugía y puede complicar su adaptación en el período posterior. Aún no se conoce bien el papel de las experiencias traumáticas en el desarrollo de los trastornos psiquiátricos, ni el impacto de la epilepsia y de las crisis disociativas no epilépticas en estos pacientes (Koch-Stoecker y Kanemoto, 2008).

Es aún limitada la presencia de psiquiatras en el ámbito de las clínicas que atienden a pacientes con epilepsias refractarias. Esto podría ser muy importante en la identificación precoz y adecuada de los trastornos psiquiátricos para la implementación de un tratamiento correcto y la prevención de futuras complicaciones, así como para lograr una mejor calidad de vida en los enfermos operados por epilepsia.

Trastornos de agresión

La agresividad suele ser un problema clínico frecuente relacionado con diferentes trastornos psiquiátricos primarios, como síndrome hiperkinético con déficit de atención o no, trastornos de la personalidad fronterizos, trastornos bipolares y esquizofrenia. En lo que se refiere a la epilepsia, deben considerarse tres tipos de conductas agresivas sobre la base de su relación con las crisis epilépticas: agresión ictal, agresión posictal y agresión interictal.

La agresión ictal es rara. En un estudio en pacientes epilépticos con agresividad realizado con video-EEG, correspondió al 1% de los casos. En el episodio ictal la agresividad se caracteriza por ser física y verbal, dirigida a objetos o a personas. El paciente no suele recordar lo sucedido y se siente culpable o con remordimiento por su

comportamiento luego del episodio (Delgado-Escueta y cols., 1981).

La agresión posictal también es poco común, pero más frecuente que la forma ictal. Las conductas agresivas posictales se observan luego de un brote de crisis focales complejas o convulsiones secundariamente generalizadas en pacientes en quienes las manifestaciones ictales no son habituales como expresión de la epilepsia refractaria. Los episodios de agresión pueden aparecer luego de un período de calma y durar horas o días. Las conductas agresivas pueden ocurrir como parte de un cuadro psicótico posictal (Kanemoto, 1999).

En los pacientes epilépticos las agresiones no relacionadas con crisis son las más frecuentes, pero menos espectaculares. La agresividad puede ser manifestación de diversos trastornos psiquiátricos o secundaria a la administración de AE.

El tratamiento depende de si la agresividad es ictal, posictal o interictal. Durante un episodio ictal, una BDZ es la indicación ideal. En la forma posictal, puede prescribirse diazepam o clobazam, incluso como tratamiento preventivo. En los casos severos, los antipsicóticos constituyen una opción. El tratamiento de la agresión interictal dependerá del trastorno psiquiátrico subyacente, una de cuyas manifestaciones puede ser la agresividad.

Evaluación neuropsicológica y experiencia clínica en epilepsia

La evaluación neuropsicológica como parte del protocolo de evaluación integral del niño con epilepsia

El propósito general de la exploración neuropsicológica es evaluar los efectos cognitivos, conductuales y emocionales y el funcionamiento adaptativo de las personas con algún trastorno cerebral. La evaluación neuropsicológica es importante porque vaticina comportamientos conductuales ya que es un método para examinar ciertas funciones cerebrales y estudiar los comportamientos que el cerebro produce. Implica el intensivo estudio de la conducta, por medio de entrevistas, tests estandarizados y cuestionarios que predicen índices conductuales (Lezak y cols., 2004). Por lo tanto, la evaluación neuropsicológica no debe faltar en los protocolos de evaluación de todos los niños y adolescentes con epilepsia, y no solo en los candidatos a cirugía.

Además, la evaluación neuropsicológica mejora el conocimiento acerca del niño con epilepsia; ayuda a padres y maestros a entender mejor al niño y las razones de su particular patrón de funcionamiento social, conductual y emocional y a obrar en consecuencia.

Es fundamental correlacionar los hallazgos de la evaluación neuropsicológica con los datos que brindan las técnicas de imágenes cerebrales (Lezak y cols., 2004). La evaluación neuropsicológica proporciona información acerca del área disfuncional asociada a la zona epileptogénica. En niños puede suceder que la información sea discordante, sugiriendo una organización atípica de las funciones o que la epilepsia afecta

regiones cerebrales más allá del área epileptógena.

En los casos quirúrgicos la evaluación neuropsicológica, además de predecir los posibles riesgos de la intervención quirúrgica, posibilita evaluar los resultados de la cirugía estableciendo una línea de base para comparar con los posteriores resultados. Es aconsejable realizar, además de la evaluación previa, otra al año, a los tres y luego a los cinco años de la intervención quirúrgica.

Evaluación neuropsicológica en niños con epilepsia. Similitudes y diferencias con la evaluación en adultos

Al hablar de funciones neuropsicológicas y epilepsia en niños, debemos considerar las similitudes y diferencias con los adultos. Los principios básicos de la exploración neuropsicológica en adultos con epilepsia se pueden aplicar también en niños, tanto en pacientes quirúrgicos como en no quirúrgicos, ya que la evaluación provee el perfil del sujeto con sus fortalezas y debilidades respecto a las funciones y las diferentes regiones del cerebro, y los circuitos subyacentes en los síndromes epilépticos (Jones-Gotman y otros, 2010).

En pediatría, la evaluación neuropsicológica debe orientarse con relación a la edad del niño y al síndrome epiléptico, ya que la intervención dependerá de esto. Por ejemplo, el abordaje en los lactantes con síndrome de West, quienes en general presentan inatención visual y deterioro cognitivo, va a ser diferente al de otros tipos de epilepsias y síndromes epilépticos en edad preescolar y en escolaridad primaria, que muestran un sutil déficit cognitivo y conductual que puede impactar en la *performance* escolar y en el potencial aprendizaje, como suele suceder en las epilepsias temporales.

La expresión del daño cerebral en los niños no tiene por qué provocar pérdidas de función como ocurre en adultos, pero sí un fallo en el desarrollo de habilidades cognitivas y capacidades comportamentales de acuerdo con la edad del niño. En un esfuerzo por establecer los fenotipos epilépticos se ha analizado la evidencia de los marcadores neuropsicológicos y conductuales en los diferentes síndromes epilépticos (MacAllister y Schaffer, 2007).

En la literatura, en lo referente a los perfiles neuropsicológicos de adultos con epilepsia, se ha encontrado que las epilepsias iniciadas en edad adulta muestran una relación relativamente estable entre la localización de la zona epileptogénica y los hallazgos neuropsicológicos, en contraste con la literatura del niño, donde aún no se ha reportado una correlación clara entre los síndromes epilépticos y los perfiles neuropsicológicos básicos. Pero sí algunos síndromes se asocian con más frecuencia a determinados perfiles neuropsicológicos, como sucede en la epilepsia mioclónica juvenil (Holtkamp y cols., 2014).

Ante la presencia de disfunciones neuropsicológicas en niños, es necesario preguntarse si esa habilidad disfuncional se alteró o nunca se desarrolló bien. En neuropsicología pediátrica se deben utilizar protocolos de evaluación completos, ya que,

ante un daño focal, los procesos de reorganización cerebral pueden provocar alteraciones en funciones que no son propias de la zona epileptogénica.

El desarrollo de los desórdenes y daños cerebrales focales debe considerarse en interacción con los distintos factores relacionados con la epilepsia, tales como la edad de comienzo, la frecuencia y duración de las crisis, la actividad interictal e ictal en el EEG, el tipo de epilepsia y síndrome epiléptico, la etiología y el tipo de lesión, y el tratamiento farmacológico.

La interacción de estos factores implica un importante desafío para definir el momento oportuno de los tratamientos posibles, incluso la cirugía. Se debe intervenir lo más tempranamente para evitar las consecuencias futuras en aspectos emocionales, sociales y cognitivos, tales como atención, memoria y efecto cascada en los posteriores aprendizajes y resultados escolares, otros.

Es clave la comprensión de la interacción de la epilepsia con la etapa de maduración del cerebro, para predecir los resultados neuropsicológicos y psicopatológicos provocados por la epilepsia y las posibles secuelas, las que pueden estar presentes en la fase activa de las crisis y mantenerse aún después de la resección total de la lesión.

El cerebro infantil es capaz de una reorganización de la función después de un daño, siendo los procesos de plasticidad funcional particularmente importantes para la recuperación posquirúrgica de competencias de niños pequeños. Por lo tanto, intervenciones tempranas pueden prevenir regresiones o estancamientos en el desarrollo de las funciones, así como también los efectos adversos de la politerapia farmacológica.

Hallazgos neuropsicológicos. Protocolo para cirugía de epilepsia del lóbulo temporal refractaria, secundaria a esclerosis mesial

1. Generalidades de la epilepsia del lóbulo temporal refractaria, secundaria a esclerosis mesial

Antes de realizar la presentación de la experiencia realizada con un grupo de niños y adolescentes quirúrgicos con epilepsia del lóbulo temporal refractaria, secundaria a esclerosis mesial (ELTEM), es necesario considerar generalidades de esta entidad epileptogénica. La ELTEM (Cersósimo y cols., 2011) en niños difiere de la relativa homogeneidad que tiene el síndrome en adultos. La ocurrencia de las crisis refractarias puede tener impacto en las funciones neurocognitivas. La ELTEM puede ser una enfermedad progresiva y la larga duración de las crisis epilépticas refractarias pueden incrementar problemas en memoria, atención y funciones ejecutivas, disturbios en la conducta, otros. Además, la secuencia de los eventos epilépticos puede producir un progresivo desorden epileptogénico y causar, con el tiempo, mayores alteraciones en las redes neuronales (Cendes y cols., 2012).

En niños con ELTEM, los déficits neuropsicológicos pueden ser específicos, con una discapacidad de aprendizaje, tanto verbal como no verbal, así como también en el

recuerdo demorado, independientemente de la lateralidad cerebral de la esclerosis (Riva y cols., 2001). En adultos con ELTEM es común la asociación de déficit de memoria verbal con lesión izquierda y de memoria visual con derecha. Sin embargo, cuando la ELTEM es crónica, de comienzo en la infancia, el impacto en la cognición es mucho más significativo. Hermann y cols. (2002), en un estudio comparativo entre pacientes con comienzo temprano de la epilepsia y otros con comienzo en la edad adulta, encontraron mayores anomalías neuropsicológicas en el grupo de comienzo en la infancia. Además este grupo mostró un compromiso cognitivo esparcido global y no limitado solo a la función de memoria. Estos hallazgos sugieren que el comienzo temprano de las crisis temporales y su tratamiento pueden provocar impacto en otras regiones del cerebro, distantes de la región primaria epileptogénica (Nickels y cols., 2012).

Si bien el objetivo primario de la cirugía en pacientes con epilepsia es el control de las crisis, la intervención quirúrgica oportuna y el exitoso control de las crisis reducen los problemas conductuales, mejoran la disposición y la calidad de vida del paciente y evitan un mayor deterioro de las funciones cognitivas y conductuales. Pero no se debe dejar de considerar que la cirugía también puede causar efectos en la cognición y la conducta, resultando un deterioro en el desempeño.

En ELTEM la evaluación neuropsicológica ha alcanzado un rol crucial en el estudio pre- y posquirúrgico. Es útil para determinar las funciones neuropsicológicas que se encuentran conservadas y las que están disfuncionales, colaborar en la lateralización del lenguaje y la memoria, predecir riesgos y beneficios de la cirugía (Nickels y cols., 2012). Y, como es sabido, las disfunciones en niños y adolescentes con ELTEM pueden ser atípicas respecto a la localización cerebral, debido a los procesos de plasticidad y reorganización del cerebro inmaduro, lo que hace que el análisis del perfil neuropsicológico en niños con ELTEM sea más complejo que en adultos. En los niños no solo pueden verse afectadas funciones que son propias del lóbulo temporal, sino también, por ejemplo, la atención y las funciones ejecutivas. Las afecciones están relacionadas con algunas variables propias de la epilepsia, como son la edad de comienzo, la duración de la epilepsia, el tipo y frecuencia de las crisis y la politerapia. En la literatura se menciona que en ciertos casos no se ha encontrado un patrón específico de deterioro en niños con ELTEM (Nickels y cols., 2012). Otros estudios han observado un patrón de déficit de memoria similar a los que se encuentran en adultos (Camfield y cols., 1996).

2. Experiencia clínica

La investigación fue llevada a cabo durante los años 2012, 2013 y 2014, con un grupo de pacientes del hospital Garrahan, Servicio de Neurología, equipo de epilepsia refractaria, área de neuropsicología. El objetivo fue analizar los hallazgos neuropsicológicos pre- y poscirugía en pacientes con ELTEM.

Se evaluaron pre- y poscirugía dieciocho pacientes con ELTEM unilateral, refractaria a la medicación, nueve pacientes con localización hemisférica izquierda y nueve con

esclerosis derecha. Las edades estaban entre los 6 y los 16 años. Se realizó en todos lobectomía temporal estándar. Se administraron los siguientes tests: Escala de Inteligencia de Wechsler (WISC), Test de Aprendizaje Auditivo Verbal de Rey (RAVELT), Test de Figuras Complejas de Rey (RCFT), Fluencia Verbal Fonológica y Semántica y Cuestionario Calidad de Vida.

En la evaluación precirugía se obtuvieron los siguientes resultados: en 8 (9) pacientes con epilepsia temporal izquierda (ETI), déficit en memoria verbal a largo plazo, y en 3 de ellos descendida la memoria visual; la fluencia fonológica fue deficitaria en 7, la semántica en 6 (9). De los 9 pacientes con epilepsia temporal derecha (ETD), 5 presentaron déficit de memoria visual a largo plazo y 3 de memoria verbal, 6 presentaron déficit en la fluencia fonológica y 9 rindieron dentro de la media en semántica.

En la evaluación poscirugía los resultados fueron: de los pacientes con ETI solo 3 aumentaron el coeficiente intelectual (CI), 1 se mantuvo igual y 5 disminuyeron; la memoria verbal a largo plazo continuó siendo deficitaria en 8 pacientes, con una leve mejoría en 3 (8) y un descenso en 3 (8); la fluencia fonológica descendió en 3 (7) y mejoró en 2 (7), la semántica mejoró en 6 (6) pacientes. De los pacientes con ETD, 8 (9) obtuvieron un aumento del CI, de entre 4 y 6 puntos. En memoria visual a largo plazo 2 (5) presentaron una leve mejoría y 2 (5) descendieron; en memoria verbal 1 (3) mejoró y 1 empeoró. En fluencia fonológica 5 (6) tuvieron leve mejoría y en semántica 2 resultaron deficitarios.

Quedaron libres de crisis y mejoró la calidad de vida luego de la cirugía en 17 (18) pacientes.

Las conclusiones de este estudio fueron las siguientes: el grupo de pacientes con EMTI presentó mayor disminución en la memoria verbal a largo plazo (déficit en el 88% de N) que el grupo con compromiso derecho en memoria visual (déficit en el 55% de N). Esto sugiere mayor relación entre la lateralización y los resultados en los sujetos con EMTI. El CI mejoró más con la cirugía en el grupo con compromiso cerebral derecho (en el 88% de N) que en el grupo con compromiso izquierdo (33% de N). La memoria verbal y visual no mejoró significativamente con la cirugía en ningún grupo de pacientes. Ambos grupos tienen afectada la fluencia fonológica en igual proporción. La fluencia semántica se encontró más afectada en pacientes con lesión izquierda y se benefició con la cirugía en el 100% de los pacientes previamente afectados. Los pacientes con compromiso derecho quedaron libres de crisis en un 100% y en un 88% los que tenían lesión izquierda. La calidad de vida mejoró notablemente en los pacientes que quedaron libres de crisis.

Los hallazgos de esta experiencia nos permiten pensar que la alteración de la fluencia encontrada en ELTEM puede deberse no a la alteración de las funciones ejecutivas, sino a las alteraciones en la velocidad de procesamiento y del lenguaje, por efectos de los fármacos antiepilépticos, etc. (García-Peñas y cols., 2014).

En niños con epilepsia del lóbulo temporal es necesario realizar evaluación neuropsicológica completa, sobre todo en los que tienen un comienzo de la epilepsia anterior a los 6 años (Lopes y cols., 2010).

Los problemas o dificultades presentadas en una prueba neuropsicológica pueden deberse no a un trastorno específico para el cual fue realizado ese test, sino a otras alteraciones; por ejemplo: los problemas de memoria evaluados ante un test de memoria pueden ser secundarios a déficits de otros campos, como atención, lenguaje, funciones ejecutivas y visoejecutivas e incluso trastornos emocionales. Por todo esto es necesario ampliar los protocolos de evaluación neuropsicológica a cada dimensión de la función neurocognitiva. Debe considerarse que ningún test evalúa una sola función y que cada tarea solicitada puede movilizar diferentes funciones (Soprano y Narbona, 2007). Es necesario y fundamental realizar una cuidadosa interpretación de los resultados y correlacionar las distintas técnicas. Esto plantea un desafío para la exploración neuropsicológica en este grupo etario.

En la evaluación neuropsicológica, las diferencias entre niños y adultos con epilepsia se explicarían considerando que en el niño el cerebro y las redes neuronales están en desarrollo. La clasificación de las epilepsias ha ido cambiando y actualmente se habla de “epilepsia de sistemas”; en este sentido podríamos interpretar los hallazgos particulares en esta experiencia con ELTEM, donde estarían involucradas redes neuronales en las cuales, sin duda, la amígdala y el hipocampo tienen un importante rol con todas sus interconexiones.

Es necesario el seguimiento de los niños y adolescentes y estudios neuropsicológicos prospectivos con un número mayor de pacientes con ELTEM, que podrían ayudar a conocer con mayor certeza los resultados neuropsicológicos con la cirugía y su importancia en el manejo integral de las epilepsias.

Por todas las consideraciones previas se nos plantea un gran desafío en el estudio neuropsicológico en niños con epilepsia. Es preciso destacar la importancia del neuropsicólogo en el equipo, no solo para aportar datos previos a la cirugía y para el control evolutivo poscirugía, sino también para orientar a padres y docentes, colaborar con el manejo integral del niño con epilepsia y ofrecer al niño y su familia información adecuada y asesoramiento, ya que muchas veces el mal manejo de la epilepsia, los prejuicios y discriminación que sufren los chicos que la padecen, la sobreprotección y temores de los padres, el aislamiento respecto de los pares y hasta en oportunidades la exclusión de la escuela son mucho más perjudiciales que las propias crisis epilépticas. Por lo tanto, es fundamental que todos los actores, profesionales y no profesionales, involucrados tengan intervenciones y conductas adecuadas que favorezcan una subjetividad saludable en los niños con epilepsia y una buena calidad de vida.

Bibliografía

- Aarts, J.; Binnie, C.; Smith, A. y Wilkins, A. (1984), “Selective cognitive impairment during focal and generalized epileptiform EEG activity”, *Brain*, 107(pt. 1): 293-308.
- Aldenkamp, A.; Arzimanoglou, A.; Reijs, R. y Van Mil, S. (2006), “Optimizing therapy of seizures in children and adolescents with ADHD”, *Neurology*, 67(12, supl. 4): 49-

- APA (American Psychiatric Association) (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-5*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Ballaban-Gil, K. y Tuchman, R. (2000), "Epilepsy and epileptiform EEG: association with autism and language disorders", *Mental retardation and developmental disabilities Research Review*, 6(4): 300-308.
- Beaumanoir, A. (1992), "The Landau-Kleffner syndrome", en J. Roger, M. Bureau, C. Dravet, F. Dreifuss, A. Perret y P. Wolf (eds.), *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence* [2ª ed.], Londres, John Libbey, pp. 231-244.
- Beghi, M.; Beghi, E. y Cornaggia, E. (2006), "Idiopathic generalized epilepsies of adolescence", *Epilepsia*, 47(2): 107-110.
- Binnie, C. (1993), "Significance and management of transitory cognitive impairment due to subclinical EEG discharges", *Brain Dev.*, 15(1): 23-30.
- Camfield, C.; Camfield, P.; Gordon, K.; Wirrel, E. y Dooley, M. (1996), "Incidence of epilepsy in childhood an adolescent: a population based study in Nova Scotia from 1977 to 1985", *Epilepsia*, 37(1): 19-23.
- Caplan, R.; Gillberg, C.; Duna, D. y Spence, S. (2008), "Psychiatric disorders", en J. Engel y T. Pedley (eds.), *Epilepsy. A comprehensive textbook* [2ª ed.], Filadelfia, Lippincott Williams & Wilkins, pp. 2179-2193.
- Caraballo, R. y Fejerman, N. (2009), *Tratamiento de las epilepsias*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Caraballo, R.; Grillo, E.; Soprano, A. y Fejerman, N. (1992), "Long-term steroid treatment in the patients with acquired epileptic aphasia", *Pediatric Neurology*, 8(5): 364 (abstract).
- Caraballo, R.; Yépez, I.; Soprano, A.; Cersósimo, R.; Medina, C. y Fejerman, N. (1999), "Afasia epiléptica adquirida", *Rev. Neurol. Barc.*, 29(10): 899-907.
- Cederlund, M. y Gillbert, C. (2004), "One hundred males with Asperger syndrome: a clinical study of background and associated factors", *Dev. Med. Child Neurol.*, 46(10): 652-660.
- Cendes, F.; Kahane, P.; Brodie, M. y Anderman, F. (2012), "The mesio-temporal lobe epilepsy syndrome", en M. Bureau, P. Genton, C. Dravet y cols. (eds.), *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence* [5ª ed.], Londres, John Libbey Eurotext, pp. 383-392.
- Cersósimo, R.; Flesler, S.; Bartuluchi, M.; Soprano, A.; Pomata, H. y Caraballo, R. (2011), "Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis: study of 42 children. Neurology Department, Hospital de Pediatría 'Prof. Dr. Juan P Garrahan', Buenos Aires, Argentina", *Seizure: European Journal of Epilepsy*, 20(2): 131-137.
- Delgado-Escueta, A.; Mattson, R.; King, L.; Goldensohn, E.; Spiegel, H.; Madsen, J. y cols. (1981), "Special report. The nature of aggression during epileptic seizures", *N. Engl. J. Med.*, 305(12): 711-716.
- Deonna, T. (1993), "Annotation: cognitive and behavioral correlates of epileptic activity in children", *J. Child Psychol. Psychiatry*, 34(5): 611-620.

- Deonna, T.; Fletcher, P. y Voumard, C. (1982), “Temporary regression during language acquisition: a linguistic analysis of a 2 ½ year old child with epileptic aphasia”, *Dev. Med. Child Neurol.*, 24(2): 156-163.
- Deonna, T. y Roulet, E. (2006), “Autistic spectrum disorder: evaluating a possible contributing or causal role of epilepsy”, *Epilepsia*, 47(2): 79-82.
- Devinsky, O.; Vorkas, C.; Barr, W. y Hermann, B. (2008), “Personality disorders in epilepsy”, en J. Engel y T. Pedley (eds.), *Epilepsy. A comprehensive textbook* [2ª ed.] Filadelfia, Lippincott Williams & Wilkins, pp. 2102-2112.
- Echenne, B.; Cheminal, R.; Rivier, F.; Negre, C.; Touchon, J; Billiard, M. (1992), “Epileptic electroencephalographic abnormalities and developmental dysphasias: a study of 32 patients”, *Brain Dev.*, 14(4): 216-225.
- Fejerman, N. y Caraballo, R. (2000), “Impacto de la epilepsia en el niño y su familia. La epilepsia en Latinoamérica”, en M. Devilat (ed.), *Primer Congreso Latinoamericano de Epilepsia*, Santiago de Chile, pp. 245-254.
- Fejerman, N.; Caraballo, R. y Tenenbaum, S. (2000), “Atypical evolutions of benign localization-related epilepsies in children: are they predictable?”, *Epilepsia*, 41(4): 380-390.
- Fejerman, N. y Medina, C. (1986), *Convulsiones en la infancia* [2ª ed.], Buenos Aires, El Ateneo.
- Fournier-Del Castillo, C.; Pérez-Jiménez, A.; García-Fernández, M.; García-Peñas, J. y Villarejo-Ortega, F. J. (2010), “Evaluación neuropsicológica prequirúrgica en epilepsias focales pediátricas”, *Neurología*, 50(3): 49-57.
- García-Peñas, J.; Fournier-Del Castillo, M. y Domínguez-Carral, J. (2014), “Epilepsia y cognición: el papel de los fármacos antiepilépticos”, *Rev. Neurol.*, 58(1): 37-42.
- Gelisse, P.; Genton, P.; Samuelian, J.; Thomas, P. y Bureau, M. (2001), “Psychiatric disorders in juvenile myoclonic epilepsy”, *Rev. Neurol.*, 157(3): 297-302.
- Giovanardi-Rossi, P.; Posar, A. y Parmeggiani, A. (2000), “Epilepsy in adolescent and young adult with autistic disorder”, *Brain Dev.*, 22(2): 102-106.
- Hermann, B.; Seidenberg, M.; Bell, B.; Ruttecki, P.; Sheth, R.; Rugles, K. y cols. (2002), “The neurodevelopmental impact of childhood onset temporal lobe epilepsy on brain structure and function”, *Epilepsia*, 43(9): 1062-1071.
- Holtkamp, M.; Senf, P. y Kirschbaum, J. (2014), “Psychosocial long-term outcome in juvenile myoclonic”, *Epilepsia*, 55(11): 1732-1738.
- Holtmann, M.; Becker, K.; Kentner-Figura, B. y Schmidt, M. (2003), “Increased frequency of rolandic spikes in ADHD children”, *Epilepsia*, 44(9): 1241-1244.
- Janz, D. (2002), “Psychiatry of idiopathic generalized epilepsy”, en M. Trimble y B. Schmitz B (eds.), *The neuropsychiatry of epilepsy*, Cambridge, Cambridge University Press, pp. 41-61.
- Janz, D. y Christian, W. (1994), “Impulsive petit mal”, en A. Malafosse, P. Genton, E. Hirsch; Marescaux, C.; Broglin, D. y Bernasconi, R. (eds.), *Idiopathic generalized epilepsies*, Londres, John Libbey, pp. 229-251.
- Jones-Gotman, M.; Smith, M.; Rissi, G.; Westerveld, M.; Swanson, S.; Giovagnoli, A. y

- cols. (2010), "The contribution of neuropsychology to diagnostic assessment in epilepsy", *Epilepsy and Behavior*, 18(1-2): 3-12.
- Kanemoto, K. (1999), "Violence and epilepsy: a close relation between violence and postictal psychosis", *Epilepsia*, 40(1): 107-109.
- Kanner, A. y Blumer, D. (2008), "Affective disorders", en J. Engel y T. Pedley (eds.), *Epilepsy. A comprehensive textbook* [2ª ed.], Filadelfia, Lippincott Williams & Wilkins, pp. 2139-2154.
- Kanner, A. y Ettinger, A. (2008), "Anxiety disorders", en J. Engel y T. Pedley (eds.), *Epilepsy. A comprehensive textbook* [2ª ed.], Filadelfia, Lippincott Williams & Wilkins, pp. 2123-2138.
- Kawasaki, Y.; Yokota, K.; Shimomiya, M.; Shimizu, Y. y Niwa, S. (1997), "Brief report: electroencephalographic paroxysmal activities in the frontal area emerged in middle childhood and during adolescence in a follow-up study of autism", *J. Autism Dev. Disord.*, 27(5): 605-620.
- Kobayashi, R. y Murata, T. (1998), "Setback phenomenon in autism and long-term prognosis", *Acta Psychiatr. Scand.*, 98(4): 296-303.
- Koch-Stoecker, S. y Kanemoto, K. (2008), "Psychiatry and surgical treatment", en J. Engel y T. Pedley (eds.), *Epilepsy. A comprehensive textbook* [2ª ed.], Filadelfia, Lippincott Williams & Wilkins, pp. 2169-2178.
- Lezak, M.; Howieson, D. y Loring, D. (2004), *Neuropsychological assessment* [4ª ed.], Nueva York, Oxford University Press.
- Lopes, A.; Simões, M.; Robalo, C.; Fineza, I.; Gonçalves, O. (2010), "Evaluación neuropsicológica en niños con epilepsia: atención y funciones ejecutivas en epilepsia del lóbulo temporal", *Neurología*, 50(5): 265-272.
- MacAllister, W. y Schaffer, S. (2007), "Neuropsychological deficit in childhood epilepsy syndromes", *Neuropsychology Review*, 17(4): 227-244.
- Maccario, M.; Hefferen, S. y Keblusck, S. (1982), "Developmental dysphasia and electrographic abnormalities", *Dev. Med. Child Neurol.*, vol. 24, pp. 141-155.
- Marescaux, C.; Hirsch, E.; Finck, S.; Maquet, P.; Schlumberger, E.; Sella, F. y cols. (1990), "Landau-Kleffner syndrome: a pharmacologic study of five cases", *Epilepsia*, 31(6): 768-777.
- Michelucci, R.; Scudellaro, E.; Testoni, S.; Passarelli, D.; Riguzzi, P.; Diani, E. y cols. (2008), "Familial epilepsy and developmental dysphasia: description of an italian pedigree with autosomal dominant inheritance and screening of candidate loci", *Epilepsy Research*, 80(1): 9-17.
- Morrell, F.; Whisler, W.; Smith, M.; Hoepfner, T.; De Toledo-Morrell, L; Pierre-Louis, S. y cols. (1995), "Landau-Kleffner syndrome: treatment with subpial intracortical transection", *Brain*, 118(pt. 6): 1529-1546.
- Nass, R.; Gross, A. y Devinsky, O. (1998), "Autism and autistic epileptiform regression with occipital spikes", *Dev. Med. Child Neurol.*, 40(7): 453-458.
- Nickels, K.; Wong-Kissiel, L.; Moseley, B. y Wirrell, E. (2012), "Temporal lobe epilepsy in children", *Epilepsy Research Treatment*; disponible en: <dx.doi.org>.

- Olsson, I.; Steffenburg, S. y Gillberg, C. (1988), "Epilepsy in autism and autisticlike conditions a population-based study", *Arch. Neurol.*, 45(5): 666-668.
- OMS (Organización Mundial de la Salud) (1992), *Classification of mental and behavioral disorders*, Ginebra, OMS.
- Park, Y. (2003), "The effects of vagus nerve stimulation therapy on patients with intractable seizures and either Landau-Kleffner syndrome or autism", *Epilepsy Behav.*, 4(3): 286-290.
- Rapin, I. (2007), "Autismo: un síndrome de disfunción neurológica", en N. Fejerman y E. Fernández Álvarez (comps.), *Neurología pediátrica* [3ª ed.], Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana, pp. 765-783.
- Rapin, I.; Mattis, S.; Rowan, A. y Golden, G. (1977), "Verbal auditory agnosia in children", *Dev. Med. Child Neurol.*, 19(2): 192-207.
- Riva, D.; Saletti, V.; Belgheroni, S.; Bagnasco, I. y Nilchele, F. (2001), "Memory disturbances en early hippocampal pathology", en G. Avanzini y M. Beaumanoir, *Limbic seizures in children*, Londres, John Libbey, pp. 167-174.
- Roll, P.; Rudolf, G.; Pereira; Royer. B.; Scheffer, I.; Massacrier, A. y cols. (2006), "SRPX2 mutations in disorders of language cortex and cognition", *Hum. Mol. Genet.*, 15(7): 1195-1207.
- Sánchez-Carpintero, R. y Neville, B. (2003), "Attentional ability in children with epilepsy", *Epilepsia*, 44(10): 1340-1349.
- Scheffer, I.; Jones, L.; Pozzebon, M.; Howell, R.; Saling, M. y Berkovic, S. (1995), "Autosomal dominant rolandic epilepsy and speech dyspraxia: a new syndrome with anticipation", *Ann. Neurol.*, 38(4): 633-642.
- Schmitz, B. (2008), *Psychiatric side effects of antiepileptic drug. A comprehensive textbook*, [2ª ed.], Filadelfia, Lippincott Williams & Wilkins, pp. 2163-2168.
- Shinnar, S.; Rapin, I.; Arnold, S.; Tuchman, R.; Shulman, L.; Ballaban-Gil, K. y cols. (2001), "Language regression in childhood", *Pediatr. Neurol.*, 24(3): 185-191.
- Silvestri, R.; Gagliano, A.; Calarese, T.; Aricò, I.; Cedro, C.; Conductor, R. y cols. (2007), "Ictal and interictal EEG abnormalities in ADHD children recorded over night by video-polysomnography", *Epilepsy Research*, 75(2-3): 130-137.
- Soprano, A.; García, E.; Caraballo, R. y Fejerman, N. (1994), "Acquired epileptic aphasia: neuropsychologic follow-up of 12 patients", *Pediatric Neurology*, 11(3): 230-235.
- Soprano, A. y Narbona, J. (2007), *La memoria del niño. Desarrollo normal y trastornos*, Barcelona, Elsevier-Masson.
- Steffenburg, S.; Gillbert, C. y Steffenburg, U. (1996), "Psychiatric disorders in children and adolescent with mental retardation and active epilepsy", *Arch. Neurol.*, 53(9): 904-912.
- Swinkels, W.; Van Emde Boas, W.; Kuyk, J.; Van Dyck, R. y Spinhoven P. (2006), "Interictal depression, anxiety, personality traits, and psychological dissociation in patients with temporal lobe epilepsy (TLE) and extra-TLE", *Epilepsia*, 47(12): 2092-2103.

- Sy, W.; Djukic, A.; Shinnar, S.; Dharmani, C. y Rapin, I. (2003), "Clinical characteristic of language regression in children", *Dev. Med. Child Neurol.*, 45(8): 508-514.
- Trimble, M. (2000), "Cognitive and personality profiles in patients with juvenile myoclonic epilepsy", en B. Schmitz y T. Sander (eds.), *Juvenil myoclonic epilepsy: the Janz syndrome*, Filadelfia, Wrightson Biomedical Publishing, pp. 101-109.
- Trimble, M. y Mula, M. (2008), "Psychopharmacology of patients with behaviour disorders and epilepsy", en J. Engel y T. Pedley (eds.), *Epilepsy. A comprehensive textbook* [2ª ed.] Filadelfia, Lippincott Williams & Wilkins, pp. 2215-2224.
- Trimble, M. y Schmitz, B. (2008), "Schizophrenia and other psychoses", en J. Engel y T. Pedley (eds.), *Epilepsy. A comprehensive textbook* [2ª ed.], Lippincott Williams & Wilkins, Filadelfia, pp. 2113-2121.
- Tuchman, R.; Moshé, S. y Rapin, I. (2009), "Convulsing toward the pathophysiology of autism", *Brain Dev.*, 31(2): 95-103.
- Tuchman, R. y Rapin, I. (1997), "Regression in pervasive developmental disorders: seizures and epileptiform electroencephalogram correlates", *Pediatrics*, 99(4): 560-566.
- Tuchman, R.; Rapin, I. y Shinnar, S. (1991), "Autistic and dysphasic children. II: epilepsy", *Pediatrics*, 88(6): 1219-1225.
- Tuchman, R. y Scott, R. (2016), "Epilepsy and autism spectrum disorders: relatively related", *Neurology*, 87(2): 1-2.
- Volkmar, F. y Nelson, D. (1990), "Seizures disorders in autism", *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 29(1): 127-129.
- Weinstock, A.; Giglio, P.; Kerr, S.; Duffner, P. y Cohen, M. (2003), "Hyperkinetic seizures in children", *J. Child Neurol.*, 18(8): 517-524.

CAPÍTULO 19

TRASTORNOS MENTALES EN NIÑOS Y ADOLESCENTES

Corina Ponce, Débora Faberman y Cécica Menéndez

Primera parte

ABORDAJE PSICOFARMACOLÓGICO

Corina Ponce y Cécica Menéndez

Trastornos de conducta

Los trastornos de conducta en niños y adolescentes son uno de los motivos de consulta pediátricos más frecuentes. El tratamiento farmacológico para esta población está dirigido a aliviar síntomas que provocan malestar significativo para el propio sujeto y/o su desempeño en el ámbito familiar y escolar, empobreciendo su calidad de vida y entorpeciendo actividades esenciales de su “día a día”, como sus hábitos y sus actividades sociales y académicas.

Ante un niño con un cambio conductual, no siempre estaremos en presencia de un trastorno de conducta. Hay cambios comportamentales esperables y normales en el desarrollo evolutivo de un niño; por ejemplo, cierto oposicionismo y desobediencia es normal en los niños de 2 y 3 años.

Hay comportamientos que se evidencian como patrones conductuales inflexibles, persistentes y generalizados, que en el tiempo, de no recibir un abordaje adecuado, evolucionan a un trastorno de conducta.

La utilización de psicofármacos puede ser la única estrategia terapéutica frente a un síntoma o complementar las otras terapias (psicoterapias); sin embargo, es casi generalizable que la combinación del abordaje farmacológico y el psicoterapéutico es más efectiva que cada terapia por separado.

El Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DSM), en su quinta

edición (DSM-5) (APA, 2014), incluye dentro del apartado “Trastornos disruptivos, del control de los impulsos y de la conducta” los trastornos que se enumeran en el cuadro 19.1.

Cuadro 19.1

Clasificación de los trastornos de conducta en el DSM-5 (2014)

-
- a. Trastorno oposicionista desafiante
 - b. Trastorno explosivo intermitente
 - c. Trastorno disocial o de la conducta
 - d. Trastorno antisocial de la personalidad
 - e. Cleptomanía
 - f. Piromanía
 - g. Otros trastornos disruptivos, del control de los impulsos de la conducta especificado
-

Las variables biológicas que condicionan la clínica de los trastornos disruptivos, de la conducta y del control de los impulsos son consecuencia de la propia carga genética, que va a regular el desarrollo del cerebro, fundamentalmente de la corteza prefrontal, principal área reguladora del control de los impulso y de las funciones ejecutivas. Estas son un conjunto de habilidades que permiten la anticipación y el establecimiento de los objetivos, la autorregulación de las tareas y la habilidad de llevarlas a cabo con eficiencia. La ausencia de adecuadas funciones ejecutivas está implicada en el desarrollo de conductas disruptivas. Estos déficits en las funciones ejecutivas afectan la capacidad del niño para responder de forma adaptativa al entorno ante las normas del adulto. El niño con dificultades en su memoria de trabajo tiene problemas para valorar las consecuencias de sus actos. Estos niños y adolescentes presentan un temperamento y unas características cognitivas que facilitan la expresión de comportamientos disruptivos, al carecer del autocontrol necesario para identificar y regular sus comportamientos.

En este capítulo se abordará la intervención psicofarmacológica en el trastorno oposicionista desafiante (TOD), el trastorno explosivo intermitente (TEI) y el trastorno disocial o de la conducta (TC).

Trastorno oposicionista desafiante

La característica fundamental del TOD es la presencia de un patrón recurrente de comportamiento oposicionista, desafiante, desobediente y hostil, dirigido a las figuras de autoridad, que persiste al menos durante seis meses. Durante este período es frecuente la aparición de cuatro o más de los síntomas que se describen a continuación:

- Presenta accesos de cólera.
- Discute con frecuencia con los adultos.

- Desafía activamente o se niega a cumplir las demandas o normas con los adultos.
- Lleva a cabo actos deliberados que molestan a otras personas.
- Acusa a otros de sus propios errores o tiene problemas de comportamiento.
- Se siente fácilmente molestado por otros.
- Es colérico y resentido.
- Es rencoroso y vengativo.

En el caso en que el trastorno aparezca exclusivamente en el transcurso de un trastorno psicótico o del estado del ánimo (depresión) o disocial o antisocial de la personalidad (en un adolescente mayor de 18 años) no se establece el diagnóstico.

El TOD normalmente se diagnostica en la niñez y casi siempre antes de la adolescencia.

Epidemiología

La prevalencia del TOD se sitúa en el 2-16% de la población. La prevalencia durante la infancia es de un 3-4% y es más frecuente en los niños que en las niñas (4-5% frente a 2-3%, respectivamente).

Etiología

La causa del TOD es multifactorial. La probabilidad aumenta en presencia de diversos factores de riesgo, entre los que se destacan:

- Herencia (heredabilidad cercana al 50% con un patrón multigénico).
- Sexo masculino.
- Bajo cociente intelectual.
- Complicaciones perinatales (prematurez y exposición al consumo de tabaco durante el embarazo).
- Conflictos familiares y sociolaborales.
- Enfermedad mental de alguno de los padres.

El TOD se inicia habitualmente antes de los 8 años y nunca más allá de la etapa preadolescente. Los niños con TOD pueden empezar a identificarse a partir de los 3 años y 5 meses. Es importante recordar que en el niño normal hay una etapa habitual de desarrollo, la etapa opositora, que se inicia a los 15-18 meses, y tener presente este diagnóstico en un niño que además presenta comórbidamente una significativa hiperactividad con agresiones físicas a sus iguales.

Comorbilidad

El trastorno de déficit de atención con hiperactividad (ADHD, por su sigla en inglés) resulta común en niños con TOD. El 40-60% de los niños con ADHD presentarán a lo largo de su vida un TOD (Rigau-Ratera y cols., 2006; Brió, 2007). Este grupo comórbido es también el que presenta mayor riesgo de desarrollar un TOD (Fergusson y Horwood, 2001).

Diagnóstico

Es fundamentalmente clínico y debe abarcar anamnesis, antecedentes personales y familiares, exploración física, neurológica, neuropsicológica y de la personalidad, psiquiátrica, y exploraciones complementarias.

Tratamiento

El planteamiento terapéutico de un niño o adolescente con TOD exige una intervención multimodal, es decir, psicoeducativa (padres y maestros), psicoterapéutica (orientación cognitivo-conductual) y en ocasiones psicofarmacológica.

Hay que tener en cuenta que los trastornos del comportamiento son padecimientos crónicos.

El tratamiento es más eficaz cuando se administra temprano, es decir, cuando aparecen los primeros síntomas.

El uso de psicofármacos está justificado cuando las intervenciones psicosociales y educativas han fracasado y para abordar situaciones de agresividad o violencia, manejar rápidamente las crisis y tratar trastornos comórbidos, como ADHD, depresión, ansiedad, etc.

Trastorno explosivo intermitente

En la cuarta edición revisada del DSM (DSM-IV-TR), el TEI formaba parte del trastorno del control de los impulsos, comórbido frecuentemente con los padecimientos externalizadores. En el DSM-5 se engloba el TEI dentro de los trastornos disruptivos, del control de los impulsos y de la conducta, según se describe en el cuadro 19.2.

Cuadro 19.2 Trastorno explosivo intermitente según el DSM-5 (2014)

A. Arrebatos recurrentes en el comportamiento que reflejan una falta de control de los impulsos de agresividad, manifestada por una de las siguientes:

1. Agresión verbal (por ejemplo, berrinches, diatribas, disputas verbales o peleas) o agresión física contra la propiedad, los animales u otros individuos, en promedio dos veces por semana, durante un período de tres meses. La agresión física no provoca daños ni destrucción de la propiedad, ni provoca lesiones físicas a los animales ni a otros individuos.
2. Tres arrebatos en el comportamiento que provoquen daños o destrucción de la propiedad o agresión física con lesiones a animales u otros individuos, sucedidos en los últimos doce meses.

B. La magnitud de la agresividad expresada durante los arrebatos recurrentes es bastante desproporcionada con respecto a la provocación o cualquier factor estresante psicosocial desencadenante.

C. Los arrebatos agresivos recurrentes no son premeditados (es decir, son impulsivos o provocados por la ira) ni persiguen ningún objetivo tangible (por ejemplo, dinero, poder, intimidación).

D. Los arrebatos agresivos recurrentes provocan un marcado malestar en el individuo, alteran su rendimiento laboral o sus relaciones interpersonales, tienen consecuencias económicas o legales.

E. El individuo tiene una edad cronológica de 6 años por lo menos (o un grado de desarrollo equivalente).

F. Los arrebatos agresivos recurrentes no se explican mejor por otro trastorno mental.

El TEI se caracteriza por episodios aislados en los que el individuo tiene dificultad para controlar los impulsos agresivos, cuya proporción no se relaciona con el factor precipitante y que resultan en actos violentos contra las personas e incluso destrucción de la propiedad. Estos arrebatos agresivos impulsivos presentan un inicio rápido y típicamente un escaso o nulo período prodrómico. Suelen durar menos de 30 minutos.

La característica principal del TEI es la falta de control del comportamiento agresivo impulsivo en respuesta a una provocación experimentada subjetivamente (factor estresante psicosocial) que no produciría normalmente un arrebato agresivo. Los arrebatos agresivos son generalmente impulsivos o basados en la ira, más que premeditados o instrumentales. Se asocian con un significativo malestar o deterioro en el comportamiento psicosocial.

No se diagnostica en menores de 6 años ni en niños o jóvenes cuyos arrebatos de agresividad se expliquen mejor por otros trastornos mentales (trastorno bipolar, trastorno del estado del ánimo o desregulación disruptiva del estado del ánimo), por otra afección médica o por consumo de sustancias.

Prevalencia

Es más frecuente en la infancia tardía o la adolescencia. Es más frecuente en varones que en mujeres.

Comorbilidad

Los trastornos depresivos, trastornos de ansiedad (TA) y por consumo de sustancias son los más frecuentemente comórbidos con el TEI.

Tratamiento

En el tratamiento farmacológico del TEI se han utilizado fármacos antipsicóticos, antidepresivos y antiepilépticos. En la actualidad existe creciente interés sobre el uso de estos últimos, ya que se han descrito su posible utilidad en este trastorno.

Trastorno de conducta (disocial)

Según el DSM-5, constituye “un patrón de conducta repetitivo y persistente en el que no se respetan los derechos básicos de otros, las normas o reglas sociales propias de la edad” (APA, 2014). El trastorno causa un deterioro del funcionamiento social, académico u ocupacional clínicamente significativo.

Los niños y adolescentes a los que se les diagnostica este trastorno presentan las características que se describen en el cuadro 19.3. La simple aparición de estas conductas no es, sin embargo, criterio suficiente para el diagnóstico: ha de existir un deterioro significativo en el niño o adolescente y es crucial considerar el entorno en el que se dan estas conductas (en las pandillas los patrones inadaptados de conducta social son la respuesta “normal” y, por lo tanto, resultan admitidos y valorados en el grupo).

Cuadro 19.3 **Trastorno de conducta (disocial) según el DSM-5 (2014)**

A. Un patrón repetitivo y persistente de comportamiento en el que no se respetan los derechos básicos de otros, las normas o reglas sociales propias de la edad, lo que se manifiesta por la presencia en los doce últimos meses de por lo menos tres de los quince criterios siguientes en cualquiera de las categorías siguientes, existiendo por lo menos uno en los últimos seis meses:

Agresión a personas y animales

1. A menudo acosa, amenaza o intimida a otros.
2. A menudo inicia peleas.
3. Ha usado un arma que puede provocar serios daños a terceros (por ejemplo, un bastón, un ladrillo, una botella rota, un cuchillo, un arma).
4. Ha ejercido la crueldad física contra personas.
5. Ha ejercido la crueldad física contra animales.
6. Ha robado enfrentándose a una víctima (por ejemplo, atraco, robo de un monedero, extorsión, atraco a mano armada).

7. Ha violado sexualmente a alguien.

Destrucción de la propiedad

8. Ha prendido fuego deliberadamente con la intención de provocar daños graves.

9. Ha destruido deliberadamente la propiedad de alguien (pero no por medio del fuego).

Engaño o robo

10. Ha invadido la casa, edificio o automóvil de alguien.

11. A menudo miente para obtener objetos o favores, o para evitar obligaciones (por ejemplo, “engaña” a otros).

12. Ha robado objetos de valor no triviales sin enfrentarse a la víctima (por ejemplo, hurto en una tienda sin violencia ni invasión; falsificación).

Incumplimiento grave de las normas

13. A menudo sale por la noche a pesar de la prohibición de sus padres, empezando antes de los 13 años.

14. Ha pasado una noche fuera de casa sin permiso mientras vivía con sus padres o en un hogar de acogida, por lo menos dos veces o una vez si estuvo ausente durante un tiempo prolongado.

15. A menudo falta en la escuela, empezando antes de los 13 años.

B. El trastorno del comportamiento provoca un malestar clínicamente significativo en las áreas social, académica o laboral.

C. Si la edad del individuo es de 18 años o más, no se cumplen los criterios de trastorno de la personalidad antisocial.

El DSM-5 distingue, según criterios de edad, entre:

- TC de inicio en la infancia: la aparición de algunos de los criterios propios de trastornos de conducta es anterior a los 10 años.
- TC de inicio en la adolescencia: la aparición de los criterios es posterior a los 10 años.
- TC de inicio no especificado: se cumplen los criterios básicos, si bien no hay información suficiente para determinar que la edad de inicio del primer síntoma haya sido antes o después de los 10 años.

Epidemiología

La prevalencia del TC en la adolescencia es de un 3-9% frente a un 2% en la infancia. Respecto de las diferencias por sexos y edad, en los niños y adolescentes es del 1-2% y del 5-9%, respectivamente (Fergusson y Horwood, 2001).

En las niñas y preadolescentes es de un 0-3% frente a un 5% en las adolescentes. Cuanto más precoz es la presentación del trastorno, peor es el pronóstico.

Etiología

La causa del TC es también, como ocurre con el TOD, multifactorial. La variable más importante como factor de riesgo es el sexo; la agresión física es más frecuente en los niños desde la primera infancia: desde el período infantil hasta la adolescencia, la agresión física solo permanece en el 13% de las niñas frente al 69% de los niños. Uno de los factores de peor pronóstico sería el inicio temprano y el hecho de que existan trastornos asociados, como ansiedad, depresión y ADHD.

Comorbilidad

El TC puede presentar comorbilidades concurrentes y sucesivas, fundamentalmente comorbilidad sucesiva con el TOD y el trastorno antisocial de la personalidad, y concurrente con el TOD, el ADHD, los trastornos afectivos, los TA y, de forma muy significativa, el consumo de sustancias tóxicas.

El tratamiento del TC requiere de una intervención terapéutica integral, multimodal. La sola intervención farmacológica no será suficiente y debe circunscribirse para el manejo de la agresividad y las comorbilidades.

Trastornos de ansiedad en niños y adolescentes

Los TA son la patología psiquiátrica de mayor prevalencia en niños y adolescentes. Los estudios epidemiológicos muestran una prevalencia de por vida del 5,7% al 17,7% y son más frecuentes en las niñas que en los varones (Costello y cols., 2005). Son el desorden de inicio más temprano en niños y adolescentes (Connolly y Bernstein, 2009).

En general los TA son subdiagnosticados, debido a la dificultad que presentan los clínicos en diferenciar la ansiedad normal o evolutiva de la patológica (Moyano, 2009). Es habitual en la consulta observar quejas somáticas, como dolores de cabeza o de panza; también es frecuente que el llanto, la irritabilidad y las rabietas acompañen los TA en niños. Estas conductas, en el contexto de los TA infantiles, representan la expresión de miedo en los chicos o sus esfuerzos por evitar a toda costa los estímulos que lo provocan.

Los TA en la infancia se asocian con problemas familiares, escolares y sociales, y aumentan el riesgo de depresión y abuso de sustancias (Birmaher y cols., 2007) en la adolescencia.

Clasificación de los trastornos de ansiedad según criterios del DSM-5

Los subtipos establecidos por el DSM-5 (APA, 2014) se enumeran en el cuadro 19.4.

Cuadro 19.4

Clasificación de los trastornos de ansiedad según los criterios del DSM-5

- Trastorno de ansiedad por separación.
 - Mutismo selectivo.
 - Fobia específica (especificar si: animal, entorno natural, miedo a la sangre, a las inyecciones, a una lesión).
 - Trastorno de ansiedad social (fobia social).
 - Trastorno de pánico.
 - Agorafobia.
 - Trastorno de ansiedad generalizada.
 - Trastorno de ansiedad inducido por sustancias/medicamentos.
 - Trastorno de ansiedad debido a otra afección médica.
 - Trastorno de ansiedad no especificado.
-

Fuente: APA (2014).

El trastorno obsesivo compulsivo (TOC), antes incluido en los TA, fue recategorizado por fuera de estos en un apartado junto a otros trastornos del espectro obsesivo compulsivo. Los trastornos por estrés agudo y postraumático (TEPT), que estaban incluidos dentro de los TA, fueron reubicados en una nueva sección: “Trastornos relacionados con el trauma y estrés”.

Tipos de trastornos de ansiedad en la infancia y adolescencia

- El trastorno de ansiedad de separación (TAS) es el TA infantojuvenil de mayor prevalencia: alcanza del 3% al 10% en niños de edad escolar, y el 1,5% en adolescentes. Se caracteriza por la aparición de ansiedad marcada, recurrente, en momentos en que se anticipa u ocurre la separación del niño o del adolescente de sus figuras de apego, del hogar o de ambos. Suelen reaccionar con temor y desesperación cuando se anticipa la separación, hacen rabietas, lloran y gritan. Manifiestan quejas somáticas (náuseas, vómitos); los síntomas desaparecen al volver a sus casas.
- Las fobias específicas (FE) son uno de los TA en la infancia más comunes, con una prevalencia del 2% al 9%. Se caracterizan por miedo intenso y persistente a un objeto o situación particular (por ejemplo, oscuridad, perros, monstruos, etc.), los cuales son evitados o afrontados con gran sufrimiento.
- El trastorno de ansiedad generalizada (TAG) presenta una prevalencia a lo largo de la vida del 3,6% al 4,6% en niños y del 5,6% en adolescentes. Se caracteriza por presentar dificultad en controlar preocupaciones excesivas y crónicas (durante al menos seis meses) en varias áreas, como la tarea escolar, las interacciones sociales, la salud/seguridad familiar, eventos mundiales, con al menos un síntoma somático

asociado (dolor, inquietud, fatiga fácil, tensión muscular, irritabilidad, trastorno del sueño).

- Los niños con fobia social (FS) se caracterizan por sentir miedo e incomodidad en situaciones sociales o ansiedad de desempeño (por ejemplo, participar en actos o deportes). El abuso de alcohol, la depresión y el TOC son comorbilidades frecuentes en adolescentes con fobia social.
- El mutismo selectivo (MS) es un subtipo de fobia social infantil. Habitualmente se inicia antes de los 5 años de edad. Los niños con MS presentan las siguientes características: timidez excesiva, miedo a la humillación social, aislamiento y retracción social, rasgos compulsivos, negativismo. Los niños con este trastorno suelen poseer habilidades lingüísticas normales. El MS puede estar asociado a trastorno del aprendizaje y déficit cognitivo y se plantea el diagnóstico diferencial con trastornos del espectro autista (TEA) y del lenguaje.
- El trastorno de pánico (TP) se encuentra con mayor frecuencia en la adolescencia. La sintomatología no difiere de la presentación del adulto. En general es más frecuente el ataque de pánico que el TP en esta etapa de la vida. En los niños predominan los síntomas somáticos más que los cognitivos (miedo a morir, a enloquecer, desrealización y despersonalización).

Aspectos neurobiológicos del trastorno de ansiedad en la infancia y adolescencia

Los TA tienen una etiología neurobiológica y una vulnerabilidad genética que hacen que un niño con alguno de estos trastornos posea altas probabilidades de tener, por lo menos, uno de sus padres con TA.

Algunos estudios demostraron que los niños ansiosos tienden a interpretar como amenazantes las situaciones ambiguas, subestiman sus competencias, con frecuencia son ignorados o rechazados por sus pares o son blanco de hostigamiento o *bullying* por parte de estos, lo cual perpetúa sus TA y favorece la aparición de traumas, riesgo suicida y otras condiciones psiquiátricas severas en el tiempo (Grills y Ollendick, 2002). El abuso infantil o la negligencia son predictores importantes de irrupción posterior de varios TA.

Tratamiento

Es multimodal e incluye psicoeducación de los padres, del niño y de sus docentes acerca de la naturaleza de los TA en la infancia y adolescencia, terapia cognitivo-conductual y farmacoterapia combinadas.

Tratamiento farmacológico

Los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) son considerados en la actualidad la medicación de elección para el tratamiento de los TA en la población infantojuvenil: son generalmente bien tolerados y presentan efectos adversos leves y transitorios (gastralgias, cefaleas, náuseas, vómitos, diarrea, insomnio, fatiga y temblor).

El efecto activante del sistema nervioso central que presentan los ISRS es del 10% a 15% en niños frente al 2% en adolescentes (se manifiesta como desinhibición, inquietud, agitación, reacción emocional extrema e hiperactividad); la presencia de hipomanía (1%) e ideación suicida emergente es algo frecuente con estos fármacos, en especial al inicio o al aumentar la dosis.

En febrero de 2004, la Agencia de Alimentos y Medicamentos de Estados Unidos (Food and Drug Administration, FDA) marcó una alerta y recomendó a los clínicos monitorizar cuidadosamente a los niños que reciban tratamiento con antidepresivos ISRS e inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina y noradrenalina (ISRSN) para detectar empeoramiento de la depresión, la agitación y la suicidabilidad (ideación o conducta suicida, labilidad anímica e impulsividad). Esta alerta se basó en revisiones de estudios en adolescentes cuyo diagnóstico primario era de depresión, no de TA, y que habían recibido paroxetina, que elevó el riesgo suicida del 2% con placebo al 4%. Todos los estudios posteriores mostraron que los ISRS siguen siendo una herramienta eficaz y segura en niños y adolescentes con TA infantojuvenil (Moyano, 2016).

Trastornos del estado del ánimo en niños y adolescentes: aspectos clínicos y psicofarmacológicos

Introducción

Los trastornos depresivos en niños y adolescentes conforman enfermedades de carácter familiar, crónico, recurrente y episódico, con alta morbilidad psicosocial y mortalidad (Birmaher y cols., 2007).

Las manifestaciones clínicas varían de acuerdo con la edad de comienzo de la sintomatología. Los subtipos de depresión se distinguen en relación con la permanencia y la severidad de la sintomatología, el deterioro neurocognitivo y funcional y la presencia o ausencia de sintomatología psicótica o maníaca; esto incide en la implementación del tratamiento (Subia, 2016).

El trastorno depresivo mayor infantojuvenil ocasiona un fuerte impacto en el neurodesarrollo temprano y tardío, y se asocia con empobrecimiento de la función escolar/académica, interpersonal, laboral e, incluso, orgánica.

Datos epidemiológicos

La prevalencia de depresión unipolar es de aproximadamente 2% en niños y 6% en adolescentes (Birmaher y cols., 2007). La distribución por sexo es equitativa durante la niñez y en la adolescencia el sexo femenino presenta el doble de casos. El riesgo de padecer depresión aumenta hasta cuatro veces durante la pubertad.

La incidencia de depresión menor o depresión subsindrómica en esta población ronda entre un 5% y un 10%, se eleva hasta un 40% en los adolescentes y es aún mayor en pacientes que tienen enfermedades orgánicas y trastornos psiquiátricos (Birmaher, 2013).

El trastorno distímico tiene una prevalencia de entre 0,6% y 1,7% en niños y de entre 2% y 8% en adolescentes (Birmaher y cols., 2007).

La etiología es el resultado de interacciones complejas entre vulnerabilidades biológicas y las influencias del entorno.

Durante su fase inicial el neurodesarrollo se caracteriza, entre otras cosas, por la rapidez de los cambios y, por ende, por la transitoriedad de ciertas manifestaciones conductuales. Este es uno de los factores que dificultan el establecimiento de normalidad, presencia de riesgo y/o existencia de patología.

En una revisión de trabajos sobre el tema en *Child Development Perspective*, Cole y cols. (2008) publicaron una serie de ítems de normal desarrollo emocional:

- Primer año: el niño experimenta emociones básicas (tristeza, alegría, miedo, interés y sorpresa) y adquiere estrategias rudimentarias de regulación emocional (autoestimulación).
- Segundo año: se produce la emergencia de emociones complejas: culpa, vergüenza, enojo y orgullo. Se relacionan con el contexto e influyen la conducta del niño.
- Entre los 2 y los 5 años: los niños adquieren las habilidades que les permiten regular las emociones crecientemente complejas, lo cual los habilita para el aprendizaje, el establecimiento de vínculos extrafamiliares y la observancia de reglas básicas (escolarización).

Si bien los preescolares son capaces de experimentar y diferenciar un amplio espectro de emociones, para desarrollar la capacidad de regulación de estas dependen en todo momento de una fuente externa: los adultos a cargo. La conducta maternal es ampliamente señalada como determinante de varias tendencias mantenidas en el largo plazo, entre ellas las respuestas al estrés y la capacidad de afrontamiento (*coping*). Existe una alta asociación entre depresión materna y depresión infantil, con mayor incidencia de esta cuando la depresión materna coincide con los primeros años que cuando aparece en la edad escolar del niño.

Manifestaciones clínicas y criterios diagnósticos

El cuadro clínico de la depresión unipolar en niños y adolescentes es muy heterogéneo y varía según la edad.

Para que el diagnóstico de depresión unipolar sea sustentable en este grupo etario se

requiere, tal como en los adultos, la presencia de alteraciones del humor persistentes por lo menos durante dos semanas y/o anhedonia, sumada a un grupo de otros síntomas, como sentimientos inadecuados de culpa, falta de energía, oscilaciones de apetito y peso, etc. El humor depresivo en niños y adolescentes puede manifestarse como irritabilidad. Los síntomas deben configurar un cambio en el funcionamiento previo y comprometer las relaciones interpersonales y/o el funcionamiento académico. No deben estar producidos por sustancias, medicación, otra condición psiquiátrica o enfermedad médica. Los casos que reúnen todos los criterios requeridos se diferencian según su severidad en leves, moderados y severos.

La duración de un episodio depresivo es variable, entre dos y diecisiete meses (promedio: ocho meses), remitiendo dicho episodio espontáneamente.

La Academia Estadounidense de Psiquiatría Infantil y Adolescente (AACAP, por su sigla en inglés) describe varios subtipos de depresión unipolar, que implican diferencias en el pronóstico y en la respuesta al tratamiento (Birmaher y cols., 2007): la *depresión psicótica*, asociada a historia familiar de depresión bipolar, tiene mayor grado de severidad, mayor tiempo de morbilidad, resistencia a la monoterapia farmacológica y mayor tendencia a evolucionar como depresión bipolar; la *depresión atípica* se caracteriza por una marcada reactividad al rechazo, letargia, incremento del apetito, preferencia por los carbohidratos e hipersomnias; la *depresión con patrón estacional*, cuyos principales síntomas aparecen en la época del año de menor luz diurna y responden a la luminoterapia, suele coincidir con la época escolar y hay que diferenciarla de un estado anímico causado por estrés escolar.

A partir de la pubertad, como se mencionó, los casos de depresión unipolar en las jóvenes duplican los de varones. Presentan mayor severidad sintomática, con un patrón característico que incluye abundantes síntomas somáticos (cambios de apetito y peso, problemas de sueño, retardo psicomotor, llanto incrementado, sentimientos de culpa inadecuada). Hay mayor tendencia a cometer intentos de suicidio.

Comorbilidades

Entre un 40% y un 90% de los niños y adolescentes con depresión tienen comorbilidades con otros trastornos mentales y hasta un 50%, con dos trastornos o más. Se incluyen como comorbilidades: TA (entre un 30% y un 75%), TC, TOD (varía entre el 21% y el 83%), ADHD (del 0% al 57%), trastornos del aprendizaje, trastorno por consumo de drogas, trastorno de la alimentación (Zhou y cols., 2014).

Diagnósticos diferenciales

El ADHD y el TOD afectan la cognición y la conducta respectivamente, siendo la escolarización mucho más problemática que en los niños y adolescentes con depresión

unipolar.

El episodio depresivo bipolar es un diagnóstico diferencial crucial e importante, debido a las implicancias en su tratamiento. Se debe tener en cuenta el antecedente familiar de trastorno bipolar y la presencia de síntomas psicóticos, maníacos e hipomaníacos previos.

Los datos estadísticos indican que entre el 20 y el 40% de los niños y adolescentes que presentan de inicio cuadros completos e incompletos de depresión desarrollarán trastorno bipolar en los siguientes cinco años (Birmaher y cols., 2007). El trastorno bipolar de comienzo temprano se caracteriza por un perfil clínico similar a la forma mixta de la enfermedad adulta (con presencia simultánea de síntomas maníacos y depresivos), gran cantidad de síntomas psicóticos, ciclado rápido y evolución tórpida. Otros síntomas característicos de la bipolaridad temprana son conducta hipersexualizada, habla acelerada y poca necesidad de dormir.

El *switch* maníaco a partir de la toma de antidepresivos es altamente indicativo de bipolaridad. Es importante tener en cuenta que a no todos los niños que presentan activación mientras reciben antidepresivos les corresponde este diagnóstico.

TA, consumo de drogas, TAS.

Pautas de evaluación

La depresión unipolar infantojuvenil, con sus características heterogéneas, requiere, en primera instancia, una sistemática evaluación del paciente y de su entorno:

- Detección de síntomas depresivos o sus “equivalentes” (dolores somáticos, regresiones, problemas de socialización); se debe tratar de precisar el momento de su aparición, su duración y su intensidad; deben ser entrevistados el paciente, sus padres y sus educadores.
- Obtención minuciosa de datos de los antecedentes personales (por ejemplo, situaciones traumáticas, abandono de intereses) y de los antecedentes familiares.
- Evaluación clínica completa, para descartar o individualizar el uso de medicación u otras sustancias que puedan explicar los síntomas.
- Identificación y tratamiento de las comorbilidades.

Luego de la evaluación, se determina el tipo de tratamiento conveniente. En general, en los cuadros de leve y moderada severidad, las intervenciones psicoeducativas y psicoterapéuticas son eficaces y suficientes.

Uso de antidepresivos

La AACAP (2007) indicó que en aquellos casos en que las medidas psicoterapéuticas y psicoeducativas no sean suficientes o la depresión tenga un curso complicado (con alto

riesgo de suicidio, extenso compromiso del funcionamiento y/o tendencia a la recaída o recurrencia) debe considerarse el agregado de antidepresivos al esquema global del tratamiento.

Se debe informar a los padres y al paciente acerca del mecanismo de acción del fármaco, los posibles efectos adversos y el tiempo de espera hasta el comienzo de la acción (los ISRS tienen un tiempo de latencia de acción). Es preciso obtener el consentimiento informado cada vez que se utilice un fármaco como terapéutica.

La dosis de inicio se debe aumentar muy lentamente, cada una o dos semanas, evaluando efectos adversos, hasta llegar a la dosis terapéutica mínima.

La fluoxetina es la única droga aprobada por la FDA para el tratamiento de la depresión unipolar en niños mayores de 8 años, mientras que está aprobada, así como el escitalopram (desde marzo de 2009), para el tratamiento de la depresión unipolar en adolescentes a partir de los 12 años.

Los efectos adversos más frecuentes con la utilización de los ISRS incluyen cefalea, malestar gastrointestinal, sudoración, *switch* maníaco, acatisia, agitación, agresión, irritabilidad o desinhibición, activación conductual (niños: 10,7%; adolescentes: 2,1%), trastornos en el sueño, somnolencia (niños: 3%; adolescentes: 11,3%), aumento de peso, disfunciones sexuales e incremento del sangrado (se debe evaluar su interrupción frente a una intervención quirúrgica). La mayoría de los efectos adversos dependen de la dosis y pueden ser controlados con su disminución o discontinuidad; frecuentemente, desaparecen en el tiempo de tratamiento. Dentro de los efectos adversos se debe monitorizar estrechamente la ideación suicida y/o conductas autoagresivas u otras manifestaciones del efecto activante (agitación, insomnio), principalmente al inicio del tratamiento o al aumentar la dosis.

Cuando existen indicios de depresión bipolar (incluido el viraje a la manía con tratamiento antidepresivo) no se deben utilizar ISRS; se debe recurrir a los estabilizantes del humor (valproato de sodio, litio, lamotrigina, carbamazepina) y/o a los antipsicóticos (la risperidona, el aripiprazol, la quetiapina y la olanzapina fueron aprobados por la FDA para esta indicación a partir de los 10 años).

Generalidades del tratamiento psicofarmacológico

Son pocos los fármacos autorizados para el tratamiento de niños y adolescentes. El motivo fundamental es la imposibilidad de realizar ensayos clínicos en este grupo. Sin embargo, la utilización de fármacos que aún no obtienen esa autorización es el resultado de aplicar los conocimientos que se tienen sobre estos fármacos en la prescripción a la población adulta. La autorización finalmente surge del uso empírico durante un tiempo que permite adaptar las dosis y conocer reacciones específicas en cada grupo etario. Otra situación que es condicionante de la decisión de tratar con psicofármacos es que los síntomas en los niños y adolescentes van variando con su maduración, lo que a veces hace necesario observar un tiempo de evolución para hacer un diagnóstico adecuado. No

todos los síntomas nos dan esa posibilidad, porque algunos de ellos, por su gravedad (como los síntomas psicóticos o la ideación de muerte), deben ser tratados primero y tal vez posponer el diagnóstico definitivo.

La respuesta a los fármacos también varía según la edad. Es así como ciertos medicamentos usados en la población adulta con determinada respuesta (sedante, ansiolítica) pueden generar irritabilidad en los niños, como en el caso de las benzodiazepinas.

Los fármacos en general producen efectos secundarios y reacciones adversas que a veces dificultan el cumplimiento del tratamiento y generan desconfianza.

Dentro de los trastornos disruptivos, de la conducta y del control de los impulsos, es importante tener en cuenta la presencia de las comorbilidades. Por ejemplo, el TOD está vinculado al ADHD. Este grupo comórbido (TOD + ADHD) es el que presenta mayor riesgo de desarrollar un TC. La agresividad e impulsividad presentes en estos cuadros generan la necesidad de la intervención farmacológica temprana, casi al mismo tiempo que el tratamiento psicoterapéutico. Muchas veces se utiliza la combinación de fármacos para lograr mayor eficacia y respuesta. Dichas combinaciones, que, como sabemos, aumentan sus efectos adversos, hacen necesario un conocimiento exhaustivo de las interacciones entre los fármacos y la adaptación de la dosificación y los esquemas de administración para cada caso en particular.

Por último, debemos reconocer que los padres de niños y adolescentes tienen un temor y resistencia mayor a aceptar la indicación de un psicofármaco. Esto es alimentado, además, por mitos y prejuicios de la población en general, fomentados a veces por publicaciones poco serias y desaprensivas en medios masivos de comunicación.

Pautas para el tratamiento psicofarmacológico

Se debe intentar establecer un diagnóstico siempre que sea posible, aunque sea un diagnóstico presuntivo provisional hasta ver la evolución del cuadro clínico.

Es difícil a veces arribar con certeza al diagnóstico del trastorno o el síndrome, pero, como antes dijimos, el tratamiento farmacológico es un tratamiento sintomático, por lo cual será útil contar al menos con un diagnóstico certero de los síntomas que se van a tratar, de su influencia en el desempeño del paciente y de cuestiones médicas que importe tener en cuenta antes de indicar un fármaco.

La evaluación de los trastornos disruptivos y de conducta en preescolares, niños y adolescentes debe consistir en entrevistas clínicas con los padres y los pacientes, de modo de obtener información sobre la escuela y el funcionamiento diario, evaluar los trastornos psiquiátricos comórbidos y hacer una revisión de la historia médica, social y familiar del paciente.

Es fundamental informar a los padres, y cuando sea posible al propio paciente, los fundamentos de la terapéutica elegida. Esto incluye la relación costo-beneficio y los

riesgos de implementar el tratamiento, así como los riesgos y consecuencias de no implementarlo, la mejoría que cabe esperar, el tiempo de aparición de los resultados, otras alternativas terapéuticas.

Es imprescindible incluir la utilización habitual del consentimiento informado. Siempre debe haber un momento dedicado a hablar del tratamiento, en el que se brinde información clara, se monitoree la comprensión de dicha información y se advierta sobre los riesgos del tratamiento en sí y de su mala implementación. En algunas ocasiones, como en el caso de la prescripción de fármacos, el consentimiento informado debe existir como un documento escrito donde figure el compromiso mutuo (del médico y de la familia del paciente) de llevar a cabo el tratamiento con responsabilidad y los cuidados que ese tratamiento impone, basado en la información veraz y completa de una y otra parte.

Para cada fármaco se debe establecer cuidadosamente la dosis óptima, el tiempo y modo de administración, la evaluación de los efectos adversos, los criterios y modos de suspensión. Recordemos que hay fármacos que, por su especial farmacocinética o por sus posibles efectos adversos, requieren especial farmacovigilancia. Esto incluye la realización de estudios que son propios para cada medicación –análisis de laboratorio, como hemograma, hepatograma, dosajes del fármaco; o electrocardiograma ECG, EEG y electroencefalograma–, antes y durante el tratamiento.

Los fármacos más utilizados son:

- Antipsicóticos típicos: haloperidol, clorpromazina, levomepromazina, tioridazina.
- Antipsicóticos atípicos: risperidona, aripiprazol, olanzapina, quetiapina y paliperidona.
- Antiepilépticos: topiramato, ácido valproico, carbamacepina y oxcarbamacepina.
- Psicoestimulantes: metilfenidato y atomoxetina.

Antipsicóticos

Los antipsicóticos típicos actúan por bloqueo dopaminérgico D2 en la vía mesocortical, mesolímbica, nigroestriatal y tuberoinfundibular. Tienen una eficacia similar a los atípicos, pero presentan más efectos extrapiramidales que ellos y producen hiperprolactinemia con mayor frecuencia.

Los antipsicóticos atípicos, además del bloqueo D2, producen bloqueo de los receptores de histamina, acetilcolina y alfa-adrenérgicos. Producen efectos adversos por el bloqueo de estos receptores, principalmente sedación y aumento de peso.

La mayoría de los antipsicóticos son metabolizados a nivel hepático por el citocromo 2D6 del sistema enzimático P450.

La ventana terapéutica de los antipsicóticos es amplia, por lo que ni las variaciones individuales en el ritmo del metabolismo ni las interacciones suelen poner la vida en riesgo. Es importante recordar que la coadministración de fármacos que inhiben el

metabolismo hepático puede ser peligrosa, al potenciar los efectos secundarios. La eficacia de los antipsicóticos puede verse disminuida al combinarlos con fármacos que inducen su metabolización hepática.

En relación con los efectos adversos, el síndrome metabólico es probablemente el efecto secundario más preocupante de los antipsicóticos atípicos. Está asociado con el aumento de apetito, principalmente por bloqueo histaminérgico (H1 y 5-HT2C). Se caracteriza por obesidad y elevación de los niveles de lípidos y glucemia plasmática.

El riesgo de producir aumento de peso es:

- Alto: para clozapina y olanzapina;
- Moderado: para risperidona y quetiapina;
- Bajo: para ziprazidona y aripiprazol (Masi y cols., 2006).

En cuanto al efecto cardiológico (por bloqueo alfa-adrenérgico) (Correll y cols., 2009), debe mencionarse el alargamiento del QT corregido, especialmente frecuente en el grupo de los antipsicóticos clásicos (tioridazina y pimozida) y en atípicos como el sertindol (reintroducido tras una suspensión debido al riesgo de producir prolongación del QT y arritmias) y la ziprasidona. Cuando se utilizan estos fármacos se recomienda practicar un ECG de control antes y durante el tratamiento. En cualquier caso, la presencia de antecedentes personales de patología cardíaca o de episodios de muerte súbita en la familia obliga a un estudio cardiovascular pormenorizado previo al inicio del tratamiento.

Antipsicóticos atípicos

Los antipsicóticos atípicos se describen en el cuadro 19.5.

Cuadro 19.5 **Antipsicóticos atípicos**

Risperidona

Aprobada por la FDA en 2007 para

- esquizofrenia en > 13 años;
- trastorno bipolar en > 10 años;
- TEA con TC en > 5 años.

Dosis recomendadas

Inicial: 0,25 mg/día en prepúberes de 15 a 19 kg.

0,5 mg/día en adolescentes > 20 kg.

Aumento de 0,25 a 0,5 mg/día cada 2 semanas.

Dosis máxima: 0,05 mg/kg/día.

Dosis estables:

- menos de 30 kg: 0,5-1 mg/día;
- entre 30 y 50 kg: 1-1,5 mg/día;
- más de 50 kg: 2-3 mg/día (Schatzberg y Nemeroff, 2015).

Efectos adversos

Síntomas extrapiramidales (SEP) con dosis > 4 mg.

Enuresis.

Sedación, que desaparece a la segunda semana.

Efectos metabólicos: aumento de peso promedio de 1,2 kg/mes.

Efectos endocrinos: hiperglucemia, aumento de triglicéridos, aumento de prolactina.

Efectos cardiovasculares: hipotensión, aumento del QTc.

Efectos gastrointestinales: aumento de enzimas hepáticas (Masi y cols., 2006).

En pacientes que desarrollan somnolencia con una dosis diaria, la dosis puede dividirse y administrarse cada 12 h (Troost y cols., 2005).

Olanzapina

Aprobada por la FDA en junio de 2009 para

- trastorno bipolar en > de 13 años;
- esquizofrenia en > de 10 años.

Dosis recomendadas

Dosis de inicio: 2,5 mg/día en prepúberes o peso < 40 kg.

Dosis de 2,5-5 mg/día en adolescentes o peso > 40 kg.

Aumento de hasta 2,5 mg por semana hasta llegar a la dosis máxima.

Dosis: 5-20 mg/día.

Efectos adversos

Efectos metabólicos: aumento de peso de entre 3,4 y 4,1 kg en 6 semanas.

Sedación frecuente, somnolencia, insomnio, agitación.

Cefalea, dificultad en la concentración.

Efectos cardiovasculares: taquicardia.

Efectos gastrointestinales: aumento de enzimas hepáticas.

Efectos endócrinos: incidencia baja de hiperprolactinemia.

SEP: su incidencia es baja.

Vigilancia

Monitoreo de glucemia y peso, ya que se han reportado casos de intolerancia a la glucosa con dosis entre 10 y 20 mg/día (Toren y cols., 2004).

Quetiapina

Aprobada por la FDA en junio de 2009 para

- esquizofrenia en > 13 años;
- trastorno bipolar en > de 10 años.

Dosis recomendadas

Dosis inicial:

- niños: 12,5 mg/día;

- adolescentes: 25-50 mg/día.

Aumento de 25 mg cada 3-4 días.

Dosis media: 400-500 mg/día.

(Kowatch y cols., 2005; Schatzberg y Nemeroff, 2015).

Efectos adversos

Somnolencia, sedación, insomnio.

Efectos metabólicos: aumento de peso.

Náuseas.

Cefaleas, hipotensión ortostática, temblor, sequedad bucal.

SEP: su incidencia es baja (Sasot-Lleводot y cols., 2007, Kowatch y cols., 2005).

Aripiprazol

Aprobado por la FDA para

- esquizofrenia, para el tratamiento agudo y de mantenimiento en > 13 años (2007);
- episodios maníacos o mixtos del trastorno bipolar, para el tratamiento agudo y de mantenimiento (con o sin litio o ácido valproico) en > 10 años (2007);
- irritabilidad en TEA en > 6 años (noviembre de 2009).

Mecanismo de acción

Agonista parcial de receptores D2 y 5HT1A, antagonista del receptor 5HT2A con actividad bloqueante alfa.

Dosis recomendadas (6-17 años)

Esquizofrenia:

- en niños de 13-17 años: vía oral (VO) 2 mg/día; luego de 48 h aumentar a 5 mg/día; posteriormente a las 48 h, incrementar a 10 mg/día; subsecuentemente el aumento de dosis será de 5 mg/día;
- mantenimiento: 10-30 mg/día.

Manía bipolar, en monoterapia en manía aguda y episodios mixtos:

- en niños de 10-17 años: VO 2 mg/día; luego de 48 h aumentar a 5 mg/día; posteriormente a las 48 h incrementar a 10 mg/día; subsecuentemente el aumento de dosis será de 5 mg/día;
- mantenimiento: 10-30 mg/día.

Irritabilidad en autismo:

- en niños < 6 años: VO 2 mg/día, con incremento a 5 mg/día a las 48 h, hasta 10-15 mg/día;
- ajuste de 5 mg gradualmente cada una semana o más.

Efectos adversos:

Sedación, náuseas, vómitos, cefaleas.

Raro aumento de peso.

Hiper- o hipoprolactinemia, somnolencia, hiperglucemia, síndrome neuroléptico maligno (SNM), acatisia.

Paliperidona

Aprobada por la FDA para

- esquizofrenia en > de 12 años (2011);
- esquizofrenia en adultos (2006).

Dosis recomendadas

De inicio: 1,5 mg/día.

Rango de dosis: 3-12 mg/día.

Efectos adversos
Somnolencia (13%).
Acatisia (9%).
Cefalea (9%).
Insomnio (9%).

La formulación extendida requiere 1 dosis/día.

Con relación a la risperidona, desde su aprobación en adultos por la FDA en 1993, se han publicado trabajos con su utilización en niños, en indicaciones tales como autismo, trastorno bipolar, esquizofrenia, síndrome de Tourette, tics, TOD, TC, etc. (RUPP, 2005).

Utilización de antipsicóticos atípicos en la población infantil

En la última década se ha incrementado la utilización de antipsicóticos atípicos para indicaciones no aprobadas por la FDA, cuadruplicándose desde 1997 a 2002. Una revisión de 3851 pacientes de entre 5 y 17 años, entre enero de 2000 y junio de 2010, mostró que se utilizan por diversos diagnósticos:

- 76% de niños y jóvenes con esquizofrenia y trastorno bipolar.
- 45% con TC.
- 24% con depresión.
- 46% en trastorno por estrés postraumático.

Se evidenció una sorprendente utilización de los atípicos en TC en varones. El 94% de las prescripciones correspondían a risperidona, aripiprazol y quetiapina.

Antipsicóticos típicos

Se detallan en el cuadro 19.6.

Cuadro 19.6 **Antipsicóticos típicos**

Tioridazina

Indicada en > 2 años para trastornos de conducta, impulsividad.

Dosis
2-12 años:

- 0,5 mg/kg/día;
- dosis máxima: 3 mg/kg/día; 10-200 mg/día.

Adolescentes:

- 5-50 mg 2 o 3 veces por día;
- dosis máxima: 800 mg/día (se debe recordar el riesgo de retinopatía pigmentaria).

Efectos adversos

Incremento del intervalo QT.

Contraindicaciones

Fluoxamina, propranolol, drogas que inhiben el citocromo P450 2D6 (fluoxetina, paroxetina).

Clorpromazina

Indicada para trastornos de conducta severos y trastornos psicóticos en niños > 6 meses.

Dosis recomendadas

Vía oral:

6 meses: 1 gota k/día.

a partir de los 5-6 años: 10-200 mg/día (0,5-3 mg/kg/día cada 4 o 6 h).

Adolescentes: 50-600 mg/día (10-25 mg tres veces por día).

Haloperidol

Indicado para trastorno de conducta severo, síndrome de Tourette, trastorno psicótico en niños de 3-12 años.

Dosis recomendadas

Niños de 3-12 años: 0,25-6 mg/día.

Adolescentes: 1-6 mg/día (0,5-5 mg dos veces por día).

Efectos adversos de los antipsicóticos típicos

Sedación (por bloqueo del receptor H1): se adquiere tolerancia en 4-12 semanas.

Síntomas extrapiramidales agudos: distonías, parkinsonismo, acatisia aguda, síndrome neuroléptico maligno.

Síntomas extrapiramidales crónicos: discinesias tardías.

Efectos endócrinos: hiperprolactinemia.

Efectos metabólicos: aumento de peso, con incidencia mayor que los atípicos.

Efectos cardiovasculares: incremento del QTc.

Respecto de los efectos adversos de los antipsicóticos típicos, se describen a continuación los más importantes.

- Síntomas extrapiramidales agudos (SEA).
 - Distonía. Está relacionada con la ocupación D2. El riesgo es mayor que en adultos. Son factores de riesgo la menor edad, el sexo masculino y la alta potencia de los antipsicóticos.
 - Parkinsonismo. Tiene un pico de incidencia entre los 10 y 19 años.
 - Acatisia aguda. La manera de prevenir los SEA (síndromes extrapiramidales

- agudos) es al titular el antipsicótico, comenzar con dosis bajas, hasta alcanzar la mínima dosis para obtener el efecto terapéutico.
- Síndrome neuroléptico maligno. Es un cuadro de inicio rápido que se caracteriza por severa rigidez muscular y temperatura muscular elevada. Se asocia con diaforesis, disfagia, temblor, incontinencia, cambios en el nivel de conciencia (que puede ir de la confusión al coma), mutismo, taquicardia, leucocitosis (10.000 a 20.000 GB/mm), evidencia de laboratorio de daño muscular (aumento de la enzima CPK hasta 16.000 UI). En casos severos puede haber mioglobinemia e insuficiencia renal.
 - La incidencia es entre el 0,07% y el 1,4% de los individuos expuestos a neurolépticos.
 - Es una emergencia médica que requiere de la inmediata suspensión del antipsicótico y tratamiento de soporte, que debe realizarse en la unidad de terapia intensiva.
- Síndromes extrapiramidales crónicos: discinesias tardías. Son cuadros que aparecen por el uso prolongado (durante por lo menos durante tres meses) de los antipsicóticos. Tienen una incidencia aproximadamente de un 20 a un 30%. Se presentan en los músculos del cuello, como blefarospasmo o como movimientos oromandibulares.
Son factores de riesgo el género (las niñas son más susceptibles), el nivel intelectual bajo, el antecedente de complicaciones perinatales o los antecedentes de SEA, el funcionamiento premórbido, la suspensión brusca del fármaco y la polifarmacia. No se han hallado discinesias tardías irreversibles.
 - Disminución del umbral convulsivo. Es de riesgo bajo para haloperidol y risperidona, de riesgo intermedio para tioridazina, olanzapina y quetiapina y de riesgo alto para clorpromazina y clozapina.
 - Efectos cardiovasculares: incremento del QT. Se debe interrumpir el tratamiento o el aumento de la dosis cuando el incremento del QT es de más de 0,45 segundos o de más de un 25% del valor obtenido en el ECG previo de control.

Psicoestimulantes

Los niños con TOD pueden presentar comorbilidad sucesiva y evolucionar hasta en un 40% de los casos a TC. Según los estudios publicados por el MTA Cooperative Group, la comorbilidad del trastorno disocial con el ADHD alcanzaría el 14,3%. La comorbilidad entre ADHD y TOD en la infancia es el mejor predictor de trastorno disocial en la adolescencia. Los psicoestimulantes no solo actúan en los síntomas nucleares del ADHD, sino también en síntomas de oposición y agresividad. En este sentido, el uso de psicoestimulantes en el tratamiento farmacológico de los trastornos de conducta, en la mayoría de los casos es coadyuvante (tratamiento de los trastornos comórbidos: ADHD, TOD).

El Comité de Hiperactividad de la AACAP recomienda como primera línea de tratamiento la medicación estimulante (metilfenidato), sobre todo si no hay trastornos comórbidos. La atomoxetina se recomienda como primera línea en caso de que el paciente tenga comorbilidades con depresión, TA, tics o consumo de sustancias (AACAP, 2011).

Como mecanismo de acción el metilfenidato produce más del 50% de bloqueo del transportador presináptico de dopamina (DAT, por su sigla en inglés) en dosis de 40 mg por vía oral. El bloqueo del DAT produce un aumento de la dopamina (DA) en el circuito frontoestriatal. El aumento de DA tiene múltiples efectos:

- Disminuye la descarga y aumenta la señalización de las células estriatales.
- Modula la iniciativa y la motivación. Su aumento en el núcleo *accumbens* puede mejorar la atención y el desenvolvimiento.
- Mejora las funciones ejecutivas en la corteza prefrontal.

Farmacocinética

El metilfenidato se absorbe rápida y casi completamente tras la administración oral. La ingestión junto a alimentos acelera la absorción y disminuye los efectos adversos digestivos. Presenta un efecto de primer paso hepático. Los picos de la concentración plasmática se alcanzan a las 2 horas de haber sido administrado.

Efectos secundarios

Como más importantes se consideran:

- Disminución del apetito (26%).
- Insomnio.
- Irritabilidad y cambios de humor.
- Riesgo cardiovascular.
- Anorexia.
- Cuadros psiquiátricos.
- Muerte súbita.

Formulaciones del metilfenidato

Los preparados disponibles en Argentina se describen en el cuadro 19.7.

Cuadro 19.7 Estimulantes

Droga	Forma terapéutica	Beneficios	Rango diario de dosis
Metilfenidato de liberación inmediata	Comprimidos: 5, 10 y 20 mg	Permite titulación lenta hasta hallar la dosis eficaz	20-40 mg/día Dosis máxima: 40-60 mg/día en > 6 años
Metilfenidato OROS	Cápsulas: 18, 36 y 54 mg	Se da en 1 dosis diaria No puede ser utilizado como droga de abuso	36-54 mg/día
Metilfenidato de liberación prolongada. Sodas	Cápsulas de liberación modificada: 10, 20, 30 y 40 mg	Se da en 1 dosis diaria	Dosis máxima: hasta 60 mg/día

Tratamiento no estimulante

La atomoxetina bloquea el transportador presináptico de noradrenalina (NA) de manera selectiva y potente, impidiendo la recaptación de NA por la neurona presináptica.

Además aumenta la concentración de DA, fundamentalmente en la corteza prefrontal. En cambio, no incrementa los niveles de DA en el núcleo *accumbens*, la zona del cerebro que regula la respuesta a sustancias de abuso y el sistema de recompensa, por lo que no tiene riesgo de abuso. Tampoco aumenta los niveles de DA en el estriado, la zona implicada en el control de los movimientos y potencialmente involucrada en los tics, por lo que no empeora estos. Fue aprobada por la FDA en 2009 para tratamiento en niños y adolescentes.

Farmacocinética

Se absorbe rápidamente luego de la administración oral. Alcanza concentraciones máximas en plasma 1 o 2 horas después de la administración. Se metaboliza mediante el sistema citocromo P450 2D6. Puede ser administrada o no con las comidas.

Efectos adversos

Hasta el 70% de los pacientes presentan efectos adversos, sobre todo al inicio del tratamiento. Por orden de frecuencia, los efectos secundarios más frecuentes son:

cefalea, disminución del apetito, pérdida de peso, dolor abdominal, insomnio, irritabilidad, náuseas, vómitos, somnolencia diurna, tos y fatiga.

Posología

Para la administración se considera:

- En pacientes de menos de 70 kg: 0,5 mg/kg. La dosis diaria en niños y adolescentes no deberá ser superior a 1,4 mg/kg o 100 mg.
- En pacientes de más de 70 kg: la dosis de inicio es de 40 mg; luego del tercer día, se puede aumentar a 80 mg por día; y luego de entre 2 y 4 semanas, a 100 mg.

Uso de antiepilépticos en el abordaje de la agresividad e impulsividad

Los fármacos más efectivos se describen en el cuadro 19.8.

Cuadro 19.8 **Estabilizadores de conducta**

Ácido valproico

Aprobado por la FDA para

- manía aguda, cicladores rápidos, mixtos y crónicos en adultos.

Dosis recomendadas

Dosis inicial: 15-20 mg/kg/día; mantenimiento: 20-30 mg/kg/día.

Nivel sérico: 50-100 µg/ml.

Comienzo de acción: 7-14 días.

Efectos adversos

Gastrointestinales (náuseas) y temblor: son dosis-dependientes.

Plaquetopenia, leucopenia, hepatotoxicidad, hepatitis fulminante, *rash*, síndrome de Stevens-Johnson: son dosis-independientes.

Con el uso crónico se observa obesidad, síndrome metabólico, alopecia, pancreatitis, síndrome del ovario poliquístico.

Carbamazepina (CBZ)

Aprobado para la bipolaridad en segunda línea.

Inhibe los canales de sodio (prolonga el tiempo inactivo).

Presenta una absorción oral errática. Se metaboliza a nivel hepático. Tiene un metabolito activo 10-11

epóxidos de CMZ. Presenta fenómenos de autoinducción.

Rango terapéutico

4-12 µg/ml.

Efectos adversos

Sedación, mareos, síntomas gastrointestinales, nistagmo, hiponatremia por síndrome de secreción inapropiada de hormona antidiurética: efectos son dosis-dependientes.

Leucopenia, agranulocitosis, *rash* simple, síndrome de Stevens-Johnson, necrólisis tóxica epidérmica: son dosis-independientes.

Se debe realizar cada 6 meses un control de hemograma con recuento de plaquetas y hepatograma.

Es la droga de segunda elección en combinación con fármacos de primera elección en formas refractarias de impulsividad y agresión en trastorno bipolar.

Lamotrigina

Fue aprobada por la FDA para

- manía mixta, depresión y mantenimiento del trastorno bipolar a partir de los 18 años.

Es utilizada en > 2 años para las convulsiones.

Mecanismo de acción

Inhibe los canales de sodio y calcio, con efecto estabilizador de membrana.

Se absorbe por vía oral, se metaboliza en el hígado; tiene una vida media en monoterapia de 12-50 h. Se reportó una advertencia en menores de 16 años por síndrome de Stevens-Johnson (1% en niños, 0,3% en adultos).

Efectos adversos

Mareos, cefaleas, euforia: son dosis-dependientes.

Rash simple; síndrome de Stevens-Johnson, especialmente en las primeras 4-8 semanas de tratamiento: son dosis-independientes pero con rápido aumento de la dosis.

Topiramato

Aprobado como estabilizador del humor.

Mecanismo de acción

Aumenta actividad del ácido gamma-aminobutírico en el sistema nervioso central.

Bloquea canales de sodio y calcio tipo L.

Presenta baja unión a proteínas plasmáticas, se excreta sin metabolizar.

Dosis recomendadas

25 mg/día, hasta 200-400 mg/día o 6 mg/kg/día.

Efectos adversos

Fatiga, somnolencia, anorexia, alteración de la memoria: son dosis-dependientes.

Cálculos renales, glaucoma agudo de ángulo estrecho (se debe realizar control seguido de función renal – creatinina, urea– y control oftalmológico).

Es coadyuvante en adolescentes y adultos bipolares con sobrepeso.

El ácido valproico se administra como divalproato en forma de sales de sodio o

magnesio. Se usa en niños mayores de 10 años con manía y en menores de 10 años con convulsiones.

En cuanto al mecanismo de acción, hay inhibición reversible de la GABA transaminasa (GABA T), que aumenta hasta un 30% las concentraciones de ácido gamma-aminobutírico (GABA) en el sistema nervioso e inhibe los canales de sodio voltaje-dependientes.

Se administra por vía oral; el pico plasmático se retrasa con los alimentos; tiene una vida media de 8 horas; es de metabolización hepática por glucuronización. Es un inhibidor del metabolismo de varios fármacos; hay que tener precaución en la asociación con lamotrigina, ya que aumenta sus niveles plasmáticos.

Conclusiones

Los trastornos disruptivos de la conducta constituyen uno de los problemas más frecuentes y graves dentro de los trastornos mentales de inicio en la infancia y adolescencia. Su tratamiento requiere un planteamiento multimodal que debe tener como meta para el bienestar del paciente, la familia y el medio socioescolar.

La psicoterapia cognitivo-conductual, la psicoeducación de los padres, la intervención escolar, junto con el abordaje psicofarmacológico, son las variables terapéuticas fundamentales. El tratamiento farmacológico es, en la mayoría de los casos, coadyuvante (para el tratamiento de la agresividad, impulsividad y las comorbilidades: ADHD, TA, etc.).

En general, los tratamientos farmacológicos utilizados en los trastornos de conducta no se ven apoyados por los resultados de ensayos clínicos controlados randomizados aleatorizados (ECA), que representan el nivel más alto de evidencia. En su gran mayoría los estudios son abiertos, observacionales, y por consenso de expertos, con nivel de evidencia mínima.

Los fármacos más eficaces para el tratamiento de los trastornos de conducta son los antipsicóticos atípicos (risperidona, aripiprazol, olanzapina, quetiapina y paliperidona). La utilización de los antiepilépticos, como la carbamazepina, el ácido valproico y el topiramato, en el control de la agresividad está basada en experiencias clínicas no siempre corroboradas por ECA.

Los psicoestimulantes (metilfenidato) son fármacos de primera elección en el tratamiento nuclear del ADHD. La atomoxetina es un fármaco de primera línea en caso de que los pacientes tengan una comorbilidad con consumo de sustancias, TA, tics.

Segunda parte

MODELOS EN PSICOTERAPIA CON NIÑOS Y ADOLESCENTES

Débora Faberman

Introducción

La conducta, el pensamiento y los sentimientos son fenómenos que surgen de la interacción compleja entre variables biológicas, psicológicas y ambientales. Con una comprensión cada vez mayor de esas variables, la psicología ha ganado efectividad en el tratamiento de diversos trastornos psicopatológicos.

La psicoterapia con niños y adolescentes se ocupa de disminuir el sufrimiento subjetivo, resolver síntomas de conducta y contribuir al progreso emocional, social y cognitivo durante el desarrollo. Lo hace gracias a la comprensión del modo de sentir y pensar infantil, brindando soporte emocional, ayudando a resolver conflictos interpersonales y practicando con el paciente soluciones novedosas para problemas repetitivos. Estas soluciones en algunos casos son enseñadas por el terapeuta; en otros, cocreadas con el paciente.

Para ser efectiva, la psicoterapia debe producir cambios: en el modo de pensar, de sentir, de actuar y de relacionarse con otros. Cuando se trata de niños y adolescentes, los cambios deben modificar al paciente pero también al entorno social inmediato. Para ser terapéuticos, deben proporcionar un verdadero alivio o reducción del motivo de consulta.

Los cambios deben conciliar la adaptación funcional del niño al medio con el respeto y, aún más, la potenciación de sus características singulares: el niño debe poder desenvolverse armónicamente en sus grupos de pertenencia sin alienarse en un modelo cultural dado.

Las escuelas de psicoterapia infantil comparten algunas características:

- Todas suman al diálogo verbal otras formas de comunicación, como el juego, el dibujo y la actuación. Estos son recursos privilegiados para la expresión infantil de sentimientos e ideas, además de ser útiles para ensayar habilidades en adquisición. Los recursos lúdicos plantean un formato que al niño le resulta atractivo y familiar,

- y permiten acceder a contenidos que probablemente no comunicaría verbalmente.
- Siempre implican un alto grado de participación de los padres: incluirlos en el proceso es una forma de restituirles confianza en su capacidad de crianza, a menudo minada por el fracaso de las soluciones intentadas previamente. Al ser los principales educadores del niño, su influencia es mucho más poderosa que la terapia y, en cuanto observadores cotidianos, la información que pueden aportar al terapeuta es insustituible (Pollán y Labrit, 2013). Asimismo, los padres forman parte del problema que se busca resolver en la terapia, y su perspectiva y opiniones deben estar contempladas en los objetivos de trabajo para garantizar la continuidad y resultados del tratamiento.

Eficacia de la psicoterapia

Durante muchos años, la psicoterapia no se sometió al análisis científico que caracteriza a otras disciplinas de la salud. La numerosa variedad de terapias en pugna, (1) la racionalización de medios terapéuticos por medio de terceros pagadores y el derecho de los pacientes a tomar parte de las decisiones sobre los tratamientos fueron imponiendo la obligación de fundamentar los procedimientos, aportar evidencia de sus beneficios terapéuticos y eficacia, y especificar el tipo de trastornos para los que están indicados (Santolaya Ochando, 2003; Ng y Weisz, 2015).

Es importante destacar que en psicoterapia la eficacia está condicionada por el modelo teórico y el método de intervención, pero también por otros factores, denominados “inespecíficos”, relacionados con características de las personas involucradas (paciente, familia, terapeuta) y de la relación que se establece entre ellas (Fernández Hermida y cols., 2003; Bunge y cols., 2015). Entre estos factores inespecíficos, algunos de los más confiables para la predicción del resultado terapéutico son el grado de expectativa que tiene el paciente de ser ayudado, la calidad de la alianza terapéutica, la capacidad empática y la experiencia del profesional (Prochaska y Norcross, 2009).

A mediados del siglo pasado se emprendieron los primeros estudios de verificación empírica en psicoterapia, de la mano de la naciente terapia de la conducta. El formato de esta terapia se prestaba mejor al estudio sistemático que la terapia psicodinámica, dominante por entonces y caracterizada por utilizar métodos mucho menos estructurados (Fernández Hermida y cols., 2003). Las escuelas conductual, cognitiva y sistémica se desarrollaron con especial preocupación por la efectividad de sus procedimientos, intentando también reducir su costo: todos esos modelos aplican métodos de evaluación de resultados, incluso sobre cada proceso terapéutico en curso, y tienden a expandir las acciones autoterapéuticas en detrimento de la cantidad de sesiones con terapeuta en consultorio, lo que disminuye su duración y frecuencia.

La población hoy tiene un acceso relativamente fácil a la atención de su salud mental y emocional. Los sistemas públicos y privados deben costear los recursos para dicha

atención en forma masiva. Las escuelas psicoterapéuticas se ven en la necesidad de demostrar no solo eficacia, sino también eficiencia: máximo beneficio al paciente con menor gasto para el que paga.

Algunos de los criterios para desarrollar psicoterapias empíricamente validadas fueron generar formatos terapéuticos para tratar desórdenes específicos o con problemáticas compartidas, documentar los procedimientos por escrito en manuales, comparar resultados con grupos control u otras formas de tratamiento, y evaluar la efectividad con instrumentos confiables y validados. Así, actualmente existen terapias con soporte empírico para varios trastornos mentales que afectan a niños y adolescentes (Ng y Weisz, 2015).

Sin embargo, la psicoterapia basada en evidencia ha mostrado ventajas en efectividad respecto al cuidado psicoterapéutico estándar que, si bien significativas, resultaron más limitadas de lo esperado. Los jóvenes aleatoriamente asignados a una terapia basada en evidencia solo tenían un 58% de posibilidades de tener mayor éxito terapéutico respecto a quienes recibían otras psicoterapias (Ng y Weisz, 2015). Estos resultados son esperables si pensamos que los trastornos mentales están entrelazados con múltiples variables individuales de quien los padece, que son altamente singulares y quedan por fuera de las contempladas en las psicoterapias con soporte empírico. Asimismo, la frecuente comorbilidad entre trastornos psicopatológicos determina que el éxito terapéutico respecto al diagnóstico principal se vea menguado por la persistencia sintomática de los trastornos comórbidos.

Algunos autores plantean el desafío de establecer un sistema que permita implementar psicoterapias personalizadas, capaces de optimizar la efectividad y la utilidad clínica de las terapias basadas en evidencia. La psicoterapia personalizada incluye la evaluación confiable de características clínicas relevantes del paciente, discrimina y jerarquiza los problemas, elige los tratamientos basados en evidencia indicados, monitorea el proceso y renueva decisiones, e integra al plan de tratamiento datos singulares relevantes, como el compromiso terapéutico, la motivación para el cambio y la historia previa de tratamientos (Ng y Weisz, 2015). El desarrollo de tratamientos psicofarmacológicos exitosos también reclama a la psicología información que permita saber si la alternativa psicoterapéutica es la mejor opción de tratamiento, si lo son los fármacos o la combinación de ambos (Fernández Hermida y cols., 2003). Una psicoterapia personalizada podría combinar, por ejemplo, un determinado modelo psicoterapéutico con la indicación de un psicofármaco y el agregado de técnicas basadas en evidencia, elegidas en función de las necesidades clínicas que van surgiendo. El terapeuta tendría que decidir qué herramientas utilizar y en qué orden, a partir de la evaluación permanente del proceso terapéutico individual (Ng y Weisz, 2015).

Escuelas de psicoterapia con niños y adolescentes

En nuestro país, la psicoterapia infantojuvenil se inició de la mano del psicoanálisis.

Más adelante se desarrollaron la escuela sistémica y la terapia familiar. En la última década, se ha fortalecido notablemente la corriente cognitivo-conductual, afianzada desde tiempo atrás en la psicoterapia de adultos.

Corrientes psicodinámicas y psicoanálisis

Estas corrientes consideran a los síntomas psicológicos como el producto de conflictos intrapsíquicos inconscientes. La dinámica entre opuestos (deseo versus censura; amor versus odio, conciencia versus represión) caracteriza desde esta perspectiva el funcionamiento psicológico. La psicoterapia busca hacer emerger desde el inconsciente las motivaciones reprimidas que subyacen a las conductas sintomáticas. Se espera que, al develar los conflictos inconscientes, los síntomas que motivaron la consulta se empiecen a modificar (Freud, 1922; Laplanche y Pontalis, 1968).

El psicoanálisis les dio especial importancia a los llamados “complejo de Edipo” y “complejo de castración”, dos tramas argumentales centrales del funcionamiento inconsciente que contienen afectos y representaciones vinculados a sexualidad, rivalidad y culpa con los objetos primarios de amor (generalmente los padres) (Laplanche y Pontalis, 1968). Dichas tendencias se reactualizarían en vínculos posteriores en un fenómeno referido como “transferencia”, que el terapeuta es capaz de revelar a través de la interpretación (Prochaska y Norcross, 2009).

Desde la perspectiva psicoanalítica, “síntoma” no es solo ni necesariamente una conducta poco adaptativa, sino cualquier forma de expresión de un conflicto inconsciente: una equivocación, un olvido o un sueño, si resultan de la pugna entre dos tendencias psíquicas, también comparten dicha categoría, por lo que son material de exploración en psicoterapia (Freud, 1922).

Cuando, merced a la psicoterapia, se altera el balance entre las tendencias psíquicas contrarias, pueden producirse conductas regresivas, surgimiento de síntomas nuevos o agravamiento transitorio del cuadro inicial que presentaba el paciente. Este aparente retroceso puede obedecer a una resistencia al cambio del psiquismo y constituir, sin embargo, un progreso: los parámetros con los que el psicoanálisis evalúa el progreso terapéutico no se basan exclusivamente en la remisión sintomática. El descubrimiento de nuevos contenidos reprimidos se considera per se un avance que se espera ver reflejado en el plano conductual más adelante.

Las terapias psicoanalíticas tienen tradicionalmente una duración prolongada, de una a varias sesiones semanales. Las sesiones no son estructuradas, sino que siguen la orientación que el niño les imprime, al modo de la asociación libre de ideas característica del psicoanálisis de adultos (Prochaska y Norcross, 2009).

El psicoanálisis se ramificó en orientaciones que comparten el reconocimiento a Freud como su padre y mentor, pero que desarrollaron conceptos, en algunos casos, coincidentes y, en otros, irreconciliables. Las escuelas psicodinámicas, inglesa (kleiniana) y francesa (lacaniana), son los principales exponentes. Los formatos psicodinámicos

pusieron menos énfasis en la interpretación de contenidos edípicos y se volvieron más permeables a focalizarse en el motivo de consulta presente, disminuir la frecuencia de las sesiones y acortar la duración del tratamiento. El psicoanálisis de orientación inglesa ha enfatizado el papel de elementos intrapsíquicos (fantasías, objetos internos, pulsiones, mecanismos defensivos) como determinantes del conflicto y el síntoma. Las sesiones se desarrollan entre el niño y el terapeuta, privilegiando el uso de la interpretación del juego y especialmente de la transferencia, y con escasa participación de los padres reales en la terapia (Bemporad y Zambenedetti, 2006). La escuela francesa, en cambio, les dio especial relevancia a los deseos y conflictos reprimidos de los padres, considerándolos determinantes preexistentes tanto de la estructuración psíquica del niño como de sus síntomas psicológicos. Desde esta perspectiva, los niños actúan con sus síntomas, sin saberlo, conflictos inconscientes parentales latentes.

Por lo general, el psicoanálisis no ha sometido sus hipótesis y métodos a la verificación científica. Su confiabilidad se basa más en la presentación asistemática de casos clínicos y la oposición de ideas en los ámbitos académicos de la especialidad. La inclusión de la terapia psicoanalítica en las guías de tratamiento y en las revisiones de psicoterapia es escasa en comparación con otras escuelas; las características de su método hacen difícil sistematizar intervenciones y resultados pasibles de ser comparados. Algunos autores sugieren verificar la efectividad y la eficacia del psicoanálisis evaluando procesos terapéuticos en lugar de resultados y la evolución intratratamiento en lugar de la comparación entre grupos (Fernández Hermida y cols., 2003).

Terapia cognitivo-conductual

La terapia cognitivo-conductual (TCC) surge de la confluencia de las escuelas psicológicas conductista y cognitiva.

Las técnicas de modificación de la conducta surgieron en la década de 1950, con fuerte raigambre en la constatación empírica. Su premisa principal era que todo comportamiento es producto directo de sucesos que lo precedieron y de las consecuencias que produjo en anteriores ocasiones (Kazdin, 2006).

El abordaje conductista se propone enseñar, modificar y/o extinguir conductas problemáticas, además de enseñar comportamientos adecuados. Para ello explora posibles eventos gatillo en las circunstancias previas a la conducta indeseada y examina las consecuencias que dicha conducta genera en el entorno, para averiguar si favorecen su repetición. Posteriormente, interviene sobre aquellas situaciones que favorecen la conducta indeseada, evitando los eventos gatillo y sugiriendo modificaciones en las respuestas que el entorno ofrece al niño a partir de sus conductas. Se trata de intervenir sobre el antes y el después de las conductas problemáticas para facilitar su supresión y reemplazarlas por alternativas más apropiadas.

Vale aclarar que el conductismo desaconseja la utilización de respuestas coercitivas, como castigos y reprimendas, sirviéndose con mucha mayor frecuencia del uso de

premios y otros reforzadores positivos (Kazdin, 2006).

El enfoque cognitivo, por su parte, surgió en los años sesenta, de la mano de una propuesta de tratamiento para la depresión del adulto, que resultó muy exitosa para la época. Su referente principal, Beck, postuló que entre un suceso y la emoción que este suscitaba mediaban procesos de significación. Era la interpretación que el sujeto hacía de los acontecimientos, y no los acontecimientos en sí, la responsable de despertar una emoción determinada y una respuesta conductual consistente con ella (Stallard, 2007).

Significar es una actividad cognitiva altamente singular: mientras que para un niño histriónico protagonizar una obra escolar puede resultar un acontecimiento estimulante, para otro será un evento temido. Quizás el primero lo signifique como una oportunidad para reforzar su popularidad en el grupo, mientras que el segundo lo entienda como una peligrosa exposición a la posible evaluación negativa de los espectadores. El primero desplegará en el escenario sus cualidades artísticas; el segundo, en cambio, intentará evitar la situación.

El terapeuta cognitivo enseña a los niños que los pensamientos despiertan sentimientos que pueden influenciar la conducta. A lo largo de la terapia, el niño aprende a identificar los patrones de pensamiento disfuncionales y a reemplazarlos por otros, capaces de generar sentimientos más positivos y conductas más apropiadas. Del mismo modo, forma parte importante de la terapia el entrenamiento en el reconocimiento de emociones, ya que el circuito pensamiento-emoción-conducta puede modificarse a partir de cualquiera de sus tres componentes (Stallard, 2007).

Aunque las cogniciones desadaptativas se producirían en los primeros años del desarrollo, la psicoterapia cognitiva está menos interesada en desentrañar del pasado sus causas y más comprometida a señalar los factores de mantenimiento que perpetúan en el presente los procesos disfuncionales. Este cambio de enfoque representa una diferencia importante respecto a la psicoterapia psicoanalítica.

Las corrientes conductual y cognitiva confluyeron en la TCC y actualmente es más habitual encontrar prácticas de TCC que las terapias originales por separado. La TCC considera que el desarrollo patológico es producto de la combinación de múltiples factores causales: biológicos, genéticos, interpersonales y ambientales (Bunge y cols., 2009). Combina componentes terapéuticos en función del problema que se busca resolver: entrenamiento en habilidades sociales, técnicas de relajación, resolución de problemas, reestructuración cognitiva, modelado, exposición, etc.

El rol del terapeuta de niños en la TCC es flexible. Hace uso de sus conocimientos académicos y experticia para formular el caso y diseñar un plan de tratamiento, también colabora con el paciente en la creación de estrategias nuevas y a menudo se comporta como un entrenador que provee herramientas y ejercita al paciente en su uso (Bunge y cols., 2009). Los padres son convocados frecuentemente para participar en forma activa del diseño y la aplicación de estrategias terapéuticas en el ámbito del hogar.

El número de sesiones suele ser acotado. Se han publicado protocolos de tratamiento manualizados para tratar algunos trastornos infantojuveniles (Kendall, 2010). Las sesiones, tanto en los tratamientos manualizados como fuera de ellos, tienen una

estructura prefijada. No están solo diseñadas por el terapeuta, pero tampoco acompañan por completo las elecciones del paciente.

La investigación sistemática muestra que la TCC puede tratar eficazmente una gran variedad de trastornos psicológicos de la edad pediátrica: trastorno de ansiedad, depresión, trastorno de la conducta alimentaria, trastorno de conducta, trastorno obsesivo compulsivo, fobia escolar y fobia social (Kazdin, 2006).

Terapias basadas en la aceptación y la conciencia plena

La TCC mostró efectividad para tratar una gran cantidad de trastornos, pero no todos. Patologías como el trastorno límite de la personalidad, las adicciones, la conducta suicida y la depresión recidivante se mostraron resistentes a todas las formas de psicoterapia. Con el propósito de tratar estas patologías, se incorporaron a la TCC nuevas metodologías terapéuticas con un denominador común: la focalización en la situación presente y la búsqueda de una mayor aceptación de las emociones que dichas situaciones suscitan. No es un camino de resignación sino, más bien, una acogida más benigna y tolerante a experiencias internas negativas que persisten a pesar del rechazo y el empeño en suprimirlas. Cuando un problema genera dolor, tratar de no sentirlo, resistirse a esa realidad, termina generando un doble problema. Por el contrario, aceptar su existencia permite acceder a una mejor regulación emocional. Por eso las terapias basadas en conciencia plena promueven más la aceptación que el cambio (Caro Gabalda, 2011).

Dado que la TCC se ocupó primeramente de la conducta, en segundo lugar de la cognición (pensamientos y creencias) y, con los desarrollos actuales, de la emocionalidad negativa, al conjunto de estas escuelas se lo denominó “La tercera ola” de la TCC. Forman parte de esos desarrollos terapéuticos la terapia dialéctica comportamental (TDC) (Linehan, 1993), la terapia de aceptación y compromiso (ACT, por su sigla en inglés) (Hayes y cols., 1999) y la terapia basada en la conciencia plena (Segal y cols., 2002).

a) Terapia dialéctica comportamental

Desarrollada inicialmente por Marsha Linehan (Linehan, 1993) como tratamiento para mujeres con diagnóstico de trastorno límite de la personalidad, la TDC cuenta con evidencia empírica que respalda su eficacia para disminuir la conducta suicida en adultos (Gagliesi y Boggiano, 2010).

El modelo postula que las oposiciones se toleran o se resuelven en síntesis superadoras. El núcleo dialéctico en TDC es el cuidadoso balance entre la aceptación y el cambio. La aceptación es promovida por el terapeuta al validar la experiencia del paciente, entendiendo sus actos como intentos de solucionar un problema. El cambio también es estimulado en cuanto esfuerzo para continuar la búsqueda de un modo de

vida con el cual el paciente se sienta mejor.

Utiliza la meditación zen, con el objetivo de cultivar una apreciación sin crítica ni juicio de valor del momento presente. Se pretende que, de ese modo, los individuos con desregulación emocional puedan identificar y observar las emociones displacenteras, sin reaccionar impulsivamente ante ellas (Gagliesi y Boggiano, 2010).

Recientemente se ha adaptado la TDC para aplicarla al tratamiento de adolescentes con dificultades de regulación emocional que se involucran impulsivamente en conductas de riesgo. Aunque aún no se cuenta con datos definitivos sobre su efectividad en esta población etaria, resultados preliminares muestran una reducción significativa de las conductas autolesivas, los intentos de suicidio y los síntomas depresivos (Cook y Gorraiz, 2015).

b) Terapia de aceptación y compromiso

Los procesos psicológicos tendientes a eludir las experiencias psicológicas displacenteras están presentes y colaboran con la perpetuación de una gran variedad de trastornos emocionales (Monestès y cols., 2016). La ACT (Hayes y cols., 1999) propone que el sufrimiento proviene de procesos de lenguaje socialmente condicionados que generan inflexibilidad psicológica. La cultura contemporánea alimenta la idea de que los pensamientos y emociones dolorosos son experiencias negativas que deben ser reguladas o evitadas. Los intentos de controlar las experiencias internas, paradójicamente, incrementan la rigidez cognitiva y la alienación de las personas respecto de sus valores personales.

El acrónimo FEAR (en inglés, “miedo”) expresa cuatro conceptos clave en ACT: *fusion* (“fusión”), *evaluation* (“evaluación”), *avoidance* (“evitación”) y *reason-giving* (“tener la razón”). “Fusión” se refiere a la indiscriminación entre el pensamiento (o representación verbal de la realidad) y la realidad: esto sucede cuando la persona gobierna sus actos basándose preponderantemente en premisas mentales, dejando por fuera de su consideración las sensaciones o contingencias que experimenta en forma directa, hacia las cuales desarrolla una progresiva insensibilidad. “Evaluación” señala la tendencia a valorar las experiencias por comparación con parámetros verbalmente definidos a los que se les otorga invariablemente mayor jerarquía, los cuales pueden definir situaciones ideales o temidas; en ambos casos, producen sufrimiento cuando se les da preeminencia por sobre la experiencia vivida o la experiencia posible. La evitación consiste en procurar mantenerse alejado de las experiencias internas de sufrimiento; en todas sus formas (negación, represión y supresión) está asociada a la perpetuación de los trastornos psicopatológicos. Por último, “tener la razón” alude al esfuerzo para desarrollar argumentaciones que justifiquen o convaliden los comportamientos problemáticos; es sabido que, cuando los pacientes son acrílicos sobre su proceder, es más difícil que cambien y quienes se afanan en la construcción de este tipo de argumentaciones asignan gran parte de su tiempo a la rumiación, que es, a su vez, un

mecanismo asociado con el mantenimiento de las patologías (Hayes y cols., 1999).

Como todo desarrollo de la tercera ola, la ACT enfatiza la necesidad de contrarrestar la evitación disfuncional de las experiencias privadas indeseadas.

c) Terapia cognitiva basada en la conciencia plena

Es un modelo de tratamiento que combina recursos de la TCC con recursos del programa de conciencia plena (*mindfulness*) para la reducción del estrés (Segal y cols., 2002). *Mindfulness* (Kabat-Zinn, 2004) es el esfuerzo consciente para atender plenamente a los propios pensamientos, emociones, conductas y sensaciones corporales. Esta práctica invita a focalizar la atención exclusivamente en la situación presente, suspender la valoración respecto a posibles sentimientos y pensamientos negativos, y aceptarlos como eventos mentales a contemplar y dejar fluir en lugar de reaccionar intentando sofocarlos. Los autores del modelo lo denominan “sustituir el hacer (*doing*) por el ser (*being*) (Segal y cols., 2002).

En personas depresivas esta terapia demostró mayor efectividad que la TCC estándar, en particular en cuadros recidivantes (Korman y Garay, 2012).

d) Psicoterapias transdiagnósticas

La psicología cognitivo-conductual postuló para cada trastorno psicológico un perfil característico en función del cual se diseñaron protocolos de tratamiento con intervenciones claras, replicables y de efectividad controlada (Belloch, 2012). Como ya se planteó, los tratamientos dirigidos a tratar trastornos específicos han mostrado una eficacia ligeramente superior a la de los tratamientos de formato menos controlado (Ng y Weisz, 2015). Por otra parte, algunos autores cuestionaron el enfoque categorial de los trastornos mentales para dar cuenta de la psicopatología: los mismos criterios sintomáticos están presentes en entidades nosológicas distintas y la presencia de trastornos comórbidos es más frecuente que la de trastornos puros (Aldao, 2012). Algo similar ocurre con los tratamientos, tanto psicofarmacológicos como psicoterapéuticos: un mismo fármaco puede tratar el mismo síntoma en trastornos diferentes (por ejemplo, un mismo medicamento puede tratar las ideas delirantes de una esquizofrenia y las de ruina en una depresión) y un mismo recurso psicoterapéutico, tratar síntomas diferentes (por ejemplo, las técnicas de relajación se utilizan como paso previo a la exposición en una fobia y para interrumpir la activación autonómica en un trastorno de pánico).

Las grietas de la organización categorial de los trastornos mentales, por un lado, y los avances que ya se venían produciendo en el estudio de fenómenos psicológicos compartidos, por el otro, confluyeron en los desarrollos que culminaron con la conceptualización de los procesos transdiagnósticos. Desde una perspectiva teórica, un proceso psicopatológico es transdiagnóstico cuando origina o mantiene síntomas psicopatológicos en trastornos mentales diversos.

El transdiagnóstico representa un cambio de perspectiva psicopatológica. Sostiene la clasificación por categorías, pero, en lugar de destacar lo específico y diferencial de cada entidad nosológica, se focaliza en lo común y genérico que los diferentes trastornos tienen entre sí (Sandín, 2012). El horizonte que ofrece esta perspectiva es prometedor para la psicoterapia: si se pueden precisar los diferentes procesos transdiagnósticos, se pueden desarrollar los programas de tratamiento correspondientes.

Se han publicado ya una cantidad de propuestas de protocolos de tratamiento transdiagnósticos; varios de ellos cuentan con adaptaciones para el tratamiento de niños y adolescentes (véanse, entre otros, Barlow y otros, 2015; Fairburn y otros, 2003). La TDC, la TAC y *mindfulness* pueden considerarse también modelos transdiagnósticos dirigidos a tratar patrones deficientes de regulación emocional (Aldao, 2012; Sandín, 2012).

Terapia sistémica

La terapia sistémica se inicia en los años sesenta en Estados Unidos como un abordaje familiar. Sus referentes más conocidos han sido Jay Haley, Paul Watzlawick, Salvador Minuchin y Mara Selvini-Palazzoli (Casabianca y Hirsch, 2009).

La escuela sistémica parte de la importancia de la vida social y los vínculos para los seres humanos y el papel determinante que las interacciones tienen sobre el comportamiento individual. Sitúa al niño/adolescente en el contexto del sistema de relaciones en el que se encuentra incluido –familia, escuela, vecindad– y desplaza la causa de los trastornos emocionales desde la persona o el ambiente hacia las interacciones y los vínculos.

En la terapia familiar sistémica, cualquier síntoma puede ser contemplado como un mecanismo homeostático que regula las interacciones de los miembros de un grupo, generalmente la familia. Se asume que un individuo no va a presentar cambios en sus síntomas hasta que se modifique el sistema familiar. El trabajo psicoterapéutico se dirige a reestructurar los estilos no adaptativos de interacción familiar, pero también se empeña en descubrir y movilizar sus recursos funcionales y a reforzar las soluciones logradas (Pirooz Sholevar, 2006).

La escuela sistémica dio origen a tres enfoques terapéuticos: la terapia estratégica o escuela de Palo Alto (Haley, Watzlawick), la terapia estructural (Minuchin) y el modelo de Milán (Selvini-Palazzoli) (Cazabat, 2013).

El propósito de la terapia estratégica es ayudar a resolver problemas. El motivo de consulta es construido con los padres, o con estos y el adolescente, reformulándose la preocupación inicial en términos de conductas observables. Esto sirve tanto para facilitar la comprensión del motivo que genera malestar como para evaluar en forma precisa, sesión tras sesión, los resultados que se van obteniendo con el tratamiento (Kopec, 2013). Se identifica, dentro del grupo, a quienes llevan un mayor sufrimiento o han quedado más limitados a consecuencia del problema; se repasan los intentos de solución

realizados y se definen parámetros objetivos de lo que va a considerarse como indicador/es de mejoría (Pollán y Labrit, 2013). La psicoterapia estratégica tiende más a reforzar las capacidades y logros que a destacar los defectos y carencias, y la resolución de los problemas aprovecha especialmente los recursos preexistentes. Estos recursos demostraron ser predictivos clave del resultado del tratamiento y del mantenimiento del cambio (Adán y Piedrabuena, 2013).

La escuela estructural acentúa el análisis y la intervención sobre las interacciones que perpetúan el problema por el que se consulta. Considera a la familia como un sistema estructurado sobre la base de relaciones de dependencia mutua y jerarquía entre sus miembros, atravesado a su vez por la oposición entre la tendencia al cambio y la tendencia a la estabilidad. Las intervenciones del terapeuta recaen sobre subsistemas de la organización (“los hermanos”, “los varones”, etc.) para lograr cambios en el conjunto (Casabianca y Hirsch, 2009).

El modelo de Milán opera sobre las creencias consensuadas del grupo, basándose en que, al modificarse estas, lo harán también las interacciones. Para ello se convoca a las sesiones a la mayor cantidad de miembros del sistema posible. Las intervenciones del terapeuta intentan introducir disenso en las creencias compartidas relacionadas con el problema (Casabianca y Hirsch, 2009).

Terapias grupales

Las terapias grupales no responden a una única escuela psicológica, sino que constituyen un formato terapéutico que se utiliza desde diferentes perspectivas teóricas y con objetivos variados, que van desde el tratamiento de trastornos psicopatológicos severos al afrontamiento de enfermedades físicas sin psicopatología.

Las relaciones interpersonales son trascendentes para los seres humanos. No hay desarrollo psicológico si no hay primero vínculos significativos. Sentirse protegido y aceptado por otro es tan crucial para la supervivencia del niño en desarrollo como cualquier necesidad biológica básica. La psicopatología surge cuando las interacciones provocan distorsiones fijas que se prolongan más allá del período en que se conformaron. Estas pueden ser distorsiones en el modo de percibir a los demás, de comprender las necesidades propias y ajenas, y de reaccionar en situaciones interpersonales (Vinogradov y Shalom, 2015).

Las interacciones que se dan entre los miembros de un grupo terapéutico tienen el poder de evidenciar aspectos de los problemas psicológicos. El profesional puede observar el desempeño del niño en situaciones sociales, contrastarlo con la información que el niño le provee y así optimizar la identificación de dificultades (Robb y Efron, 2006).

El formato grupal ofrece múltiples oportunidades para corregir experiencias emocionales relacionadas con la interacción social. Los integrantes pueden aprovechar tanto las interacciones directas como la observación de lo que ocurre entre los demás.

Las relaciones interpersonales que se establecen entre otros reactivan las emociones ligadas a las experiencias propias y, al tratarse de un conflicto externo, permiten adoptar una mirada más crítica y reflexiva. El *feedback* que devuelven los compañeros de grupo los ayuda a enfrentarse con la realidad de su conducta. Los adolescentes pueden darle mucho más valor a la opinión y consejo de un par que a la del terapeuta u otro adulto (Robb y Efron, 2006). Cuando el grupo es vivido como un entorno seguro, los participantes encuentran lazos de apoyo, pueden asumir riesgos sociales que nunca intentarían en sus grupos naturales y ensayar nuevos comportamientos para aplicarlos después en el mundo real.

Los criterios de inclusión en grupos terapéuticos de niños y adolescentes están generalmente relacionados con la edad (preescolaridad, período de latencia, preadolescencia, adolescencia temprana y adolescencia intermedia y tardía), el tipo de beneficio que se quiere alcanzar (adquisición de habilidades sociales, control de la ira, afrontamiento de una enfermedad médica) y el diagnóstico psicopatológico (trastornos alimentarios, depresión, fobia social). En función de ello pueden ser abiertos o cerrar el ingreso a nuevos integrantes una vez iniciados.

El trabajo grupal con niños pequeños y niños con discapacidad intelectual se orienta a la adquisición de habilidades de control y dirección conductual específicas, para aplicarlas a situaciones problemáticas interpersonales actuales; utiliza técnicas de juego, modelado y expresión artística.

Con niños mayores, el trabajo puede ser más reflexivo y de observación recíproca, y abordarse tanto dificultades actuales como futuras, así como construir estrategias para prevenirlas y/o resolverlas. Además de la reflexión y la observación, en psicoterapia de niños y adolescentes es habitual la utilización de técnicas psicodramáticas como los juegos de rol.

Se han publicado estudios que demuestran la eficacia de la psicoterapia grupal de orientación cognitiva conductual para adolescentes con depresión, trastornos de ansiedad, comportamiento perturbador y déficit de habilidades sociales (Robb y Efron, 2006).

Utilización de la tecnología informática y de comunicación en psicoterapia con niños y adolescentes

Los recursos tecnológicos forman parte de la vida cotidiana en forma creciente: celulares, *tablets*, computadoras son usados por adolescentes y niños con fines recreativos, informativos, comunicativos y académicos. La incorporación de estos elementos como recurso en la terapia para esta población aporta beneficios que van desde su uso inespecífico en una sesión de formato corriente hasta el diseño de protocolos de tratamiento informatizados (Bunge y cols., 2015). Su uso optimiza la interacción paciente-terapeuta y aumenta la motivación para el trabajo, propiciando la alianza terapéutica (Mandil y cols., 2010; Bunge y cols., 2015).

La tecnología informática y de comunicación puede utilizarse: recreativamente, como

estímulo o premio antes o después de un trabajo esforzado en sesión; como agenda/recordatorio para el paciente, facilitando su organización autónoma, y como dispositivos de registro.

Los contenidos de la Red abundan en material útil para realizar psicoeducación, evaluar creencias y realizar exposiciones. En la Red pueden encontrarse videos o segmentos de películas que funcionen como modelado y los dispositivos cotidianos permiten realizar filmaciones de ensayos conductuales para afrontar situaciones o enriquecer la capacidad de autoobservación.

Elección de la psicoterapia

La elección del recurso terapéutico debe guiarse por factores psicopatológicos, clínicos, contextuales y de accesibilidad más que por la afiliación a una determinada escuela psicoterapéutica. Algunos de los criterios recomendables serían:

- El grado de criticidad: las situaciones que comprometen la continuidad escolar o implican la posibilidad de que el paciente sea expulsado de grupos sociales de pertenencia deben ser abordadas sin dilación y con objetivos de corto plazo para evitar que la situación se complique aún más.
- El nivel de riesgo: ante situaciones que involucran peligrosidad para el paciente o para terceros, además de atenderlas en forma inmediata, se debe evaluar la posibilidad de asociar un plan farmacológico a cualquier estrategia psicoterapéutica que se decida, para disminuir la intensidad de los síntomas que contribuyen a que el paciente pueda realizar acciones de riesgo.
- El grado de distrés que los síntomas producen en el paciente: cuanto menor sea, menor será también la disposición a comprometerse con alternativas de tratamiento que pretendan modificaciones extensas, por lo que habrá que diseñar objetivos con los que paciente y su familia acuerden, a expensas del alcance de los cambios que se apunte a lograr.
- El grado de distrés que los síntomas producen en la familia del paciente: cuanto menor sea, menor será también la disposición a comprometerse con formatos prolongados o que demanden esfuerzos importantes para trasladarse o cumplir con los horarios, por lo que habrá que escoger tratamientos accesibles y de formato flexible.
- Las características personales del paciente: algunos van a sentirse más a gusto en un formato que privilegie la actividad, la práctica de habilidades y el ensayo de experiencias, mientras que otros se sentirán menos apabullados con una psicoterapia centrada en el vínculo paciente-terapeuta, sin salirse del marco del consultorio.
- El tipo de problema que se va a tratar: problemáticas que comprometen las habilidades sociales, por ejemplo, pueden tratarse tanto en formatos grupales como

individuales, mientras que los trastornos de conducta deben abordarse en forma individual y con una alta participación de los padres.

La accesibilidad también incide en la elección del tratamiento. No todas las formas de psicoterapia se encuentran al alcance de toda la población. Algunas están poco disponibles en las instituciones públicas; las prestadoras suelen cubrir limitadamente los recursos de psicoterapia y los mismos recursos en forma privada son económicamente inalcanzables para muchas familias. Cuando se dispone de formatos psicoterapéuticos accesibles, puede ser preferible renunciar a la terapia de primera elección pero asegurar el inicio pronto de alguna forma de tratamiento. Esta puede ser de gran ayuda para paliar el sufrimiento del niño y de la familia.

Por otra parte, también existen problemas psicopatológicos que reclaman tipos de psicoterapia específicos; en tales casos es más conveniente invertir en el esfuerzo que implique realizarlos que derrochar energía en alternativas que no van a modificar sino levemente el problema (Shirk y Russell, 1996).

Palabras finales

Sería deseable para la psicología un futuro interdisciplinario. Las neurociencias, la pedagogía, las ciencias sociales y la psicología deben fortalecerse con sus aportes recíprocos para potenciar los recursos terapéuticos. Para alcanzar este objetivo es necesario que la psicoterapia no se aparte en sus propuestas del rigor metodológico que caracteriza a la ciencia y que las futuras generaciones de estudiantes sean formadas en ese espíritu. Esperamos que este texto pueda contribuir a ese fin.

Bibliografía

AACAP (American Academy of Child and Adolescent Psychiatry), Subcommittee on Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder, Steering Committee on Quality Improvement and Management (2011), “ADHD: clinical practice guideline for the diagnosis, evaluation, and treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents”, *Pediatrics*, 128(5):1007-1022 5.

Adán, M. y Piedrabuena, S. (2013), “Diagnóstico y estrategia en psicoterapia”, en D. Kopec y J. Rabinovich (comps.), *¿Qué y cómo? Prácticas en psicoterapia estratégica* [2ª ed.], Buenos Aires, Dunken, pp. 31-45.

Aldao, A. (2012), “Estrategias de regulación emocional como procesos transdiagnósticos: una visión más detenida sobre la invarianza de su forma y función”, *Rev. Psicopatol. y Psicología Clínica*, 17(3): 261-277.

American Association Childhood And Adolescent Psychiatry (2007), “Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescent with depressive

- disorders”, *Journal American Academy Child Adolescent Psychiatry*, 46(11): 1503-1526.
- APA (American Psychiatric Association) (2000), *Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Diagnostic criteria from DSM-IV-TR*, Washington.
- (2014), *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-5*, Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
- Barlow y cols. (2015), *Protocolo unificado de tratamiento transdiagnóstico para trastornos emocionales*, Madrid, Alianza.
- Belloch, A. (2012), “Propuestas para un enfoque transdiagnóstico de los trastornos mentales y del comportamiento: evidencia, utilidad y limitaciones”, *Rev. Psicopatol. y Psicología Clínica*, 17(3): 295-311.
- Bemporad, J. y Zambenedetti, M. (2006), “Psicoanálisis y terapia psicodinámica”, en J. Wiener y M. Dulcan (eds.), *Tratado de psiquiatría de la infancia y la adolescencia*, Barcelona, Masson-Elsevier, pp. 989-997.
- Birmaher, B. (2013), “Major depressive disorder”, en M. McVoy y R. Findling (eds.), *Clinical manual of child and adolescent psychopharmacology* [2ª ed.], Washington, APA, pp. 191-226.
- Birmaher, B.; Brent, D. y The AACAP Work Group on Quality Issues (2007), “Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with depressive disorders”, *JAACAP*, 46(11): 1503-1526.
- Brió, M. (2007), “Trastorno por déficit atencional: abordaje farmacológico”, en C. Brió (ed.), *Psicofarmacología y neurociencia en pediatría*, Buenos Aires, ScienS.
- Bunge, E.; Gomar, M. y Mandil, J. (2009), “Conceptos básicos de la terapia cognitivo comportamental con niños y adolescentes”, en *Terapia cognitiva con niños y adolescentes. Aportes técnicos* [2ª ed.], Buenos Aires, Akadia, pp. 9-27.
- Bunge, E.; Labourt, J.; Cichero, G.; Ruiz, E. y Maglio, A. (2015), “TIC que son tips. Utilización de las tecnologías de la información y la comunicación en la clínica infantojuvenil”, en E. Vega (comp.), *Clínica de niños y adolescentes. ¿Qué hay de nuevo?*, Buenos Aires, Lugar, pp. 297-320.
- Caro Gabalda, I. (2011), “Introducción histórica y conceptual”, en *Hacia una práctica eficaz de las psicoterapias cognitivas. Modelos y técnicas principales*, Bilbao, Desclée de Bouver, pp. 12-81.
- Casabianca, R. y Hirsch, H. (2009), *El modelo de terapia. Cómo equivocarse menos en terapia. Un registro para el modelo MRI*, t. I, Santa Fe (Argentina), Universidad Católica de Santa Fe, pp. 43-50.
- Cazabat, E. (2013), “Historia de la terapia estratégica y su desarrollo en la Argentina”, en D. Kopec y J. Rabinovich (eds.), *Qué y cómo. Prácticas en psicoterapia estratégica* [2ª ed.], Buenos Aires, Dunken, pp. 15-20.
- Cole, P.; Luby, J. y Sullivan, M. (2008), “Emotions and the development of childhood depression: bridging the gap”, *Child Dev. Perspectives*, 2(3): 141-148.
- Connolly, S. y Bernstein, G. (2007), “Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with anxiety disorders”, *JAACAP*, 46(2): 267-

- Cook, N. y Gorraiz, M. (2016), "Dialectical behavior therapy for non-suicidal, self-injury and depression among adolescents: preliminary meta-analytic evidence", *Child and Adolescent Mental Health*, 21(2): 81-89; disponible en: <www.linehaninstitute.org>; consultado el 13/6/2016.
- Correll, C.; Manu, P.; Olshanskiy, V.; Napolitano, B.; Kane, J. y Malhotra, A. (2009), "Cardiometabolic risk of second-generation antipsychotic medications during first-time use in children and adolescents", *JAMA*, 302(16): 1765-1773.
- Costello, E.; Egger, H. y Angold, A. (2005), "The developmental epidemiology of anxiety disorders: phenomenology, prevalence, and comorbidity", *Child Adolesc. Psychiatr. Clin. N. Am.*, 14(4): 631-648.
- Fairburn, C.; Cooper, Z. y Shafran, R. (2003), "Cognitive behaviour therapy for eating disorders: a 'transdiagnostic' theory and treatment", *Behaviour Research and Therapy*, vol. 41, 509-528.
- Fergusson, D. y Horwood, J. (2001), "The Christchurch Health and Development Study: review of findings on child and adolescent mental health", *Austral NZ J. Psych.*, 35(3): 287-296.
- Fernández Hermida, J.; Pérez Álvarez, M.; Fernández Rodríguez, C. y Amigo Vázquez, I. (2003), "El fin de la inocencia en los tratamientos psicológicos de la infancia y la adolescencia", en M. Pérez Álvarez, C. Fernández Rodríguez, I. Amigo Vázquez y J. Fernández Hermida, *Guía de tratamientos psicológicos eficaces*, t. III, "Infancia y adolescencia", Madrid, Pirámide
- Freud, S. (1922), "Dos artículos de enciclopedia: 'Psicoanálisis' y 'Teoría de la libido'", en *Obras completas*, vol. XVIII, Buenos Aires, Amorrortu, pp. 231-249.
- Gagliosi, P. y Boggiano, J. (2010), "Terapia dialéctica comportamental para adolescentes con desregulación emocional", en M. Gomar, J. Mandil y E. Bunge (comps.), *Manual de terapia cognitiva comportamental con niños y adolescentes*, Buenos Aires, Polemos, pp. 511-540.
- Grills, A. y Ollendick, T. (2002), "Peer victimization, global self-worth, and anxiety in middle school children", *J. Clin. Ch. Adol. Psych.*, 31(1): 59-68.
- Hayes, S.; Strosahl, K. y Wilson, K. (1999), *Acceptance and commitment therapy. An experiential approach to behavior change*, Nueva York, Guilford Press.
- Kabat-Zinn, J. (2004), *Vivir con plenitud las crisis*, Barcelona, Kairós.
- Kazdin, A. (2006), "Tratamiento cognitivo-conductual", en J. Wiener y M. Dulcan (eds.), *Tratado de psiquiatría de la infancia y la adolescencia*, Barcelona, Masson-Elsevier, pp. 999-1022.
- Kendall, P. (2010), *Tratamiento cognitivo-conductual para trastornos de ansiedad en niños*, Buenos Aires, Librería Akadia.
- Kopec, D. (2013), "El diseño de la terapia estratégica", en D. Kopec y J. Rabinovich (comps.), *¿Qué y cómo? Prácticas en psicoterapia estratégica* [2ª ed.], Buenos Aires, Dunken.
- Korman, G. y Garay, C. (2012), "El modelo de terapia cognitiva basada en la conciencia

- plena”, *Rev. Arg. Clínica Psicol.*, XXI(1): 5-13.
- Kowatch, R.; Fristad, M.; Birmaher, B.; Wagner, K.; Findling, R. y Hellander, M. (2005), “Treatment guidelines for children and adolescents with bipolar disorder”, *J. Am. Acad. Ch. Adol. Psych.*, 44(3): 213-235.
- Laplanche, J. y Pontalis, J. (1987), *Diccionario de psicoanálisis* [3ª ed.], Barcelona, Labor.
- Linehan, M. (1993), *Cognitive-behavioral treatment of borderline personality disorder*, Nueva York, Guilford Press.
- Mandil, J.; Borgialli, R.; Bunge, E. y Gomar, M. (2010), “Recursos para una TCC amigable: juego, dibujos, metáforas y tecnología”, en M. Gomar, J. Mandil y E. Bunge (comps.), *Manual de terapia cognitiva comportamental con niños y adolescentes*, Buenos Aires, Polemos, pp. 159-203.
- Masi, G.; Mucci, M. y Pari, C. (2006), “Children with schizophrenia: clinical picture and pharmacological treatment”, *CNS Drugs*, 20(10): 841-867.
- Monestès, J.; Karekla, M.; Jacobs, N.; Michaelides, P.; Hooper, N.; Kleen, M. y cols. (2016), “Experiential avoidance as a common psychological process in European cultures”, *Europ. J. Psychol. Assess.*; disponible en: <econtent.hogrefe.com>; consultado el 13/6/2016.
- Moyano, M. (2009), “Trastornos de ansiedad en niños y adolescentes”, *Rev. ANXIA*, nº5, pp. 33-47.
- (2016), “Trastornos de ansiedad en población infantojuvenil”, en S. Alvano (dir.), *Trastornos del estado del ánimo y de ansiedad. Aspectos neurobiológicos, clínicos y terapéuticos*, Buenos Aires, SIIC (Sociedad Iberoamericana de Información Científica), pp. 627-641.
- MTA Cooperative Group (1999), *Arch. Gen. Psychiatry.*, vol. 56, pp. 1073-1086.
- Ng, M. y Weisz, J. (2015), “Annual research review: building a science of personalized intervention for youth mental health”, *J. Child. Psychol. Psych.*, 57(3); disponible en: <www.researchgate.net>, consultado el 10/06/2015.
- Pirooz Sholevar, G. (2006), “Terapia familiar”, en J. Wiener y M. Dulcan (eds.), *Tratado de psiquiatría de la infancia y la adolescencia*, Barcelona, Masson-Elsevier.
- Pollán, N. y Labrit, M. (2013), “Modelo de intervenciones estratégicas en la consulta por niños”, en D. Kopec y J. Rabinovich (comps.), *¿Qué y cómo? Prácticas en psicoterapia estratégica* [2ª ed.], Buenos Aires, Dunken, pp. 141-156.
- Prochaska, J. y Norcross, P. (2009), *Psychoanalytic therapies. Systems of psychotherapy: a transtheoretical analysis* [7ª ed.], Belmont (California), Brooks-Cole Cengage Learning.
- Rigau-Ratera, E.; García-Nonell, C. y Artigas-Pallarés, J. (2006), “Tratamiento del trastorno de oposición desafiante”, *Rev. Neurol.*, 42(2): 83-88.
- Robb, A. y Efron, L. (2006), “Psicoterapia de grupo”, en J. Wiener y M. Dulcan (eds.), *Tratado de psiquiatría de la infancia y la adolescencia*, Barcelona, Masson-Elsevier.
- RUPP (Research Units on Pediatric Psychopharmacology Autism Network) (2005),

- “Risperidone treatment of autistic disorder: long-term benefits and blinded discontinuation after 6 months”, *Am. J. Psychiatry*, 162(7): 1361-1369.
- Sandín, B. (2012), “Transdiagnóstico y psicología clínica: introducción al número monográfico”, *Rev. Psicopatol. y Psicología Clínica*, 17(3): 181.
- Santolaya Ochando, F. (2003), en M. Pérez Álvarez, C. Fernández Rodríguez, I. Amigo Vázquez y J. Fernández Hermida, *Guía de tratamientos psicológicos eficaces*, t. III, “Infancia y adolescencia”, Madrid, Pirámide, pp. 13-14.
- Sasot-Llevadot, J.; Ibañez-Bordas, R.; Soto-López, A.; Montañés-Rada, F.; Gastaminza-Pérez, X.; Alda-Díez, J. y cols. (2015), “Consenso del GEITDAH sobre los trastornos de conducta en niños y adolescentes”, *Rev. Neurol.*, 61(4): 167-182.
- Schatzberg, A. y Nemeroff, C. (eds.) (2015), *Essentials of clinical psychopharmacology*, Nueva York, American Psychiatric Publishing.
- Segal, Z.; Williams, J. y Teasdale, J. (2002), *Mindfulness-based cognitive therapy for depression: a new approach to preventing relapse*, Nueva York, Guilford Press.
- Shirk, S. y Russell, R. (1996), *Change processes in child psychotherapy: revitalizing treatment and research. The domain of child psychotherapy*, Nueva York, The Guilford Press, pp. 5-43.
- Stallard, P. (2007), “La terapia cognitivo-conductual: orígenes teóricos, fundamentos y técnicas”, en *Pensar bien-sentirse bien. Manual práctico de terapia cognitivo-conductual para niños y adolescentes*, Bilbao, Desclée de Brouwer, pp. 17-39.
- Subia, S. (2016), “Depresión unipolar en niños y adolescentes”, en S. Alvano (dir.), *Trastornos del estado del ánimo y de ansiedad. Aspectos neurobiológicos, clínicos y terapéuticos*, Buenos Aires, Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC), pp. 609-623.
- Toren, P.; Ratner, S.; Laor, N. y Weizman, A. (2004), “Benefit-risk assessment of atypical antipsychotics in the treatment of schizophrenia and comorbid disorders in children and adolescents”, *Drug Saf.*, 27(14): 1135-1156.
- Troost, P.; Lahuis, B.; Steenuis, M.; Ketelaars, C.; Buitelaar, J. y Van Engeland, H. y cols. (2005), “Long-term effects of risperidone in children with autism spectrum disorders: a placebo discontinuation study”, *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 44(11): 1137-1144.
- Vinogradov, S. y Yalom, I. (2015), *¿Qué es la psicoterapia de grupo? Guía breve de psicoterapia de grupo* [9ª reimpr.], Barcelona, Paidós, pp. 5-24.
- Zhou, X.; Bi, B.; Zheng, L.; Li, Z.; Yang, H.; Song, H. y Sun, Y. (2014), “The prevalence and risk factors for depression symptoms in a rural Chinese sample population”, *PloS One*, 9(6): e99692.

1. Se contabilizan alrededor de cuatrocientas terapias diferentes, algunas incompatibles entre sí (Fernández Hermida y cols., 2013; Prochaska y Norcross, 2009).

CAPÍTULO 20

NEUROCIENCIAS Y EDUCACIÓN

Aldo R. Ferreres

Introducción

Considerando que el cerebro es el “órgano del aprendizaje”, el interés de la educación por las neurociencias podría parecer una obviedad. Se sabe desde hace mucho que sin cerebro no hay aprendizaje, pero solo recientemente la educación busca respuestas en las neurociencias. La razón es sencilla: inicialmente, los estudios neurales aportaban conceptos o resultados en animales de laboratorio, cuya aplicabilidad a la educación era escasa o demasiado general. Hoy se pueden estudiar las bases cerebrales de los procesos mentales humanos, incluyendo los del aprendizaje escolar, y se han producido avances significativos en muchos tópicos relevantes para la educación: hay mayor conocimiento sobre los tipos y mecanismos de la plasticidad, sobre la interacción de los genes y la experiencia en el modelado del cerebro durante el desarrollo, sobre los períodos sensibles, sobre los diversos sistemas de aprendizaje y memoria, sobre cómo influyen el estrés, la nutrición, el sueño, las experiencias tempranas y el contexto socioeconómico en el desarrollo de la estructura y función del cerebro.

También se ha avanzado en el conocimiento de los mecanismos neurales de dominios educativos, como la lectura, la escritura, las matemáticas y la resolución de problemas, y en campos estrechamente relacionados, como la motivación, la atención, la memoria de trabajo, los sistemas de recursos generales, la cognición social y la regulación de la conducta emocional. Estos avances promueven una comprensible fascinación por las neurociencias en la población en general y entre los docentes en particular. La fascinación es positiva si sirve para promover la colaboración entre educadores y neurocientíficos. Y es contraproducente si alimenta falsos conceptos (neuromitos), la especulación comercial o expectativas desmedidas sobre el papel que pueden tener las neurociencias en el cambio educativo. Del amplio campo denominado “mente/cerebro y educación”, en este capítulo se abordarán solo algunos temas en los que se registra mayor interacción entre neurociencias y educación: plasticidad y desarrollo, sistemas de memoria y aprendizaje de la lectura. No se desarrollarán los temas dislexia y discalculia porque se tocan en otros

capítulos de este libro y el autor los ha abordado en otro lugar (China y Ferreres, 2016; Ferreres y Abusamra, 2016). Se finalizará con una reflexión sobre los neuromitos y el papel de las neurociencias en la educación.

Plasticidad, desarrollo y aprendizaje

El órgano de la conducta

Aunque a simple vista el cerebro parece un órgano más, está muy lejos de ser un simple agregado de células. Las notables capacidades de procesamiento del cerebro humano surgen de su intrincada pero precisa red de conexiones. ¿Cómo se forma durante el desarrollo esta compleja organización neuronal? En este aspecto, hay tres conceptos importantes: 1) los circuitos que sustentan la conducta se conforman bajo el control conjunto de los genes y la experiencia; 2) el desarrollo del cerebro es un proceso que dura mucho más tiempo que el que se creía; y 3) varios de los mecanismos básicos que intervienen en el desarrollo son los mismos que intervienen en el aprendizaje a lo largo de toda la vida (Kandel y cols., 2013).

El desarrollo de la “circuitería” que caracteriza el cerebro adulto depende de mecanismos celulares que se despliegan durante el desarrollo del embrión. Procesos como la proliferación y diferenciación celular, la migración, el crecimiento axonal y la muerte celular programada (apoptosis) están bajo el control de programas genéticos, pero también dependen críticamente de influencias del microambiente celular y de la propia actividad que comienza a desarrollar el sistema nervioso embrionario. Además, dos mecanismos básicos que intervienen en el trazado y funcionamiento de las conexiones, la formación de sinapsis y la mielinización, se inician en el período embrionario, pero continúan durante la infancia y se extienden hasta la adolescencia y primera juventud. (1) La densidad sináptica (cantidad de sinapsis por unidad de volumen) que caracteriza la corteza del adulto se alcanza luego de períodos de aumento (sinaptogénesis o brote) seguidos por períodos de reducción (poda). Las distintas regiones corticales tienen períodos de brote y poda bastante diferentes. Las cortezas sensoriales primarias, por ejemplo, aumentan la densidad sináptica en los primeros meses de vida y disminuyen paulatinamente hasta los 10 años, cuando alcanzan el nivel adulto. En cambio, la corteza frontal comienza a aumentar su densidad sináptica a los 3 meses, a los 10 años alcanza su pico máximo y luego decrece hasta que alcanza la densidad adulta recién a los 18 años (Leisman y cols., 2015). Otro indicador de la maduración es la mielinización, la formación de la capa de mielina, que aumenta la velocidad de conducción de los axones y permite mayor capacidad de procesamiento y conectividad entre las redes corticales. Por ejemplo, el fascículo uncinado (haz de fibras blancas que conecta los polos de los lóbulos temporales con la corteza prefrontal y las estructuras límbicas) es uno de los últimos en alcanzar el nivel de mielinización de la madurez, más allá de los 20 años. Estas estructuras son importantes para el aprendizaje social y tal vez su maduración

tardía permita mantener una ventana de tiempo suficientemente prolongada para adquirir las complejas capacidades sociales humanas. Como puede verse, la arquitectura del cerebro humano está lejos de su madurez en el momento del nacimiento y el desarrollo abarca un largo período, durante el cual el trazado y ajuste de los circuitos depende tanto de los genes como del ambiente. No sorprendentemente algunos de esos mecanismos, como la generación y la poda de sinapsis, persisten a lo largo de toda la vida adulta, permitiendo el almacenamiento de la experiencia en la memoria a largo plazo (Kandel y cols., 2013).

Plasticidad

El término “plasticidad” refiere a una propiedad intrínseca del sistema nervioso que es la capacidad para cambiar su estructura y función en respuesta a las influencias del entorno y la experiencia. Esta propiedad no es exclusiva de un solo período de la vida, sino que constituye el estado habitual del sistema nervioso, en particular de una gran parte del cerebro, órgano que parece especialmente diseñado para el cambio. Por cierto, la plasticidad no puede escapar de las restricciones que impone el genoma de la especie, pero el cerebro humano permite aprender una enorme cantidad de información, adquirir y perfeccionar habilidades y organizar conductas complejas, incluyendo la conducta social (Pascual-Leone y cols., 2005).

Hay una variedad de mecanismos de plasticidad y de situaciones en las que tienen lugar. En el tema que estamos tratando resulta útil distinguir: 1) la plasticidad a la espera de la experiencia y 2) la plasticidad dependiente de la experiencia. La plasticidad a la espera de la experiencia corresponde a los períodos sensibles (2) y puede definirse como el momento en que un sistema cerebral es capaz de organizarse bajo la influencia de un tipo particular de estímulos. Las funciones cognitivas tienen períodos sensibles no idénticos y sus componentes pueden tener diferente curso temporal. En el lenguaje, por ejemplo, los períodos sensibles de la fonología y la sintaxis son notoriamente tempranos, pero el vocabulario se desarrolla durante toda la vida. Asimismo, capacidades como la cognición social dependen de un conjunto de componentes que tienen diferentes períodos sensibles, en los que resulta óptima la exposición a estímulos específicos. Los rostros y las expresiones emocionales comienzan a reconocerse muy precozmente y el niño muestra una tendencia bastante precoz a inferir falsas creencias en los otros, pero la capacidad para atribuir a otros sentimientos e intenciones solo se completa al fin de la adolescencia. La plasticidad dependiente de la experiencia es la que subyace a todo tipo de aprendizaje y memoria y se desarrolla a continuación.

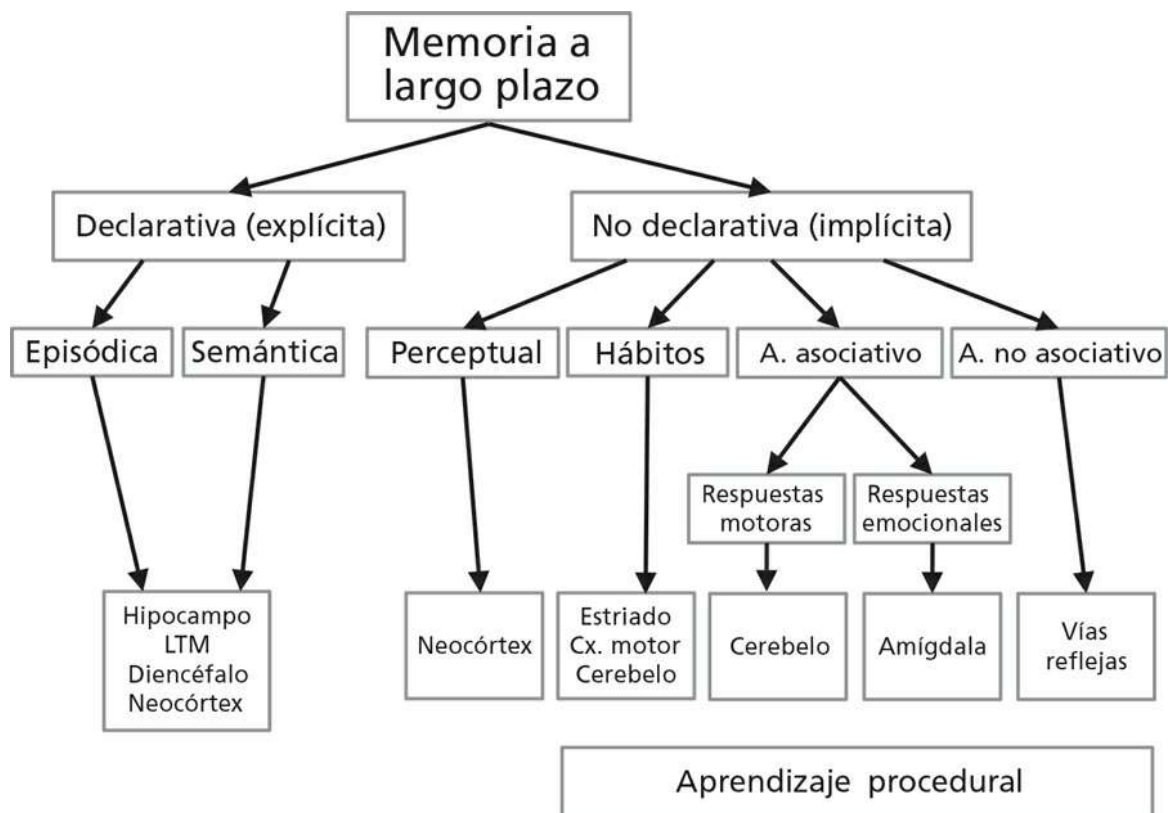
Sistemas de memoria y aprendizaje

Develar los mecanismos biológicos del aprendizaje y la memoria es probablemente la

mayor contribución de las neurociencias a la educación. Dentro de los avances en este dominio hay dos nociones que resultan relevantes: la primera es que existen múltiples sistemas de memoria (Schacter y Tulving, 1994; Squire, 2004) y la segunda, que hay una enorme cantidad de aprendizaje que se adquiere y utiliza de manera no consciente (Blakemore y Frith, 2007).

No hay una única manera de aprender y recordar. El cerebro humano atesora múltiples sistemas de memoria, que fueron seleccionados a lo largo de la evolución filogenética. La investigación neurocientífica ha revelado que estos sistemas almacenan distinto tipo de información, poseen diferentes principios de funcionamiento, dependen de distintos sustratos neurales y emergen en diferentes momentos de la ontogenia. En la figura 20.1 se listan los sistemas de memoria a largo plazo y sus sustratos neurales.

Figura 20.1
Sistemas de memoria a largo plazo



Abreviaturas: A: aprendizaje; LTM: lóbulo temporal medial; Cx: córtex.

Fuente: Adaptación de Squire (2004).

Los sistemas procedurales constituyen una categoría amplia, que abarca el aprendizaje no asociativo, como la habituación y la sensibilización, ya presentes en

caracoles marinos y gusanos; el aprendizaje asociativo, que incluye el condicionamiento clásico pavloviano, vastamente difundido entre las especies; el condicionamiento operante y el aprendizaje de hábitos motores, que alcanzan gran desarrollo en los mamíferos. Todos estos aprendizajes se adquieren y operan de manera implícita, automática, y su contenido no es accesible a la conciencia. El sistema de memoria perceptual almacena conjuntos de rasgos estructurados que permiten reconocer por vía sensorial los objetos del mundo; en humanos se han descrito subsistemas perceptuales para el reconocimiento de objetos, rostros, palabras oídas y palabras escritas. La memoria semántica almacena rasgos de significado, el conocimiento compartido de los hechos del mundo. La memoria episódica almacena representaciones de los eventos en los que participamos o de los que somos testigos; las huellas de memoria episódica incluyen las coordenadas temporales y especiales del evento y el significado personal de este; este sistema es el que ha evolucionado más tardíamente y depende críticamente de la atención y la memoria de trabajo.

La memoria de trabajo es un sistema a corto plazo que almacena temporariamente información de diverso tipo (visual, verbal, semántica, etc.) para la realización de operaciones cognitivas complejas, como el razonamiento, la resolución de problemas, la conversación o la comprensión de textos (Baddeley, 2012). Es una forma explícita de memoria, que requiere esfuerzo consciente y focalización de la atención. La memoria de trabajo depende de varias regiones corticales, pero en particular de la corteza prefrontal.

Los sistemas de memoria emergen en distintos momentos del desarrollo individual, a medida que maduran sus respectivos sustratos neurales. Los filogenéticamente más antiguos están presentes desde el nacimiento o poco después. Los evolucionados más recientemente, como la memoria episódica o la memoria de trabajo, maduran tardíamente y emergen cuando ya se han adquirido otras habilidades (Rovee-Collier y Gerhardstein, 1997).

Imitación y neuronas espejo

Los humanos poseen una enorme capacidad de imitación motora. A poco de nacer, los bebés copian movimientos faciales (abrir la boca, sacar la lengua, sonreír); más tarde manipulan juguetes por imitación y reproducen con su jerga la prosodia de la lengua materna. Con la edad la imitación es menos servil y abarca no solo acciones, sino también actitudes; los infantes y adolescentes no copian todo, sino lo que hacen los modelos tomados de la vida real o impuestos por los medios de comunicación. La imitación implícita sigue presente en los adultos; por ejemplo, en una conversación se captan y reproducen, aun involuntariamente, los sentimientos y actitudes del otro, mecanismo que facilita la comunicación y que también está en la base del alineamiento dentro del grupo social.

El sistema neural que parece sustentar estas poderosas capacidades de imitación es el sistema espejo. En monos se descubrió que existen neuronas en las cortezas premotora y

parietal, a las que se denominó “espejo”, que se activan tanto cuando el animal observa una acción realizada por otro como cuando la ejecuta. En humanos se identificó un sistema similar con la técnica de imágenes cerebrales funcionales. El sistema espejo acopla automáticamente acciones percibidas con la planificación y ejecución de acciones y ha sido relacionado con la imitación motora, la comprensión de intenciones, la empatía y el aprendizaje del habla (Rizzolatti y Fogassi, 2014).

El docente y los sistemas explícitos e implícitos de memoria

Es posible que la existencia de múltiples sistemas de memoria concuerde con la intuición y la experiencia de los docentes, porque no se aprende a leer, a realizar cálculos o a tocar el piano de la misma manera. Los aprendizajes escolares se apoyan en uno o más sistemas de memoria, que responden a distintos principios de codificación, almacenamiento y evocación. No hay un sistema de aprendizaje único para todos los propósitos y los conocimientos que aportan las neurociencias al respecto resultan útiles para analizar los métodos de enseñanza desde una nueva óptica, que puede ser fuente de ideas para la innovación pedagógica. Entre otros aspectos, es importante tener en cuenta las diferencias entre los mecanismos implícitos y los explícitos, así como sus ventajas relativas.

La idea de que se aprende y utiliza información de manera no consciente, “a espaldas del que aprende”, es bastante contraintuitiva, sobre todo para los docentes, quienes se esfuerzan para captar y dirigir la atención de los alumnos hacia los aspectos relevantes del material enseñado. Dirigir la atención de los alumnos es, sin ninguna duda, extraordinariamente importante y un buen docente se reconoce, entre otras cosas, por su capacidad para hacerlo. Una gran parte de los aprendizajes requiere que el alumno focalice y concentre explícitamente su atención: así se aprenden las relaciones grafema-fonema, las operaciones aritméticas, el planteo y resolución de problemas, etc. Sin embargo, en paralelo, los sistemas de memoria implícitos hacen también su trabajo y automatizan muchos procedimientos, lo que permite liberar recursos cognitivos para actividades más complejas. Por ejemplo, el aprendizaje de las reglas de conversión grafema-fonema consume inicialmente todos los recursos del alumno, pero, a medida que se automatiza la conversión (memoria procedural) y se adquiere vocabulario visual (memoria perceptiva), el alumno puede utilizar sus recursos de memoria de trabajo para comprender un texto narrativo o el planteo de un problema. La automatización independiza los procesos lectores básicos de atención y algo similar ocurre en el aprendizaje de las matemáticas. Por su parte, en el aprendizaje de hábitos motores (uso de instrumentos, dibujo, danza, etc.) la imitación y la práctica repetida son una parte insustituible del aprendizaje. Además, como se expuso más arriba, el cerebro está dotado con poderosos sistemas para reflejar y hasta imitar sin proponérselo muchos aspectos de la conducta de los demás. El sistema espejo refleja los actos motores y los gestos emocionales, lo que permite inferir los objetivos, las intenciones y el estado emocional de

los otros. El alumno está expuesto a la observación no solo de los contenidos que imparte el docente, sino también de sus actitudes. Así, los valores, creencias y actitudes del maestro resultan tan importantes como los contenidos que está enseñando. Los alumnos los captan incluso cuando no sea su intención hacerlo. Claro que, como se señaló más arriba, los alumnos no imitan todo: emulan a sus modelos, a los que consideran sus líderes, a aquellos a los que admiran y respetan.

Aprendizaje de la lectura

La lectura es el dominio educativo al que más han aportado los avances en neurociencias. Se ha logrado un mayor conocimiento sobre las redes cerebrales que sustentan la lectura, los cambios corticales funcionales que caracterizan el aprendizaje normal y los patrones anómalos que se asocian con la dislexia. La identificación de genes que producen riesgo de dislexia y el estudio del efecto modulador de los factores ambientales permiten una explicación más completa de las bases biológicas de la lectura. Aunque los datos neurocientíficos no son directamente trasladables a la educación, tienen un enorme valor para examinar desde una nueva perspectiva los métodos, las técnicas e incluso la selección de materiales para la enseñanza de la lectura y constituyen una fuente de inspiración para la innovación educativa.

La cultura recicla el lenguaje y la visión

Cuando un lector competente lee un texto, desplaza su mirada a través de las líneas escritas con la atención y el esfuerzo puestos en comprender el significado. El reconocimiento de letras, grupos de letras y palabras es veloz e inconsciente; el acceso al significado de las palabras aisladas también es automático. Para un lector experto, leer es casi como escuchar un discurso: una actividad que no requiere atender a cada palabra u oración, menos aún a cada fonema. La atención está centrada en la elaboración del significado global del texto, que es el resultado de combinar la información de las palabras escritas con sus conocimientos previos. No resulta sorprendente que los infantes humanos dominen el lenguaje, porque es una capacidad orgánica del cerebro modelada por la evolución a lo largo de al menos un millón de años. Pero ¿cómo es posible que una gran parte de la población humana pueda alcanzar una habilidad como la lectura, para la cual el cerebro no cuenta con dispositivos genéticamente programados?

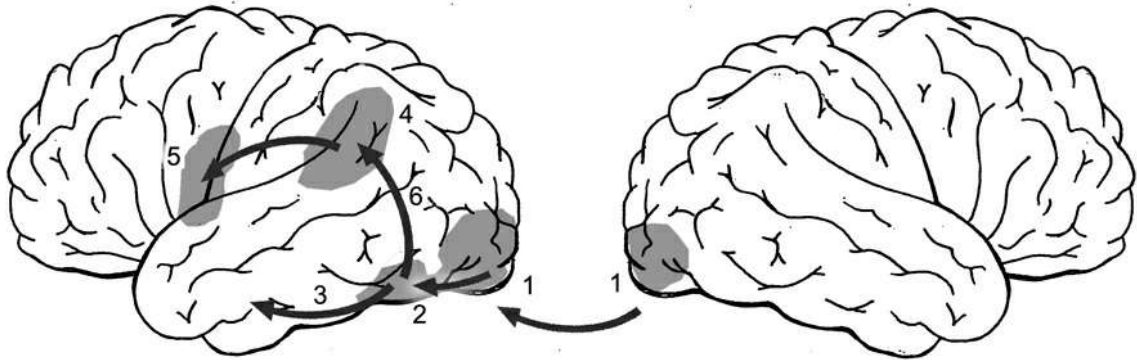
Para resolver esta paradoja Stanilas Dehaene (2014) propone la hipótesis del “reciclaje neuronal”. Según esta hipótesis, sistemas que tienen una fuerte base genética, como el lenguaje y la visión, poseen, sin embargo, un margen de plasticidad que permite su modificación por influencias ambientales luego del nacimiento (para adquirir, por ejemplo, las características fonológicas y sintácticas de cada lengua). Esta plasticidad permite que el aprendizaje “recicle” los sistemas visual y del lenguaje y desarrolle las

conexiones que sustentan un nuevo “órgano cerebral”, el de la lectura, que resulta tanto de la herencia biológica codificada en los genes (lenguaje y procesamiento visual) como de la herencia cultural cristalizada en el sistema de escritura y que se interioriza a través de la instrucción y la práctica.

Las redes corticales de la lectura

Las primeras contribuciones al conocimiento de las bases cerebrales de la lectura las hizo la neuropsicología a partir del estudio de pacientes con alexia (alteraciones de la lectura debidas a lesión cerebral). Más recientemente, las técnicas de imágenes cerebrales funcionales permitieron identificar qué zonas cerebrales se activan durante la realización de tareas de lectura, los cambios que ocurren durante el pasaje de la lectura inicial a la experta y las diferencias entre lectores con y sin dislexia. Las redes corticales que intervienen en la lectura se muestran en la figura 20.2.

Figura 20.2
Las redes de la lectura



Las regiones que realizan el procesamiento visual inicial se ubican en lóbulos occipitales y son bilaterales (1). Una parte de la vía ventral, la región occipitotemporal izquierda (2), recibe información de ambos hemisferios y se especializa en el reconocimiento de letras, secuencias de letras y palabras escritas. La parte anterior de la vía ventral (3) enlaza la región occipitotemporal izquierda con las regiones semánticas del lóbulo temporal y permite que la información ortográfica alcance directamente el significado. La región temporoparietal izquierda (4) y la frontal izquierda (5) son áreas del lenguaje y están asociadas con el procesamiento fonológico y la pronunciación. La vía dorsal (6) enlaza la región occipitotemporal izquierda con las regiones del lenguaje, permitiendo el acceso a la información fonológica del estímulo escrito, a su pronunciación y, a través de este camino indirecto (fonológicamente mediado), al significado de las palabras escritas.

Al iniciarse el aprendizaje de la lectura, los sistemas lingüístico y visual de los niños ya están muy desarrollados. Estos sistemas emergen de manera robusta, tempranamente

y sin instrucción específica. Los estudios con imágenes funcionales mostraron que el aprendizaje de la lectura introduce cambios en ambos sistemas. Por un lado, dentro de la región occipitotemporal, más precisamente dentro del giro fusiforme, se desarrolla un área que responde específicamente a la visualización de letras, cadenas de letras y palabras escritas (Dehaene, 2014). La especialización de esta región aparece paulatinamente y uno de sus indicadores es la lateralización a izquierda de la activación producida por los estímulos escritos. Es probable que el aprendizaje de las relaciones grafema-fonema lateralice a izquierda el procesamiento de la lectura debido a la fuerte lateralización típica del lenguaje. Por otra parte, la activación de esta región es mayor a medida que se desarrolla el vocabulario visual. Las áreas del lenguaje también se modifican; por ejemplo, la activación de la región temporoparietal de los sujetos alfabetizados es mayor que la de los analfabetos, probablemente porque el aprendizaje de la lectura requiere un análisis más detallado y consciente de los sonidos del lenguaje. Además, en los lectores expertos, tareas puramente verbales, como juzgar si dos palabras oídas riman, activa la región occipitotemporal especializada para la lectura (Martin y cols., 2015).

Neurociencias y enseñanza de la lectura

¿Qué sugieren los conocimientos neurocientíficos actuales respecto a la enseñanza de la lectura? Como señala Dehaene (2014), la neurociencia no es “prescriptiva” para la educación y, aunque las evidencias que produce necesitan ser consideradas en las políticas educativas, su aplicación a la enseñanza no es directa ni automática. La educación incluye niveles de complejidad propios, que deben abordarse desde la teoría y la práctica educativas. Con el cuidado que se acaba de señalar, los datos neurocientíficos disponibles avalan un puñado de principios que deberían tenerse en cuenta en la enseñanza de la lectura:

- 1) El desarrollo de la red de procesamiento de la lectura a partir del lenguaje y la visión tiene como aspecto principal el establecimiento de conexiones entre las letras con los sonidos del lenguaje, lo que requiere modificar el lenguaje (conciencia fonológica) y especializar una parte del sistema visual en el reconocimiento de las letras.
- 2) Este es un proceso que exige al niño un esfuerzo consciente y requiere un rol activo por parte del docente. Se debe enseñar de manera explícita la relación entre letras y fonemas, sin temor a la repetición, orientando la atención del niño hacia el principio alfabético y evitando estrategias como la adivinación, que lo alejan de él.
- 3) Leer no es solo pronunciar letras y sílabas: el objetivo de la lectura es comprender textos, lo que depende, entre otras cosas, del acceso fluido desde las palabras escritas a su significado. La utilización de palabras muy conocidas y oraciones sencillas en la enseñanza inicial es un elemento facilitador, motivador, y hace

presente desde el inicio que el sentido de la lectura es comprender lo que está escrito.

- 4) La fluidez en el reconocimiento y comprensión de palabras escritas depende críticamente de la precisión y estabilidad de las relaciones letra-sonido y de la frecuencia con que leemos la palabra.

Neurociencias y educación: expectativas y riesgos

Los vertiginosos avances en el estudio de la mente/cerebro humano, muchos de enorme interés educativo, han sido impulsados por dos factores. Uno es claramente visible: se cuenta con poderosas técnicas no invasivas (como las imágenes cerebrales funcionales o los potenciales promediados) que permiten estudiar la función cerebral durante variadas tareas en adultos y niños con desarrollo típico y atípico. El otro factor, históricamente previo pero menos visible para los no iniciados, es el enorme desarrollo de la psicología cognitiva, cuya base de conocimientos, métodos y modelos teóricos constituye una fuente fundamental para formular las preguntas puestas a prueba en los experimentos neurocientíficos (Ansari y Coch, 2006). Los aportes de las neurociencias a la educación se producen en conjunción con otras disciplinas, lo que muchas veces se olvida debido a cierta tendencia a sobrevalorar el valor de la neurociencia como fuente de evidencia, en detrimento de otras fuentes (Ansari, 2015).

El papel de las neurociencias es con frecuencia complementario y de ninguna manera “prescriptivo”. Los datos neurocientíficos pueden ayudar a confirmar cuál/es déficits están en el núcleo de los problemas de la dislexia o la discalculia, pueden aportar evidencia a favor de uno u otro modelo cognitivo, incluso pueden servir para cuestionar los fundamentos de un enfoque pedagógico, pero de ellos no se deriva cuál debe ser la forma concreta de la intervención pedagógica. La intervención es un proceso independiente, en el que intervienen muchos más factores que los controlados en los experimentos.

Aplicar un resultado de la investigación básica rara vez es directo y sencillo, menos aún en educación, donde numerosas fuentes de variación afectan el rendimiento de los estudiantes, desde el contexto socioeconómico y cultural hasta el nivel de la escuela a la que asisten y la calidad de la enseñanza que reciben. (3) Sin ninguna duda, la investigación neurocientífica produce muchos resultados que pueden conducir a propuestas innovadoras para la enseñanza. Pero la idea de una ruta directa desde el laboratorio al aula, que aporte un flujo incesante de descubrimientos aplicables a la enseñanza, no es realista. Otra falsa expectativa es la que supone que los resultados de las neurociencias invariablemente cuestionarán la práctica educativa existente y producirán un cambio radical en la forma de enseñanza. Si bien es posible que la evidencia neurocientífica vaya en contra de algo de lo que se hace, también es posible que fortalezca enfoques educativos en uso. Las expectativas exageradas son perjudiciales porque atribuyen a las neurociencias un rol que no puede cumplir.

Los neuromitos

La fascinación que crean las imágenes cerebrales y la atracción que ejerce la tecnología en el público no ayudan a las buenas conclusiones, incluso entre investigadores y profesionales (Howard-Jones, 2014). La asimilación acrítica de la evidencia abre paso, en el mejor de los casos, a creencias erróneas y, en el peor, a la especulación mercantil e incluso política. En un estudio realizado con docentes de Holanda, se encontró que cerca de la mitad creía en neuromitos, creencias erróneas pero muy difundidas sobre cómo funciona el cerebro (Hook y Farah, 2012). El origen de algunos neuromitos puede rastrearse hasta algún trabajo científico pionero (Arévalo y Abusamra, 2016). Por ejemplo, el neuromito del “período crítico”, que sostiene que “lo que no se aprende hasta los 3 años no se aprende nunca más”, probablemente se origine en trabajos que evidenciaron la existencia de un lapso durante el cual la ausencia de estimulación impedía el normal desarrollo de la corteza visual de los gatos. Fue la asimilación acrítica de este descubrimiento lo que permitió la extensión de sus conclusiones de los gatos a los niños y de la corteza visual primaria a otras cortezas, incluso a las que no tenían funciones sensoriales, sino funciones cognitivas.

Otro neuromito que hace estragos en educación es la malinterpretación de las diferencias entre los hemisferios cerebrales. Generalizando arbitrariamente datos parciales, el mito sostiene que el hemisferio izquierdo es analítico, secuencial, y que “razona” con palabras y números, mientras que el derecho opera de manera holística y “piensa” en imágenes. Luego se pasa a caracterizar personas como “más analíticas” o “más pasionales”, como si uno de los hemisferios tomara las riendas e impusiera un estilo cognitivo específico.

Finalmente, el oportunismo comercializa el mito haciendo ofertas educativas para “favorecer el desarrollo” de un hemisferio u otro y artefactos que “sincronizan las ondas cerebrales de ambos hemisferios para potenciar sus propiedades”. Otro mito muy popular y muy erróneo es el que sostiene que solo utilizamos el 10% de nuestra capacidad cerebral, lo que supone que podríamos vivir tranquilamente con el 90% restante, dato imposible de conciliar con los conocidos efectos devastadores que produce una lesión cerebral cuando afecta apenas el 10 o el 20% del cerebro.

Puentes entre neurociencias y educación

Las neurociencias pueden aportar a la educación no solo datos y teorías sobre aspectos educativos específicos: también pueden ayudar a promover el enfoque interdisciplinario y el desarrollo de la investigación cuantitativa en educación. La neurociencia cognitiva integra tres perspectivas en el estudio de las relaciones mente/cerebro: la perspectiva filogenética establece que las capacidades cognitivas humanas son resultado de la evolución; la perspectiva ontogenética considera que la “circuitería” que subyace a las funciones mentales se forma como resultado de la

interacción de los genes y la experiencia; y la perspectiva patológica presupone que el estudio de los déficits patológicos es informativo para la comprensión de la arquitectura cognitivo-neural de las capacidades humanas. Esas perspectivas hacen de la neurociencia cognitiva una ciencia interdisciplinaria que se basa en los resultados de la psicología cognitiva, la neurociencia, la biología, las ciencias de la computación, las matemáticas, la sociología y la antropología, con el objeto de generar una mejor comprensión de las bases cerebrales de los procesos mentales.

Las neurociencias tributan a la investigación experimental empírica, mientras que la educación es un campo en el que todavía existen resistencias a la investigación cuantitativa, a pesar de que solo estos estudios permitirían superar controversias pedagógicas que no pueden dirimirse con la sola confrontación entre marcos teóricos generales.

Un aspecto crucial son los programas de formación docente. Los cursos de neurociencia no deberían limitarse a los aspectos básicos del sistema nervioso; deberían incluir información actualizada sobre el desarrollo del cerebro, los efectos del ambiente y de la cultura sobre la función cerebral y los mecanismos neurales de dominios educativos clave, como atención, memoria, lectura, escritura, comprensión de textos, matemáticas y resolución de problemas. Asimismo deberían incluirse conocimientos actualizados sobre el desarrollo típico y sobre desarrollos atípicos, como dislexia, discalculia, autismo, déficits atencionales y trastornos de la conducta. El aspecto metodológico no debería descuidarse porque contribuiría al desarrollo de una reflexión más sistemática sobre los métodos que se aplican y sobre los que el mismo docente hace en el aula y logra con sus alumnos.

El conocimiento de los métodos que miden la actividad cerebral y la conducta, incluyendo sus fortalezas y limitaciones, capacitaría a los docentes para un consumo crítico de la evidencia neurocientífica y para rechazar la pseudociencia de los neuromitos y de los productos comerciales falsamente “basados en el cerebro” (OCDE, 2002).

Finalmente y aunque es obvio, conviene recordar que aunque la neurociencia tiene un gran potencial para contribuir a mejorar la enseñanza, no posee de por sí capacidad para determinar qué debe y qué no debe enseñarse en la escuela. Los fines y objetivos específicos de la educación son competencia de las sociedades. Los intentos de cargar a las neurociencias con esta responsabilidad no son realistas y no ayudan a la conjunción de esfuerzos que se necesitan para adecuar la educación a las demandas del contexto histórico, cultural y social (Ansari, 2015). Las grandes transformaciones educativas – como la escuela laica, gratuita y obligatoria o el movimiento de la reforma universitaria, por mencionar dos notables experiencias en nuestro país– fueron respuestas a profundas demandas de la sociedad, similares a la que plantea la alarmante segmentación educativa que afecta a la educación actual. Esas experiencias muestran que las propuestas educativas y pedagógicas innovadoras pueden desplegar mejor su potencial en el marco de los cambios culturales, sociales y políticos que hacen avanzar a la sociedad hacia formas más libres, justas y democráticas.

Bibliografía

- Abusamra, V. (2016), “Matemáticas, cerebro y discalculia”, en A. Ferreres y V. Abusamra (eds.), *Neurociencias y educación*, Buenos Aires, Paidós.
- Ansari, D. (2015), “Mind, brain, and education: a discussion of practical, conceptual, and ethical issues”, en J. Clausen y N. Levy (eds.), *Handbook of neuroethics*, Ámsterdam, Springer, pp. 1703-1719.
- Ansari, D. y Coch, D. (2006), “Bridges over troubled waters: education and cognitive neuroscience”, *Trends Cogn. Sci.*, 10(4): 146-151.
- Arévalo, A. y Abusamra, V. (2016), “Neuromitos”, en A. Ferreres y V. Abusamra (eds.), *Neurociencias y educación*, Buenos Aires, Paidós.
- Baddeley, A. (2012), “Working memory: theories, models, and controversies”, *Annu. Rev. Psychol.*, vol. 63, pp. 1-29.
- Blakemore, S. y Frith, U. (2007), *Cómo aprende el cerebro*, Barcelona, Ariel.
- China, N. y Ferreres, A. (2016), “Cerebro, lectura y dislexia”, en A. Ferreres y V. Abusamra (eds.), *Neurociencias y educación*, Buenos Aires, Paidós.
- Dehaene, S. (2014), *El cerebro lector*, Buenos Aires, Siglo XXI.
- Dehaene, S.; Cohen, L.; Morais, J. y Kolinsky, R. (2015), “Illiterate to literate: behavioral and cerebral changes induced by reading acquisition”, *Nat. Rev. Neurosci.*, 16(4): 234-244.
- Ferreres, A. y Abusamra, V. (eds.) (2016), *Neurociencias y educación*, Buenos Aires, Paidós.
- Fischer, K.; Goswami, U. y Geake, J. (2010), “The future of mind, brain, and education”, *Mind, Brain, and Education*, 4(2): 68-80.
- Hook, C. y Farah, M. (2012), “Neuroscience for educators: what are they seeking, and what are they finding?”, *Neuroethics*, 6(2): 331-341.
- Howard-Jones, P. (2014), “Neuroscience and education: myths and messages”, *Nat. Rev. Neurosci.*, 15(12): 817-824.
- Kandel, E.; Schwartz, J.; Jessell, T.; Siegelbaum, S. y Hudspeth, A. (2013), *Principles of neural science*, Nueva York, MacGraw-Hill.
- Leisman, G.; Mualem, R. y Mughrabi, S. (2015), “The neurological development of the child with the educational enrichment in mind”, *Psicología Educativa*, 21(2): 79-96.
- Martin, A.; Schurz, M.; Kronbichler, M. y Richlan, F. (2015), “Reading in the brain of children and adults: a meta-analysis of 40 functional magnetic resonance imaging studies”, *Human Brain Mapping*, 36(5): 1963-1981.
- OCDE (Organización para la Cooperación y el Desarrollo Económicos) (2002), *Understanding the brain: towards a new learning science*, París, OCDE.
- Pascual-Leone, A.; Amedi, A.; Fregni, F. y Merabet, L. (2005), “The plastic human brain cortex”, *Annu. Rev. Neurosci.*, vol. 28, pp. 377-401.
- Rizzolatti, G. y Fogassi, L. (2014), “The mirror mechanism: recent findings and perspectives”, *Philosophical Transactions of the Royal Society of London B: Biological Sciences*, 369(1644), 20130420.

- Rovee-Collier, C. y Gerhardstein, P. (1997), *The development of infant memory*, Hove (East Sussex), Psychology Press.
- Schacter, D. y Tulving, E. (1994), *Memory systems*, Cambridge (Massachusetts), MIT Press.
- Squire, L. (2004), “Memory systems of the brain: a brief history and current perspective”, *Neurobiology of Learning and Memory*, 82(3): 171-177.
- Tulving, E. (2000), “Memory”, en M. Gazzaniga (ed.), *The new cognitive neurosciences*, Cambridge (Massachusetts), MIT Press.
-

1. La especie humana es altamente altricial, en el sentido de que sus crías son muy inmaduras al nacer y necesitan un largo período de cuidado social (esencialmente materno). Esto también implica que una parte sustancial de su organización cerebral ocurra luego del nacimiento y bajo el influjo del ambiente físico y social.
2. Anteriormente se los denominaba “períodos críticos”, porque erróneamente se suponía que lo que no se aprendía en el momento crítico no se adquiriría nunca más.
3. Esto no equivale a negar la necesidad de que las propuestas pedagógicas sean sometidas a la prueba de la evidencia empírica; todo lo contrario: lo que se quiere enfatizar es que la evidencia neurocientífica es insuficiente y que la educación debe generar sus propias fuentes de evidencia empírica.

Índice

Portadilla	18
Prólogo, Dr. Ricardo F. Allegri	21
Capítulo 1. Trastornos del neurodesarrollo en niños y adolescentes, Natalio Fejerman	23
Evolución del conocimiento de los trastornos del neurodesarrollo	23
Prevalencia	26
Etiología y patogenia de los trastornos del neurodesarrollo	27
¿Cuál es el rol de los factores genéticos en los trastornos del neurodesarrollo?	29
Características clínicas de los trastornos del neurodesarrollo. El valor de la clínica en el reconocimiento de los trastornos del neurodesarrollo	31
Diagnósticos diferenciales de los trastornos del neurodesarrollo	34
Comorbilidades en los trastornos del neurodesarrollo	37
Comorbilidades peculiares	40
Comorbilidades del trastorno de déficit de atención con hiperactividad con trastornos mentales	44
Estudios recientes de prevalencia de trastornos del neurodesarrollo y su relación con antecedentes no genéticos como factores de riesgo	46
Bibliografía	48
Capítulo 2. Evaluación neuropsicológica e informe en niños, Nora Grañana	54
Historia clínica	54
Motivo de consulta	55
Antecedentes personales	55
Exámenes complementarios	56
Evaluación neuropsicológica	58
Niveles de evaluación	58
¿Cuándo pedir una evaluación neuropsicológica?	62
Hipótesis diagnóstica y fundamentación	62
Diagnósticos diferenciales y fundamentación	62
Recomendaciones	62
Informe neuropsicológico	63
Sesión de devolución	63

Aspectos legales	64
Bibliografía	64
Capítulo 3. Desarrollo normal y patológico de la corteza cerebral, Ángela María Suburo	66
¿Qué controlan los genes y qué controla el medio ambiente en el desarrollo de la corteza?	67
Organización de la corteza cerebral	68
Neuronas corticales	68
Desarrollo prenatal de la corteza	70
Progenitores neurales	70
Neuronas transitorias de la corteza	71
Minicolumnas, columnas y áreas corticales	72
Sinaptogénesis	73
Migración y navegación axónica	73
Sinapsis eléctricas	74
Sinapsis químicas	74
Formación de surcos y circunvoluciones	78
Desarrollo posnatal de la corteza	78
Desarrollo de la red del lenguaje	79
Anomalías de la organización cortical	80
Malformaciones del desarrollo cortical	80
Síndrome de Down	81
Trastornos del espectro autista	81
Conclusiones	82
Bibliografía	83
Capítulo 4. La plasticidad cerebral y los trastornos del neurodesarrollo, Hugo A. Arroyo	88
Introducción	88
Plasticidad cerebral	89
Mecanismos de plasticidad cerebral	91
Plasticidad sináptica	93
Mecanismos moleculares de la plasticidad durante el desarrollo cerebral	94
La plasticidad del cerebro en desarrollo	95
La plasticidad en diversas situaciones patológicas	96
Sistema visual	97

Parálisis cerebral	98
Lenguaje	100
Trastornos del espectro autista	100
Plasticidad patológica	101
Bibliografía	101
Capítulo 5. Etiología de los trastornos del neurodesarrollo y otras patologías neurológicas del niño, Nora Grañana	106
Introducción	106
Síndromes genéticos	106
Epigenética	107
Malformaciones	108
Errores congénitos del metabolismo	111
Fenilcetonuria	115
Enfermedades neurocutáneas	115
Esclerosis tuberosa	117
Trastornos de la circulación y oxigenación cerebral	118
Encefalopatía hipóxico-isquémica perinatal	118
Trastornos cerebrovasculares	122
Enfermedades infecciosas. Secuelas de meningoencefalitis	122
Meningoencefalitis posnatal	124
Trastornos inflamatorios y autoinmunes del sistema nervioso central	127
Encefalopatías inmunomediadas	127
Encefalitis de Rasmussen	127
Encefalomielitis desmielinizante aguda y esclerosis múltiple	128
Lupus eritematoso sistémico	128
PANDAS	129
Traumatismo de cráneo	129
Tóxicos	130
Drogas adictivas	130
Efectos de tóxicos ambientales	132
Trastornos pediátricos sistémicos con compromiso cognitivo	135
Problemas del desarrollo pondoestatural	137
Sistema endocrinológico	137
Enfermedades hematológicas	138
Bibliografía	138

Capítulo 6. Inteligencia. Discapacidad intelectual, Nora Grañana.	146
Definición de inteligencia	146
Historia	146
Otras teorías	148
Desarrollo de la inteligencia	149
Factores neurobiológicos	150
Factores ambientales	151
Factores escolares	151
Factores no familiares	152
Efecto Flynn	152
Diferencia entre géneros y razas	152
Habilidades adaptativas	153
Discapacidad intelectual	154
Definición	154
Epidemiología	155
Fenotipos conductuales	156
Síndrome de frágil X	158
Nuevos tratamientos en investigación para síndromes genéticos	160
Niños con altas capacidades	163
Altas capacidades	163
Talento	164
Comorbilidades conductuales	164
Evaluación neuropsicológica de la inteligencia	167
Evaluación de la inteligencia	167
Evaluación en etapas tempranas del desarrollo	171
Evaluación de las habilidades adaptativas	172
Evaluación de la conducta	174
Exámenes complementarios	176
Tratamiento de intervención temprana	176
Fundamentos	176
Consecuencias y costos de la intervención tardía	177
Efectividad de la intervención temprana	177
Programas especiales	178
Estimulación cognitiva e inclusión escolar	179
Programa educativo individual	180

Modalidades de inclusión	180
Objetivos de la inclusión escolar	181
Repitencia	182
Factores a tener en cuenta para definir en la inclusión escolar	183
Programas de transición de la adolescencia a la vida adulta	184
En habilidades académicas, prelaborales y laborales	184
En autovalimiento, habilidades de la vida diaria comunitaria y habilidades sociales	185
En funciones ejecutivas	185
En orientación familiar	185
Bibliografía	185
Capítulo 7. Trastornos motores crónicos, Soledad Monges	191
Introducción	191
Parálisis cerebral	192
Enfermedades de los núcleos de la base	194
Enfermedades del cerebelo	195
Defectos del cierre del tubo neural	195
Trastornos motores relacionados con enfermedades neuromusculares	196
Atrofia muscular espinal	196
Miopatías congénitas	197
Distrofia muscular congénita	197
Distrofia muscular de Duchenne	198
Neuropatías periféricas	198
Bibliografía	199
Capítulo 8. Trastorno del desarrollo de la coordinación motora, Natalio Fejerman	200
Historia y definiciones	200
Epidemiología	202
Etiología y patogenia	202
¿Cuál es el rol de los factores genéticos en el trastorno en la coordinación motora?	203
Manifestaciones clínicas y semiología del trastorno en la coordinación motora	203
Semiología de los signos motores suaves o menores	206
Torpeza motora	207
Dispraxias	207

Movimientos involuntarios	212
Disdiadococinesia y sincinesias	212
Coreas y temblores	213
Evaluaciones	213
Comorbilidades	215
Diagnósticos diferenciales	216
Tratamiento	219
Evolución y pronóstico	220
Bibliografía	221
Capítulo 9. Lenguaje, Ana María Soprano	225
Introducción	225
La importancia del lenguaje	225
Neurobiología del desarrollo del lenguaje	225
Relaciones cerebro-lenguaje: los modelos neuropsicolingüísticos	225
Los trastornos del lenguaje	226
Trastornos del habla	227
Trastornos adquiridos del lenguaje	229
Trastornos del desarrollo del lenguaje	229
Déficits auditivos	233
Lenguaje y audición	233
Hipoacusia y trastornos del desarrollo del lenguaje	235
Evaluación del lenguaje (su complejidad teórica y práctica)	235
¿Cómo evaluar el lenguaje del niño?	235
Objetivos de la evaluación en la práctica clínica	235
La complementariedad evaluación-intervención	235
La consulta neurolingüística	236
Encuadre general	236
Recursos nuevos y tradicionales para la evaluación del lenguaje	238
La hora de juego lingüística	238
Descripción	239
Características principales	239
Objetivos	240
Materiales	240
El rol del examinador	241
Pruebas estandarizadas: los tests de lenguaje	242

Ejemplo de un caso típico de trastorno del desarrollo del lenguaje	243
Diagnósticos diferenciales	246
Importancia de la semiología	246
Retraso simple del lenguaje (hablantes tardíos) versus trastorno del desarrollo del lenguaje	247
Dislalias versus trastornos del desarrollo del lenguaje	247
Trastorno de la comunicación social (pragmático) versus trastornos del espectro autista	248
Tratamiento	248
Los programas de intervención	248
La orientación de los padres, la participación de la familia y de la escuela	248
Pronóstico	249
¿Cuál es la evolución de un niño con trastorno del lenguaje?	250
Repercusiones cognitivas y conductuales	250
Prevención. Detección temprana	250
Bibliografía	251
Capítulo 10. Fundamentos para el tratamiento de las alteraciones del lenguaje, Verónica Maggio	254
Las subespecialidades dentro de la fonoaudiología	254
Trastornos del habla	254
Intervención en disglosia	254
Intervención en dislalias	255
Intervención en disartria	255
Intervención en disfluencia: programa de estimulación de la fluidez de Susan Meyers	256
Intervención en dispraxia verbal	256
Trastornos del lenguaje	257
Intervención en trastornos del lenguaje	260
Hipoacusia	276
Equipamiento	276
Intervención en hipoacusias	277
Bibliografía	280
Capítulo 11. Desarrollo del aprendizaje verbal, dislexia, disgrafia, Liliana Estela Fonseca	284
Introducción	284

Historia	284
Trastornos específicos del aprendizaje	285
Definición y prevalencia	285
Habilidades implicadas en la competencia lectora	288
Predictores de la lectura	288
El aprendizaje del lenguaje escrito	290
¿Qué procesos están implicados en la lectura?	291
Memoria de trabajo y competencia lectora	292
La fluidez lectora	293
La comprensión lectora	294
La escritura y sus dificultades	294
Algunas reflexiones acerca del tipo de letra	296
Las dificultades para codificar la información visoespacial	297
Diagnóstico de las dificultades específicas del aprendizaje	297
Intervención sobre las dificultades específicas del aprendizaje	300
Mirando hacia delante	301
Bibliografía	302
Capítulo 12. Cálculo y aprendizaje no verbal, Sergio Dansilio	306
Cálculo. Introducción	306
Definición	307
Acerca de la expresión “cognición matemática”	309
Adquisición del número y de la aritmética básica	310
Modelo de triple código de Dehaene y Cohen y su importancia en el desarrollo	315
Tipos de discalculias	318
Geary: interacción entre la aritmética básica, la memoria de trabajo y la memoria semántica	319
La cognición matemática y los trastornos del aprendizaje no verbal	321
Comorbilidades	325
Tratamiento	326
Bibliografía	327
Capítulo 13. Atención, Marina Drake	333
Modelos neuropsicológicos de la atención	334
El aporte de Alexander Luria	334
El modelo de Marcel Mesulam	335
El modelo de Michael Posner	336

El modelo de Allan Mirsky	337
Los diferentes subtipos atencionales	338
Alerta	338
Vigilancia	339
Atención sostenida (concentración)	339
Atención selectiva	340
Control atencional	340
Atención dividida	340
El desarrollo normal de la atención	341
Diferencias individuales	343
Evaluación de la atención en el niño	344
Patologías de la atención en la infancia	346
Bibliografía	347
Capítulo 14. Clínica de trastornos de atención y memoria, Nora Grañana	351
Trastorno por déficit de atención con hiperactividad e impulsividad	351
Introducción	351
Genética y neurobiología	353
Diagnóstico	356
Comorbilidad	358
Tratamiento	360
Estudios de seguimiento y pronóstico	361
Desarrollo de memoria en niños	362
Memoria de trabajo	363
Memoria episódica	364
Memoria explícita, episódica y semántica	364
Memoria implícita o procedural	364
Bibliografía	364
Capítulo 15. Funciones ejecutivas, Alba Richaudeau	369
Definiciones	369
Desarrollo de las funciones ejecutivas a lo largo de la infancia y adolescencia	374
Clínica de los trastornos disejecutivos	383
Inteligencia y funciones ejecutivas	383
Lenguaje y funciones ejecutivas	383
Funcionamiento académico y funciones ejecutivas	384

Funcionamiento socioemocional y funciones ejecutivas	384
Funcionamiento adaptativo y funciones ejecutivas	385
Disfunción ejecutiva en los trastornos del neurodesarrollo	385
Sintomatología	387
Evaluación neuropsicológica	387
Tratamientos de estimulación y reeducación cognitiva	391
Programación de intervenciones	391
Intervenciones	392
Adaptaciones escolares	393
Bibliografía	396
Capítulo 16. Autismo y trastornos en el espectro autista, Nora Grañana	400
Introducción	400
Clínica	402
Trastorno en el espectro autista con discapacidad intelectual y/o compromiso de lenguaje o autismo kanneriano	404
Trastorno en el espectro autista con rendimiento intelectual y lenguaje normales (antes síndrome de Asperger)	405
Epidemiología	406
¿Han aumentado los casos de autismo?	406
Etiología	407
Formas primarias	408
Formas secundarias	413
Neuropsicología del autismo	415
Teoría de la mente	415
Teoría de la coherencia central	416
Funciones ejecutivas	416
Otras teorías	416
Diagnóstico	417
I. Nivel de detección	417
II. Nivel de diagnóstico específico	418
Diagnósticos diferenciales	422
Tratamiento	423
Para los déficits en interacción social y conducta	424
Para el desarrollo del lenguaje y comunicación	425
Para las conductas repetitivas e intereses restringidos	426

En relación con el desarrollo educativo y laboral	426
Comorbilidades	426
Terapias alternativas y complementarias	428
Pronóstico	430
Bibliografía	430
Capítulo 17. Movimientos anormales. Tics y síndrome de Tourette.	436
Estereotipias, Ángeles Schteinschnaider	
Introducción	436
Tics y síndrome de Tourette	439
Clasificación de los trastornos por tics	440
Síndrome de Tourette	441
Diagnóstico de tics	445
Diagnóstico de Tourette	447
Manejo clínico	448
Estereotipias	450
Clasificación	450
Fisiopatología	451
Diagnósticos diferenciales	452
Tratamiento	453
Corea de Sydenham	453
Historia	453
Definición	453
Fisiopatología	454
Epidemiología	454
Manifestaciones clínicas	454
Movimientos anormales psicógenos	455
Bibliografía	455
Capítulo 18. Trastornos del neurodesarrollo, trastornos	
psiquiátricos y epilepsia, Roberto Caraballo y María del Carmen	460
Ronconi.	
Trastornos del desarrollo	460
Trastorno de atención con o sin hiperactividad y epilepsia	461
Lenguaje y epilepsia	462
Trastornos del espectro autista y epilepsia	465
Trastornos psiquiátricos en los pacientes con epilepsia	468

Psicosis	468
Depresión y ansiedad	471
Trastornos de la personalidad	473
Interacciones entre psicofármacos y antiepilépticos	474
Trastornos depresivos y cuadros psicóticos agudos secundarios al tratamiento con antiepilépticos	474
Trastornos psiquiátricos y cambios de personalidad posteriores a la cirugía de la epilepsia	475
Trastornos de agresión	475
Evaluación neuropsicológica y experiencia clínica en epilepsia	476
La evaluación neuropsicológica como parte del protocolo de evaluación integral del niño con epilepsia	476
Evaluación neuropsicológica en niños con epilepsia. Similitudes y diferencias con la evaluación en adultos	477
Hallazgos neuropsicológicos. Protocolo para cirugía de epilepsia del lóbulo temporal refractaria, secundaria a esclerosis mesial	478
Bibliografía	481
Capítulo 19. Trastornos mentales en niños y adolescentes, Corina Ponce, Débora Faberman y Cécica Menéndez	487
Primera parte. Abordaje psicofarmacológico, Corina Ponce y Cécica Menéndez	487
Trastornos de conducta	487
Trastorno oposicionista desafiante	488
Epidemiología	489
Etiología	489
Comorbilidad	489
Diagnóstico	490
Tratamiento	490
Trastorno explosivo intermitente	490
Prevalencia	491
Comorbilidad	492
Tratamiento	492
Trastorno de conducta (disocial)	492
Epidemiología	493
Etiología	494
Comorbilidad	494
Trastornos de ansiedad en niños y adolescentes	494

Clasificación de los trastornos de ansiedad según criterios del DSM-5	494
Tipos de trastornos de ansiedad en la infancia y adolescencia	495
Aspectos neurobiológicos del trastorno de ansiedad en la infancia y adolescencia	496
Tratamiento	496
Trastornos del estado del ánimo en niños y adolescentes: aspectos clínicos y psicofarmacológicos	497
Introducción	497
Datos epidemiológicos	497
Manifestaciones clínicas y criterios diagnósticos	498
Comorbilidades	499
Diagnósticos diferenciales	499
Pautas de evaluación	500
Uso de antidepresivos	500
Generalidades del tratamiento psicofarmacológico	501
Pautas para el tratamiento psicofarmacológico	502
Antipsicóticos	503
Psicoestimulantes	509
Tratamiento no estimulante	511
Uso de antiepilépticos en el abordaje de la agresividad e impulsividad	512
Conclusiones	514
Segunda parte. Modelos en psicoterapia con niños y adolescentes, Débora Faberman	515
Introducción	515
Eficacia de la psicoterapia	516
Escuelas de psicoterapia con niños y adolescentes	517
Corrientes psicodinámicas y psicoanálisis	518
Terapia cognitivo-conductual	519
Terapias basadas en la aceptación y la conciencia plena	521
Terapia sistémica	524
Terapias grupales	525
Utilización de la tecnología informática y de comunicación en psicoterapia con niños y adolescentes	526
Elección de la psicoterapia	527
Palabras finales	528
Bibliografía	528

Capítulo 20. Neurociencias y educación, Aldo R. Ferreres	534
Introducción	534
Plasticidad, desarrollo y aprendizaje	535
El órgano de la conducta	535
Plasticidad	536
Sistemas de memoria y aprendizaje	536
Imitación y neuronas espejo	538
El docente y los sistemas explícitos e implícitos de memoria	539
Aprendizaje de la lectura	540
La cultura recicla el lenguaje y la visión	540
Las redes corticales de la lectura	541
Neurociencias y enseñanza de la lectura	542
Neurociencias y educación: expectativas y riesgos	543
Los neuromitos	544
Puentes entre neurociencias y educación	544
Bibliografía	546