



Universidad de Valladolid



Facultad de Medicina

Trabajo Fin de Grado

Alteraciones Genéticas con Repercusión en Logopedia: El Síndrome de Down

Presentado por Victoria Vicario Armada para
optar al Grado de Logopedia 2010-2014 por la
Universidad de Valladolid

Tutorizado por D. Ali Al-Majdalawi Mohammad

AGRADECIMIENTOS

Me gustaría mostrar mi agradecimiento a un grupo de personas que han hecho posible que el presente trabajo salga a la luz.

A la labor como tutor de D. Ali Al-Majdalawi Mohammad.

A la ayuda y la atención proporcionada en cuanto a genética se refiere del doctor Juan José Tellería Orriols, aconsejándome, animándome, tanto para la labor de este trabajo como para mi trabajo posterior a la carrera.

Al personal docente a lo largo de la carrera por su tiempo y por haber volcado sus conocimientos en mi formación como logopeda.

A mis compañeras de Grado, por estar presentes desde el primer día de carrera y por tanto que las tengo que agradecer. Ellas saben quiénes son y el porqué de mi agradecimiento.

A mi hermano, por empujar de mí hacia adelante aunque él no sea consciente de ello.

Y por último, a mis padres, a quienes les debo mucho, destacando la posibilidad de cursar mis estudios universitarios y cuya incondicionalidad tengo siempre presente. Gracias por hacerme ser quien soy hoy.

DECLARACIÓN PERSONAL DE NO PLAGIO

Dña. Victoria Vicario Armada, con DNI 72087770-C, estudiante del Grado en Logopedia en la Facultad de Medicina de la Universidad de Valladolid, durante los cursos 2010-2014 como autora de este documento académico titulado: “Alteraciones Genéticas con Repercusión en Logopedia: el Síndrome de Down”, y presentado como Trabajo de Fin de Grado, para la obtención del título correspondiente,

DECLARO QUE es fruto de mi trabajo personal, que no copio, que no utilizo ideas, formulaciones, citas integrales e ilustraciones diversas, sacadas de cualquier obra, artículo, memoria, etc., (en versión impresa o electrónica), sin mencionar de forma clara y estricta su origen, tanto en el cuerpo del texto como en la bibliografía.

Así mismo, soy plenamente consciente de que el hecho de no respetar estos extremos es objeto de sanciones universitarias y/o de otro orden.

En Valladolid, a 5 Septiembre de 2014.

Fdo. Victoria Vicario Armada

ÍNDICE

1. RESUMEN	Pág. 6
2. INTRODUCCIÓN	Pág. 8
3. MARCO TEÓRICO	
3.1. SÍNDROME	Pág. 10
3.2. CAUSAS	Pág. 11
3.3. DIAGNÓSTICO	Pág. 11
3.4. ALTERACIONES	Pág. 13
4. JUSTIFICACIÓN	Pág. 15
5. OBJETIVOS	Pág. 17
6. METODOLOGÍA	Pág. 19
7. RESULTADOS	Pág. 22
8. DISCUSIÓN	Pág. 31
9. CONCLUSIONES Y CONSIDERACIONES FINALES	Pág. 39
10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	Pág. 43
11. ANEXOS	Pág. 49

RESUMEN

TÍTULO: Alteraciones logopédicas con repercusión en logopedia: el síndrome de Down.

ANTECEDENTES: numerosos son los autores se han centrado en las alteraciones que se producen en el síndrome de Down, muchos de ellos haciendo referencia a las alteraciones en el lenguaje y comunicación, pero ninguno de ellos ha recopilado las alteraciones logopédicas en el síndrome de Down.

OBJETIVO: el objetivo del presente trabajo es reunir las principales alteraciones que son susceptibles de una intervención logopédica, así como la de destacar la importancia de la remisión a estos especialistas.

METODOLOGÍA: la elaboración de este trabajo se ha basado en la revisión bibliográfica de 47 artículos científicos acerca del síndrome de Down y cómo es el lenguaje en este síndrome.

RESULTADOS: los resultados obtenidos indican que numerosas alteraciones que se producen en el síndrome de Down afectan al lenguaje y a la comunicación, por lo que directamente son susceptibles de intervención logopédica.

CONCLUSIONES: puesto que el ser humano es un ser social, la intervención logopédica beneficia al desarrollo del sujeto en todos los aspectos, principalmente en lo que a social se refiere. Y cabe destacar que cuanto más temprana es la intervención logopédica, el desarrollo del lenguaje del sujeto será más favorable.

PALABRAS CLAVE: síndrome de Down, lenguaje, comunicación, logopedia.

TITLE: Genetic alterations with repercussion in speech and language therapy: the Down syndrome.

BACKGROUND: numerous are the authors that they have centered on the alterations that take place in the Down syndrome, many of them referring to the alterations in the language and communication, but none of them has compiled the speech and language therapy alterations in the Down syndrome.

OBJECTIVE: the objective of the present work is to bring together the main alterations that are susceptible to a speech therapy intervention, as well as to highlight the importance of referral to these specialists.

METHOD: the making of this work has been based on the bibliographical review of 47 scientific articles about the syndrome of Down and how the language is in this syndrome.

RESULTS: the results obtained indicate that numerous alterations that take place in the Down syndrome affect the language and communication, which directly are susceptible of speech therapy interventions.

CONCLUSIONS: since the human being is a social being, the speech therapy interventions benefits to the development of the subject in all aspects, mainly in what to social it refers. And it is necessary to emphasize that the more is the early intervention speech therapy, language development of the subject will be more favorable.

KEYWORDS: Down syndrome, language, communication, speech therapy.

INTRODUCCIÓN

Una alteración genética, a mínima que sea, produce una serie de cambios que tiene repercusión en distintos aspectos del sujeto. Dependiendo de dicha alteración, el sujeto va a presentar una serie de características específicas a dicha alteración, siendo éstas incluso distintas entre sujetos que presenten la misma alteración.

Dentro del amplio abanico de las alteraciones genéticas que se pueden producir, un alto porcentaje de ellas tienen repercusión, en mayor o menor medida, en la comunicación y en el lenguaje, pudiendo afectar a distintos aspectos del mismo, como la anatomía de los órganos fonoarticulatorios, el nivel cognitivo, la audición... Y el síndrome de Down presenta diversas dificultades en cuanto a alteraciones logopédicas se refiere.

La alteración que presenta el síndrome de Down es de un cromosoma de más en todas y cada una de las células del sujeto, lo cual significa que hay una mayor carga genética a la hora de sintetizar las proteínas que la de un sujeto que no presente ninguna alteración.

Esto va a producir cambios anatómicos, fisiológicos, cognitivos... afectando al desarrollo del sujeto. Y en estos cambios me he querido centrar con el presente trabajo, tratando de reunir los principales problemas a nivel comunicativo y a nivel lingüístico que muestran los sujetos con síndrome de Down, los cuales son susceptibles de una intervención logopédica, continua al menos durante la infancia, y de mantenimiento y mejora a lo largo del período adulto.

Con este trabajo se pretende mostrar la incidencia de las alteraciones logopédicas y al mismo tiempo, hacer hincapié en la importancia de la labor del logopeda en el síndrome de Down por presentar en esta sintomatología, ya que en este síndrome presenta un campo de actuación muy amplio.

MARCO TEÓRICO

SÍNDROME

El síndrome de Down es una alteración genética debida a una anomalía cromosómica, y por consiguiente, el sujeto tiene 23 pares de cromosomas en cada célula, pero en el par 21 en lugar de tener un par de cromosomas, tiene 3, por lo que cada célula tiene 47 cromosomas en vez de 46. Esta alteración puede resultar de 3 situaciones distintas:

TRISOMÍA 21: esta alteración se produce en el 94% de los casos de síndrome de Down. En esta situación, la alteración genética se produce desde la primera división meiótica de la célula formada por el óvulo y el espermatozoide; en esta división, cada célula resultante no recibe un par de cromosomas de la célula inicial, sino que una de ellas en lugar de ir un par de cromosomas a cada célula resultante de la división, una de ellas recibe 3 cromosomas y la otra sólo uno. Por consiguiente, el sujeto presente una trisomía del cromosoma 21 en todas las células.

TRANSLOCACIÓN: el 4% de los casos de síndrome de Down es debido a una translocación. Esta alteración es debida a que el tercer cromosoma del par 21 se encuentra adherido a otro cromosoma, que generalmente es a uno de los cromosomas del par 14, aunque también pueden darse casos que el tercer cromosoma se encuentre en el par 15 o 22. Algunos de estos casos no presentan rasgos fenotípicos de síndrome de Down, pero su cariotipo sí presentan características del síndrome, por lo que pueden transmitírsele a sus hijos. Esta transmisión se encuentra ligada al sexo: los hombres que sean portadores de esta translocación tienen una probabilidad de entre 35 de que dicha alteración se manifieste en los hijos, mientras que en el caso de las mujeres, esta probabilidad aumenta en una de entre 8.

MOSAICISMO: en el 2% de los casos, el síndrome se produce en mosaico. En este caso, la alteración genética no se produce en la primera disyunción meiótica, sino que se produce en una división posterior. Esto da lugar a que el sujeto presente características de sujetos normales y características de sujetos con síndrome de Down. Dependiendo del momento en el que se produzca la alteración, el sujeto presentará unas características u otras y en distinto grado.

CAUSAS

La principal causa a la que se le atribuye la presencia del síndrome de Down es la edad materna. Se ha comprobado la estrecha relación que existe entre una edad avanzada por parte de la madre y la probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down cuanto mayor es ésta, y dicha relación que ha sido corroborada en diversos estudios. A partir de los 35 años de edad, se incrementa la probabilidad de que el envejecimiento de los óvulos provoque una alteración cromosómica en la primera división meiótica que desencadene la presencia del síndrome de Down (**VER GRÁFICA 1**).

Otros factores que guardan relación con la alteración producida en el síndrome de Down son: hepatitis, diabetes, herpes y uso de anticonceptivos por parte de la madre durante un período prolongado anterior al embarazo. Pese a que en estos últimos factores no se ha demostrado científicamente que sean la causa principal del síndrome, sí se han encontrado varios casos en los que se demuestra una estrecha relación entre estos factores y la presencia del síndrome.

DIAGNÓSTICO

Debido a los avances y continuo desarrollo que sufre la medicina hoy en día, el síndrome de Down puede ser diagnosticado desde un período temprano de gestación. El diagnóstico del síndrome puede realizarse a través de dos tipos de pruebas: de cribado y diagnósticas.

PRUEBAS DE CRIBADO: no son invasivas, pero no dan un diagnóstico fiable, por lo que si alguna de ellas diese un resultado positivo, se recomienda realizar pruebas diagnósticas para confirmar la presencia del síndrome.

1. **Marcadores bioquímicos**: el diagnóstico prenatal del síndrome de Down a través de estos marcadores se realiza en el segundo trimestre de gestación, entre las semanas 15-17. Dichos marcadores son la alfafetoproteína (AFP) y la gonadotropina coriónica (hCG).

Estas proteínas se encuentran en el líquido amniótico de la placenta, las cuales pasan a la sangre de la madre y permiten ser detectadas a través de un análisis de sangre materno. Estos marcadores tienen una fiabilidad del 50%.

2. Marcadores ecográficos: se detectan a partir de la semana 12 a través de una ecotransparencia nucal, la cual determina el grosor que tiene el feto entre la piel y la grasa de la nuca. Cuando este grosor supera los 3 mm es un indicio de que el feto pueda padecer síndrome de Dow, ya que se debe a una acumulación de líquido cefalorraquídeo. Es efectiva entorno al 80%.

PRUEBAS DIAGNÓSTICAS: tienen una precisión de aproximadamente el 99%. Conllevan un riesgo de aborto y complicaciones, ya que se realizan a través de punciones en el útero. Se realiza normalmente en mujeres que tengan antecedentes familiares del síndrome o que tengan de 35 años en adelante.

1. Amniocentesis: esta prueba se realiza entre las semanas 15-20 de gestación. A través de una punción abdominal se extrae una pequeña muestra de líquido amniótico, la cual será examinada para comprobar la existencia de anomalías cromosómicas. Presenta un ligero riesgo de provocar un parto prematuro o un aborto.
2. Muestra de vellosidades coriales: esta prueba se puede realizar entre las semanas 8-12 de gestación. Al igual que en la amniocentesis, a través de una punción abdominal se extrae una pequeña muestra de la placenta. Esta prueba sin embargo, presenta un riesgo más alto de complicaciones que la amniocentesis.
3. Muestra de sangre umbilical: esta prueba se realiza en torno a la semana 20 de gestación. Se realiza un análisis sanguíneo de la sangre del cordón umbilical, y presenta el mismo riesgo de complicaciones que la amniocentesis.

ALTERACIONES

El síndrome de Down causa alteraciones de diversa índole, los cuales se detallan a continuación. La incidencia de estas alteraciones se muestra de forma más visual en la **GRÁFICA 2**.

ALTERACIONES FISIOLÓGICAS	En el sistema cardíaco (cardiopatías).
	En el sistema digestivo: alteraciones gastrointestinales, disfagia.
	En el sistema respiratorio: neumonías recurrentes, sinusitis, roncopatías.
	En el sistema tegumentario: acné, dermatitis, psoriasis, vitíligo, micosis.
	En el sistema neuronal: epilepsia
	En el sistema endocrino.
ALTERACIONES ANATÓMICAS	Alteraciones orofaciales: labio leporino, macroglosia, problemas de implantación dentaria, paladar ojival, microdoncia, cavidad bucal pequeña, protusión lingual.
	En el sistema músculo esquelético: hipotonía muscular generalizada, extremidades y dedos cortos, cuello corto y ancho, osteoporosis.
	Nariz pequeña, puente nasal deprimido, orejas pequeñas
ALTERACIONES MENTALES	Trastornos afectivos: depresión, manía, trastorno bipolar.
	Trastornos psicóticos: autismo, esquizofrenia, paranoia.
	Alzheimer*, demencia.
	Trastornos del comportamiento: TDAH, conductas disruptivas, mutismo selectivo, estereotipias motrices, TOC, Tourette, Asperger.
ALTERACIONES SENSORIALES	Trastornos del desarrollo.
	Trastornos de la visión: miopía, astigmatismo, cataratas, desprendimientos de retina, conjuntivitis.
	Trastornos de la audición: otitis de repetición, hipoacusias, colesteatomas.
ALTERACIONES DEL HABLA, APRENDIZAJE Y EL LENGUAJE	Trastornos del olfato: rinitis, alteraciones de los senos paranasales.
	Retraso del lenguaje, trastorno específico del lenguaje, dislalias, anomia, problemas articulatorios, dislexia, disgrafía, problemas fonológicos, morfosintácticos, pragmáticos, léxicos y gramaticales, dislexia, discalculia, alteraciones en la comprensión y expresión del lenguaje.

**Alzheimer: según Garvía, B. (2005) "el exceso de material genético en el síndrome de Down incluye el gen APP, que sintetiza la preproteína amiloide, que a su vez sintetiza la proteína β -amiloide, lo cual es uno de los factores clave en la producción de los cambios neurodegenerativos propios de la enfermedad de Alzheimer".*

JUSTIFICACIÓN

En lo que se refiere a “alteraciones genéticas con repercusión en logopedia”, es un campo de investigación muy amplio debido a las numerosas alteraciones de esta índole que presentan problemática en algún aspecto comunicativo, y que por lo tanto, sean susceptibles de una intervención logopédica.

Para comenzar mi elección, busqué acerca de la incidencia de varios síndromes, cuyos resultados fueron los siguientes:

- SÍNDROME DE DOWN: 1/700 nacimientos.
- SÍNDROME DE WILLIAMS: 1/ 20.000 nacimientos.
- SÍNDROME X-FRÁGIL: 1/2.000 nacimientos.
- SÍNDROME CRI DU CHAT: 1/25.000 nacimientos.
- SÍNDROME PRADER-WILLI: 1/15.000 nacimientos.

Puesto que la epidemiología del síndrome de Down es muy elevada en comparación con los demás síndromes, el siguiente paso fue el de buscar el nivel demográfico del síndrome de Down en nuestro país, el cual es, según Bermejo et al., de 34.000 personas aproximadamente (**VER TABLA 1**). Al ser una cifra muy elevada, me llamó la atención, y puesto que todas las personas con síndrome de Down necesitan intervención logopédica, me pareció una patología adecuada para realizar el presente trabajo.

Además, la incidencia de casos con síndrome de Down varía en relación con la edad materna, puesto que a más edad, más probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down. Debido a ello, la incidencia del síndrome es fluctuante, ya que el 87% de los casos diagnosticados acaban en aborto, saliendo hacia delante 13 sujetos de cada 100 diagnosticados. Bermejo et al., (2008) señalan *“la profunda influencia que ha tenido en este descenso de la natalidad la amplia disponibilidad de los sistemas de cribado y diagnóstico prenatal para toda la población, que va seguida por una mayoritaria utilización de soluciones abortivas”*.

Y cabe añadir que a su vez que según Esbensen AJ (2010) *“en 1999 el 10,8% de la población superaba los 45 años, en 2008 encontramos a un 13,6% que la supera. Este crecimiento concuerda con el incremento de la esperanza de vida a nivel mundial, que actualmente está situado en torno a los 55-60 años”*.

OBJETIVOS

Con el presente trabajo se ha tratado de dar una breve explicación de los aspectos más relevantes del síndrome, tales como las causas, el diagnóstico, las variantes del síndrome y las principales alteraciones que se producen en estos sujetos.

El objetivo principal es el de unificar las principales dificultades que se presentan en el síndrome de Down, observando y analizando cuáles de ellas son susceptibles de tratamiento logopédico, destacando a su vez la importancia de dicho tratamiento, puesto que son diversas las áreas de intervención en las que el logopeda puede (y debe) intervenir. Como ya se ha señalado con anterioridad, en nuestro país hay aproximadamente 34.000 personas con síndrome de Down, y si a lo cual sumamos las alteraciones del habla y lenguaje que el síndrome presenta, la labor del logopeda resulta fundamental, por lo que no hay que olvidar nuestra profesión dentro de un equipo multidisciplinar.

También se ha querido resaltar los beneficios que aporta una intervención logopédica temprana, ya que cuanto más prematura dicha intervención, menor será la problemática logopédica que manifiesten los sujetos. En numerosos casos, la labor del logopeda tiene que estar presente durante toda la vida de los sujetos con síndrome de Down por las distintas alteraciones que puedan presentar.

En este trabajo se ha realizado una unificación aproximada del porcentaje de alteraciones que presentan los sujetos con síndrome de Down, y dicho porcentaje se ha extrapolado a la población española, haciendo una aproximación en el supuesto caso de que las alteraciones presentadas fueran homogéneas y generalizadas.

METODOLOGÍA

El método para llevar a cabo la realización del presente trabajo ha sido el de revisión bibliográfica de artículos, revistas y libros publicados entre que guarden relación con los aspectos desarrollados en el trabajo. En un principio, se quiso centralizar la revisión en una franja de tiempo de 10 años (2003-2013), pero la documentación en este período era muy escasa, por lo que se tuvo que ampliar dicho período desde 1990 hasta 2013 para tener una documentación más extensa a la hora de recopilar información.

También se quiso centrar la elaboración del trabajo en documentación perteneciente a España, pero los estudios elaborados en nuestro país también son escasos, por lo cual, se decidió elaborar el trabajo basándose en estudios de países de habla hispana, incluyendo así a España y a países del sur de América, pudiendo elaborar de este modo un estudio de las alteraciones logopédicas en pacientes con síndrome de Down que hablen español.

Una vez fijados los criterios temporales y geográficos de investigación, se dio paso al siguiente paso de elaboración, que era la búsqueda de artículos y estudios científicos que explicasen cuáles son las alteraciones logopédicas que se producen en el síndrome de Down.

Durante los meses de Enero, Febrero y Marzo se llevó a cabo una búsqueda bibliográfica en páginas de contenido científico, principalmente de artículos y de bases de datos científicos, las cuales fueron Dialnet, Pubmed, Scopus, Ebscohost, IME (Índice Médico Español) y Google Académico. Las palabras clave de la búsqueda fueron “genética síndrome de Down”, “lenguaje y síndrome de Down”, “comunicación y síndrome de Down” y “síndrome de Down mosaico”, señalando (en las ocasiones en las que fuese posible) “texto completo/free full text available”, pudiendo así acceder a la disponibilidad de artículos completos. Los resultados fueron que de unos 1300 artículos aproximadamente, a sólo 366 se podía acceder al texto completo.

Una vez limitada la búsqueda, el siguiente paso fue el de realizar una criba de aquellos artículos completos que fuesen de utilidad por referirse a aspectos logopédicos, resultando 178 artículos de interés, de los cuales, el análisis final se centró a 47 artículos.

La decisión de tomar estos 47 artículos fue que son los que más relevancia tenían para la elaboración del trabajo, ya que los 131 restantes no hacían referencia a estudios o resultados que implicasen a la logopedia.

En cuanto a la metodología referida a la elaboración y organización del trabajo en sí, era algo que no se me había explicado y era totalmente desconocido para mí, por lo que busqué en UVadoc.uva.es trabajos de fin de grado ya presentados para tener un conocimiento de cómo debe estructurarse un TFG, comprobando qué aspectos debe de incluirse y cómo debe ser la presentación y el formato de realización, ya que todos los TFG presentan una estructuración común de los apartados que le conforman.

Una vez recopilados todos los artículos que fuesen de utilidad, en los cuales se encontraba la información necesaria para la elaboración del trabajo, se llevó a cabo una clasificación de los mismos en distintas etapas, las cuales desarrollo a continuación:

1ª ETAPA: consulta en bases de datos de textos científicos.

2ª ETAPA: consulta de revistas y libros.

3ª ETAPA: selección de los textos seleccionados.

4ª ETAPA: clasificación de la información adecuada para cada aspecto que se desarrolla en el trabajo, de acuerdo a: alteraciones anatómicas, alteraciones del lenguaje y alteraciones de la lectura y la escritura.

Una vez realizada la consulta, la selección y la clasificación de la información, el siguiente paso a realizar fue la elaboración de los resultados obtenidos de la lectura de la bibliografía seleccionada, compilando aquella información que explicase el mismo aspecto logopédico, y elaborando estadísticas para mostrar de una manera más visual y directa los resultados de los estudios.

RESULTADOS

Tras la lectura de la documentación seleccionada y de la posterior analítica de la misma, se procesaron los resultados obtenidos, clasificándoles en una tabla para realizar una comparativa de los mismos, la cual, consta de la siguiente estructuración:

- Autor y año de publicación.
- Número de casos sobre los que se ha realizado el estudio del artículo.
- Sintomatología logopédica que se presenta.
- Sintomatología no logopédica que se presenta.
- Tratamiento logopédico recibido.

El motivo de esta estructuración es para realizar una comparación de manera directa entre las alteraciones que pueden recibir un tratamiento logopédico y si en los estudios realizados se remiten a dicho tratamiento.

En primer lugar, antes de exponer los resultados de forma detallada, se describen los porcentajes de las principales alteraciones susceptibles de intervención logopédica que presentan los sujetos con síndrome de Down (**GRÁFICA 2**). En la tabla de la derecha se muestran los resultados aplicados a la población de 34.000 personas con el síndrome en España en el supuesto caso de que se extrapolaran y generalizaran estos resultados y que dichas alteraciones fueran homogéneas dentro de toda la población.

ALTERACIÓN – PORCENTAJE		ALTERACIÓN – POBLACIÓN ESPAÑOLA	
Discapacidad intelectual	100%	Discapacidad intelectual	34.000
Retraso del desarrollo	100%	Retraso del desarrollo	34.000
Alteraciones del habla y lenguaje	100%	Alteraciones del habla y lenguaje	34.000
Hipotonía muscular	85%	Hipotonía muscular	28.900
Hipoacusia	80%	Hipoacusia	27.200
Demencia	80%	Demencia	27.200
Paladar ojival	72%	Paladar ojival	24.480
Microdoncia	61%	Microdoncia	20.740
Anomalías auditivas	58%	Anomalías auditivas	18.360
Macroglosia	45%	Macroglosia	15.300
TDAH	44%	TDAH	14.960
Alzheimer	37%	Alzheimer	11.560
Afecciones respiratorias	56%	Afecciones respiratorias	19.040
Autismo	9%	Autismo	3.060

AUTOR/AÑO	Nº CASOS	SINTOMATOLOGÍA LOGOPÉDICA	SINTOMATOLOGÍA NO LOGOPÉDICA	TRATAMIENTO LOGOPÉDICO	PRUEBAS DE EVALUACIÓN
Pérez Santos, M.E., Bajo Santos, C. (2011)	4 sujetos: varón de 3 años y 6 meses, varón de 4 años y 2 meses, mujer de 2 años y varón de 8 años	-	Discapacidad intelectual	Sí	-
Olaria Fernandez, R., Gràcia García, M. (2013)	20 sujetos de entre 21-34 años, 10 mujeres y 10 hombres	Afasia	Discapacidad intelectual	Sí	Matrices Progresivas de Raven Test de Boston
Rincón Bustos, M.L. (2009)	5 sujetos	Alteraciones de los componentes del lenguaje	Discapacidad intelectual	-	Seguimiento de tareas cognitivas
Limbrock, G. J., Fischer-Brandies, H. and Avasle, C. (1991)	97 sujetos	Maloclusión Deglución atípica	Discapacidad intelectual	-	-

AUTOR/AÑO	Nº CASOS	SINTOMATOLOGÍA LOGOPÉDICA	SINTOMATOLOGÍA NO LOGOPÉDICA	TRATAMIENTO LOGOPÉDICO	PRUEBAS DE EVALUACIÓN
Ribes, R., Sanuy, J. (2001)	42 sujetos de entre 19-64 años	Anomia	Discapacidad intelectual	-	Denominación de imágenes
Pérez D., Mendoza E., Carballo G., Fresneda M.D., Muñoz J. (2012)	13 sujetos de entre 6-11 años	Retraso del lenguaje	Discapacidad intelectual	-	Repetición de pseudopalabras
Zárate, N., Rodríguez, D. (2001).	Varón de 32 años	Disfagia	Tumor cerebral por meningioma intraventricular Discapacidad intelectual	-	Fibrogastroscopia y TAC
Puig, J., Estrella, E., Galán, A. (2002).	546 niños de entre 0-18 años	-	Problemas visuales Discapacidad intelectual	-	Pruebas de agudeza visual
Doménech, J., Carulla, M. (2003)	624 niños de entre 8 meses y 17 años	Hipoacusia	Discapacidad intelectual	-	Timpanometría
Boada, M., et al. (2008)	45 sujetos	-	Demencia Discapacidad intelectual	-	Mini-Mental State Examination (MMSE) y el Severe Impairment Battery (SIB)

AUTOR/AÑO	Nº CASOS	SINTOMATOLOGÍA LOGOPÉDICA	SINTOMATOLOGÍA NO LOGOPÉDICA	TRATAMIENTO LOGOPÉDICO	PRUEBAS DE EVALUACIÓN
Amadó A., Benejam B., Mezuca J., Serrat E., Vallès-Majoral E. (2012).	6 niños de entre 4-14 años.	-	Dificultades en el desarrollo cognitivo Discapacidad intelectual	-	Seguimiento de órdenes
Degerli S., Dereli N., Sahin S., Ozayar E. (2012)	Mujer de 22 años	-	Hernia de Moorgagni Neumonía Discapacidad intelectual	-	Tomografía computarizada del tórax
Eyzawiah H., Suraya A., Asma A. (2013).	Niña de 4 años y 5 meses	-	Retraso en el desarrollo Hipoacusia bilateral prelocutiva Discapacidad intelectual	-	Examen audiológico
Hermida Pérez, J.A., Hernández Guerra, J.S. (2010).	3 sujetos varones de 44, 45 y 47 años.	Anomalías estructurales del aparato respiratorio. Aspiraciones orofaríngeas.	Neumonía adquirida Discapacidad intelectual	-	Radiografías anteroposteriores de ambos pulmones.

AUTOR/AÑO	Nº CASOS	SINTOMATOLOGÍA LOGOPÉDICA	SINTOMATOLOGÍA NO LOGOPÉDICA	TRATAMIENTO LOGOPÉDICO	PRUEBAS DE EVALUACIÓN
Amadó A., Benejam B., Mezuca J., Serrat E., Vallès-Majoral E. (2012).	6 niños de entre 4-14 años.	-	Dificultades en el desarrollo cognitivo Discapacidad intelectual	-	Seguimiento de órdenes
Galeote M., Rey R., Checa E., Sebastián E. (2010)	129 niños de entre 16-29 meses de EM	Alteraciones en el desarrollo morfosintáctico	Discapacidad intelectual	-	Inventario de Desarrollo Comunicativo McArthur-Bates
Galeote, M., Checa, E., Sánchez, C., Gamarro, A., & Fernández, E. (2012).	10 sujetos, 5 niños y 5 niñas	Disatención	Discapacidad intelectual	-	Inventario de Desarrollo Comunicativo MacArthur-Bates Escala de Desarrollo Psicomotor de la Primera Infancia Brunet-Lézine-Revisada

Una vez revisada toda la bibliografía y habiendo analizado los estudios, se detallan a continuación los resultados obtenidos de dicha revisión.

Antes de nada, cabe destacar que los resultados obtenidos han tenido que ser contrastados con otros estudios de índole no científica para poder establecer una aproximación de las alteraciones producidas.

El síndrome de Down es la principal causa de discapacidad intelectual, y como podemos apreciar, el 100% de la población con esta patología presenta esta discapacidad, la cual causa alteraciones en la adquisición del lenguaje, en los prerrequisitos del lenguaje, en el aprendizaje de la lectura y escritura y en el habla.

En ningún artículo se hace referencia a si se ha recibido tratamiento logopédico para intervenir en las alteraciones referidas a la voz, lenguaje, articulación... Lo cual se considera imprescindible, ya que habiendo o no recibido un tratamiento previo, los estudios realizados pueden dar lugar a distintos resultados. Y al igual que se incluyen datos referidos al tratamiento médico o fisioterapéutico, debe de considerarse el tratamiento logopédico dentro de la intervención global del sujeto.

En lo referido a los sujetos examinados, hay variedad en cuanto sexo y edad, ya que se han estudiado tanto hombres como mujeres de entre 0 – 70 años aproximadamente, por lo que se muestra que no hay predominio de las alteraciones sobre un sexo sobre otro ni en distintos rangos de edad, puesto que en cada etapa evolutiva del sujeto se darán unas u otras alteraciones en distinto grado y de distintas características.

Llama la atención que en el síndrome de Down se den numerosas alteraciones respiratorias (en el 56% de los casos), bien debidas a patologías recurrentes tales como neumonía, o bien por infecciones respiratorias y que no se mencionen las afectaciones que éstas producen en la voz, ya que si las alteraciones respiratorias se producen con más o menos frecuencia, independientemente de su gravedad, la voz se va a encontrar afectada, ya que los sujetos realizarán un mayor esfuerzo para modular la voz, afectando así a las cuerdas vocales.

En cuanto a las alteraciones orofaciales, se hace referencia al paladar ojival, macroglosia, deglución atípica, disfagia... Las cuales están presentes en aproximadamente el 50% de la población, pero en la documentación revisada no se hace mención de su tratamiento desde en un punto de vista logopédico salvo en uno de ellos. Este es un aspecto relevante, ya que las alteraciones orofaciales condicionan la articulación, deglución y respiración del sujeto.

En lo referido a los prerrequisitos del lenguaje, sí ha documentación al respecto si nos centramos en la discapacidad intelectual, pero no en el síndrome de Down; a no ser que nos refiramos a la atención, la cual se encuentra afectada en sus variantes: a corto y largo plazo. Además, en la mayoría de estudios revisados acerca de la atención, no se estudia como prerrequisito, sino como aspecto alterado en el TDAH.

Respecto a la documentación revisada que no hace referencia a estudios de sujetos, pero a sí alteraciones logopédicas, los resultados son los que se explican a continuación:

TRASTORNOS DEL HABLA: las principales alteraciones en el habla que se producen en el síndrome de Down son:

- En la articulación: dislalias, disartrias.
- En la fluencia: tartamudez.
- En la voz: alteración de los elementos prosódicos del habla (tono, volumen, intensidad), alteraciones en la calidad de la voz (ronca, soplada, débil), nasalidad, emisiones cortas por mala coordinación fonorrespiratoria.

TRASTORNOS DEL LENGUAJE: en lo referido al lenguaje, las principales alteraciones son:

- Afasia: de Broca, de Wernicke o mixta.
- Alalia.
- Trastorno específico del lenguaje.
- Retraso simple del lenguaje.
- Mutismo selectivo.
- Disfasia.

TRASTORNOS DEL APRENDIZAJE: en cuanto al aprendizaje, las alteraciones principales son:

- En la lectura: dislexia, problemática en los prerrequisitos lectores.
- En la escritura: disgrafía, disortografía
- Otros: discalculia.

OTROS TRASTORNOS:

- Alteraciones anatómicas: disglosias orgánicas, macroglosia, maloclusión, labio leporino, paladar ojival, problemas de ATM (articulación témporomandibular), anomalías estructurales de la laringe y la faringe, disfagia, deglución atípica.
- Hipersensibilidad facial.
- Alteraciones sistémicas: en el sistema auditivo (hipoacusias), en el sistema respiratorio (infecciones).
- Alteraciones cognitivas: en la orientación espacio-temporal, en la atención, en la memoria, en el razonamiento, en las funciones ejecutivas, en la percepción.
- Otros: autismo, Alzheimer.

Cabe decir que estas son las principales alteraciones presentes en el síndrome, pero hay que señalar que no todos los sujetos con síndrome de Down presentan todas las alteraciones ni todas las alteraciones están presentes en el mismo grado en cada sujeto. Acorde con esto, el logopeda elaborará un plan de actuación y de intervención específico para cada caso concreto.

Para ello, se realizarán las pruebas de evaluación pertinentes a cada aspecto, siendo convenientes realizarlas cada cierto período de tiempo, y de este modo, comparar los resultados obtenidos antes, durante y posteriormente a la intervención para comprobar si ha surtido efecto y se han conseguido los objetivos planteados.

Cabe señalar del mismo modo que es conveniente la participación de un equipo multidisciplinar para que la intervención abarque todos los campos en los que se presente algún tipo de problemática.

DISCUSIÓN

Una vez llegado a este apartado del trabajo, se ha querido rebatir ciertos aspectos de la documentación disponible que ha sido consultada.

El síndrome de Down es una patología que presenta problemática en distintos aspectos del sujeto, siendo parte de la misma susceptible de intervención logopédica, ya que el ámbito de actuación del logopeda es muy amplio en el síndrome de Down, pudiendo intervenir en un campo que facilita el desarrollo, tanto cognitivo como social, del sujeto con síndrome de Down.

La actuación del logopeda es muy importante y debe considerarse tan relevante como la actuación del médico o del fisioterapeuta en los casos de este síndrome. Domènech (2008) afirma que *“el lenguaje es una función, pero comunicarse con los demás es una habilidad. Se puede adquirir la habilidad aunque se posea de forma reducida la función. El niño se expresará de forma diferente, pero será hábil en esa competencia, y ese es el objetivo”*.

En primer lugar, y como se ha mencionado con anterioridad, los estudios realizados acerca del síndrome en cuanto al ámbito logopédico se refiere, son pocos los realizados en España, y menos aún si comparamos el número con los estudios realizados en países latinoamericanos, tales como Colombia, Bolivia, Méjico y sobre todo, Chile, ya que se pudo encontrar mucha más variedad de estudios e información en artículos referentes a estos países.

Como ya se ha mencionado anteriormente, la incidencia del síndrome en España es muy alta (aproximadamente 34.000 personas), por lo que considero que deberían realizarse más estudios que indaguen más en el síndrome, más concretamente, en los síntomas logopédicos, ya que es un campo de actuación muy amplio y que afecta a aspectos muy importantes en el sujeto, tales como la comunicación y el desarrollo cognitivo, lo cual incide directamente en el desarrollo social y personal del sujeto.

En la documentación consultada apenas se hace referencia a la labor logopédica pese a tratar de alteraciones en las cuales el profesional encargado de rehabilitarlas es el logopeda, haciendo remisión al ORL, lo cual, es erróneo porque hay aspectos que con competen a su campo de actuación.

Otro aspecto que me gustaría resaltar es la falta de estudios que se centren en el ámbito orofacial y miofuncional. El síndrome de Down presenta diversas alteraciones en este ámbito, por lo que es necesaria una rehabilitación a este nivel, de la cual, el profesional encargado de ello es el logopeda.

Las principales alteraciones anatómicas orofaciales son la macroglosia y el labio leporino, las cuales, son susceptibles de intervención quirúrgica. Pero a continuación de esta intervención, necesitan una rehabilitación miofuncional llevada a cabo por un logopeda. Además, una mala implantación dentaria provoca la necesidad de una ortodoncia, lo cual puede conllevar problemas a la hora de articular, aspecto en el que el logopeda también resulta imprescindible.

Además de esta problemática, según Limbrock (2008) *“Los niños con síndrome de Down con frecuencia tienen una alteración orofacial típica con hipotonicidad de los músculos periorales, de los músculos de los labios y de los masticadores y una protrusión lingual que más adelante se convierte en una protrusión activa, así como problemas de succión, saliveo, etc”*.

Y en cuanto a todo ello, hay documentación acerca de esta problemática, pero apenas hay estudios que otorguen importancia a una intervención logopédica al respecto. Y se cree oportuno que esto cambie, que se de importancia y se muestren los beneficios de dicha intervención a este nivel. Además, pueden presentarse casos en los que esta intervención se prolongue en el tiempo por las características específicas de cada sujeto.

Además del ámbito orofacial y miofuncional, cabe resaltar que el logopeda puede intervenir en otros campos de actuación, como por ejemplo, en una intervención auditiva a través de un Programa de Entrenamiento Auditivo (PEA). Más de la mitad de los sujetos con síndrome de Down presentan alteraciones auditivas, por lo que pueden ser susceptibles de utilizar audífonos en los casos en los que la hipoacusia sea leve o moderada, y de ser candidatos a un implante coclear en los casos de hipoacusia grave o sordera total.

El logopeda es el profesional encargado de plantear y llevar a cabo el PEA, trabajando los distintos aspectos auditivos (identificación, discriminación...) para que la audición de estos sujetos permita una mayor integración social.

Es un aspecto relevante, ya que audición y lenguaje (tanto en su vertiente expresiva como comprensiva) son aspectos íntimamente ligados, y de de los cuales, no se hace referencia en ningún estudio centrado en el síndrome de Down.

En cuanto al lenguaje y su desarrollo, considero que debería hacerse más hincapié en su evaluación. Hay documentos en los que se puede comprobar la utilización de estas herramientas evaluativas de estudio, pero se muestran precisamente como tal, como herramientas para la elaboración de estudios, y no otorgándose la importancia que realmente tienen como herramienta de evaluación, pero del lenguaje, habla, voz del sujeto.

Hay que tener en cuenta, y de acuerdo con Buckley (2000) que *“los trastornos de la comunicación en el síndrome de Down están asociados a las limitaciones cognitivas y a las bases neurobiológicas del lenguaje”*, por lo que también hay que tener presente los resultados obtenidos en evaluaciones cognitivas y neurobiológicas.

Las pruebas estandarizadas son de gran utilidad, ya que pueden adaptarse a las características específicas del sujeto, pudiéndose realizar en distintos momentos de una intervención logopédica, y de este modo, mostrando la evolución de los aspectos logopédicos alterados, permitiendo evaluar la mejoría o la no mejoría del tratamiento, y dando información de aspectos que puedan mejorarse para una intervención óptima.

A la hora de elaborar y establecer un tratamiento en los sujetos con síndrome de Down, se tiene en cuenta a distintos profesionales, tales como neurólogo, psicólogo, médico, fisioterapeuta... Profesionales encargados de hacer mejorar los aspectos que se encuentren afectados o sean deficitarios.

Como ya se ha señalado con anterioridad, el lenguaje, el habla y la voz son aspectos en los que el 100% de la población con síndrome de Down presentan problemática, por lo que el logopeda debería de incluirse en la intervención del equipo multidisciplinar que lleva a cabo el tratamiento global del sujeto.

Es el propio logopeda el que valora y diagnostica las alteraciones pertinentes a su campo de actuación, tales como deglución, respiración, expresión, comprensión, voz, habla... además de establecer el momento de inicio de la intervención y cuando ésta puede finalizar. Y en la documentación revisada no se hace mención a la participación del logopeda dentro de este equipo multidisciplinar.

Se hace referencia a una atención y a una estimulación temprana desde un punto de vista fisioterapéutico, médico, psicológico... Pero no se hace referencia a este aspecto desde la logopedia. Durante los 6 primeros años de vida, la plasticidad cerebral del ser humano es óptima, siendo mayor en el período de los 0-3 años.

En todo programa de atención y estimulación temprana y en una intervención para el desarrollo cognitivo hay que tener en cuenta las etapas del desarrollo de Piaget (1989):

- Estadio sensoriomotor (0-2 años): *“conductas reflejas que facilitan la comprensión de la realidad en donde sobresale la emergencia de la función simbólica para poder identificar y representar el mundo”.*
- Estadio preoperacional (2-7 años): *“centración y fijación de la atención en uno mismo siendo incapaz de tener más de un punto de vista, haciendo uso del pensamiento inductivo sin tener capacidad de demostración”:*
- Estadio de operaciones concretas (7-12 años): *“organización de la inteligencia por la aparición de la estructuración lógica, construida a partir de la aparición de las reglas sobre las que se conforman los sistemas”.*
- Estadio de operaciones formales (>12 años): *“desarrollo del razonamiento hipotético deductivo y del pensamiento abstracto, a partir del cual se elaboran los juicios”.*

Evaluando al sujeto en cada etapa y los correspondientes subestadios de cada etapa, podemos apreciar en qué aspectos el sujeto tiene mayor problemática, comprobando de este modo qué aspectos son potencialmente favorables para trabajarles y utilizarlo como punto de apoyo en los procesos que se encuentren alterados.

Debido a la discapacidad intelectual, las principales alteraciones logopédicas en la etapa prelocutiva que presentan los sujetos con síndrome de Down son:

- Retraso de las primeras adquisiciones motrices.
- Limitación de la comunicación gestual y mímica.
- Limitación y retraso del balbuceo, con emisiones vocálicas pobres. Problemática en el control y coordinación fonorrespiratoria.
- Movilidad orofacial alterada.
- Desarrollo fonológico atemporal de acuerdo a la edad cronológica.
- Nivel y desarrollo léxico limitado y con dificultades de categorización.
- Alteraciones a nivel morfosintáctico, siendo las construcciones gramaticales muy simples y sin utilización de los marcadores morfológicos.
- No utilizan la pragmática.
- Alteraciones discriminatorias a nivel auditivo.
- Problemas articulatorios, presentando numerosas dislalias y en ocasiones, tartamudez.

Esta etapa es primordial para el desarrollo y la adquisición del lenguaje, ya que la plasticidad cerebral es óptima en esta etapa. Por lo que si en ella se presenta problemática, ésta va a afectar directamente al desarrollo del habla y del lenguaje en edades posteriores.

Por esto mismo, tiene que haber conciencia de la importancia que tiene una intervención logopédica en edades tempranas, ya que rehabilitando los aspectos comunicativos y de aprendizaje que resulten deficitarios cuando la plasticidad cerebral es mayor, más fácil serán los aprendizajes posteriores y mejor será el desarrollo del sujeto, tanto a nivel personal como social y/o cognitivo.

Arregi Martínez, A. (1997), explica que *“el lenguaje es la capacidad de producir y comprender mensajes gramaticales y eficaces desde un punto de vista comunicativo”*. (**GRÁFICA 3**)

Afirma que la gramática, la pragmática y el contenido son elementos esenciales para la comprensión y expresión del lenguaje.

Además de la problemática del lenguaje propiamente dicha, la comprensión y expresión del sujeto también se va a ver condicionada por las alteraciones que se producen en el desarrollo motor, en el desarrollo socio-emocional y en las alteraciones en las funciones cognitivas, lo cual crea un círculo vicioso, ya que estas alteraciones y el lenguaje están íntimamente relacionadas, afectándose mutuamente.

En cuanto a un ambiente motivador, Bruner (1990) afirma que *“la diada que de interacción entre la madre y bebé actúan por turnos a partir de la atención y de la acción conjunta, lo que da lugar al desarrollo de la referencia lingüística”*, por consiguiente, el entorno en el que el sujeto se desarrolle adquiere un papel relevante en el crecimiento del sujeto, y en los primeros años de vida, la persona más importante y que más presente se encuentra en el entorno del sujeto es la madre.

Es importante que la madre establezca una relación comunicativa con el sujeto, hablándole en todo momento, explicándole el entorno (personas, objetos, lugares...) además de jugar e interactuar con él. Además de la madre, se recomienda que las personas del entorno más cercanos también interactúen con el bebé, puesto que cuanto más interacciones y más motivación reciba el bebé, habrá mayores mejoras en el desarrollo cognitivo del sujeto, aprovechando a su vez la plasticidad cerebral y paliando las dificultades cognitivas que el síndrome pueda presentar.

Rondal (2001) explica que *“el retraso que presentan en las capacidades imitadoras verbales y gestuales puede frenar el ritmo de adquisición del habla y su inteligibilidad”*.

Continuando con la atención temprana, los bebés se comunican a través de una comunicación gestual y mímica; en los sujetos con síndrome de Down, esta comunicación se encuentra restringida, pero ello no significa que el entorno no intente potenciarla. El bebé, al encontrarse estimulado por el entorno para comunicarse, intentará imitar a las personas que interactúen con él, de mejor o peor manera, si el bebé siente que las personas quieren establecer relación con él, les responderá intentando imitar los gestos y las emisiones que se dirijan hacia él. Y la imitación es un aspecto primordial a la hora de desarrollar el habla y el lenguaje.

Además de esta imitación, la estimulación va a favorecer que el bebé intente comunicarse a través de expresiones faciales, además de ir progresando en la expresión de necesidades a través del llanto, la risa... Lo cual, necesita de una estimulación ambiental que debe proporcionarse en todo momento y desde un principio.

Este es otro de los aspectos por lo que el ambiente tiene que ser lo más motivador posible, para favorecer una comunicación del bebé con dicho entorno, que esta comunicación favorezca el desarrollo cognitivo del sujeto y este desarrollo a su vez potencie una comunicación posterior más favorable de lo que pudiera haber sido si en edades tempranas no se hubiese motivado al bebé para que intentara comunicarse con las personas de su alrededor.

Es necesario para una correcta adquisición del habla y el lenguaje que los prerrequisitos estén interiorizados de manera correcta, ya que condicionan el aprendizaje y desarrollo de la comprensión y expresión del lenguaje; y asimismo, condicionan los prerrequisitos de la lectura y la escritura. Si el lenguaje está afectado, la lectoescritura estará afectada, y si está afectada, el lenguaje no se desarrollará acorde a la edad. Esto a su vez, ejerce un efecto negativo en la edad escolar, ya que la metodología de adquisición de los aprendizajes se va a ver condicionada por este hándicap.

El logopeda ayuda a interiorizar y generalizar estos prerrequisitos, además de intervenir y rehabilitar en los problemas de lectoescritura, tales como dislexia, disgrafía o disortografía.

CONCLUSIONES

Una vez llegado a este apartado del trabajo, se realizan las siguientes conclusiones del mismo:

1. En la tabla en la que se muestra el porcentaje y la población española se muestra la amplia problemática que presentan los sujetos con síndrome de Down en la que el logopeda como profesional podría intervenir. Y para mayor llamada de atención, se han mostrado dichos problemas aplicados a la población española, y como se puede comprobar, las cifras de cada una de las alteraciones son altas, por lo que se debe de concienciar tanto al entorno cercano a personas con síndrome de Down como a la población en general de la importancia que tiene la labor del logopeda dentro de una intervención multidisciplinar.
2. En la comunicación del sujeto se incluye en habla y el lenguaje, por lo que las alteraciones que se producen en estos aspectos comunicativos condicionan el desarrollo y la integración del sujeto en la sociedad, y una intervención logopédica en estas alteraciones mejora la comunicación del sujeto, mejorando a su vez, dicho desarrollo e integración.
3. Hay que hacer hincapié en la evaluación del habla y el lenguaje del sujeto en las distintas etapas de su vida. Hay pruebas evaluativas que se adaptan a la edad y a las características del sujeto, y son de gran utilidad para conocer cómo es la comprensión y la expresión del sujeto en su desarrollo, y así ir adaptando la intervención logopédica acorde a las necesidades y características presentes en cada etapa evolutiva, desde la infancia hasta la adultez, ya que según Rondal y Buckley (2003) *“durante la vida adulta se pueden seguir mejorando ciertos aspectos del lenguaje, e incluso mejorar éstos conforme la intervención continúa en edades superiores”*.
4. Las alteraciones derivadas del síndrome de Down pueden afectar a la respiración (por neumonías recurrentes), a la articulación (por alteraciones anatómicas orofaciales), a la deglución, a la audición, al nivel cognitivo...

A distintos aspectos del sujeto que tienen que ser tratados, rehabilitados e intervenidos por un equipo de distintos profesionales, apoyándose entre ellos para conseguir los mejores resultados y el mejor desarrollo del propio sujeto.

5. Tampoco hay que olvidar las dificultades y las necesidades de lectoescritura en este síndrome, ya que se encuentran alteradas debido a la discapacidad intelectual. Este es un aspecto muy importante a tener en cuenta, ya que lenguaje y lectura están estrechamente relacionados. Si el sujeto muestra alteraciones en el lenguaje, ello repercutirá en la lectura y la escritura; del mismo modo que sucede a la inversa, ambos aspectos se encuentran estrechamente relacionados en cuanto a los prerrequisitos del lenguaje y los de lectura. Esto produce una problemática en cuanto a los aprendizajes y la forma de adquirirlos en la etapa escolar, por lo que en este período, los sujetos puede que necesiten una intervención logopédica enfocada a los aprendizajes y a su adquisición, y trabajando de manera transversal a ello, aspectos en los que también necesiten intervención, como la articulación o el mejorar los aspectos del lenguaje.
6. Deberían realizarse más estudios acerca de la población del síndrome de Down, puesto que hay guías e información sobre las alteraciones que se producen, pero no hay demasiada información en cuanto a la población propiamente dicha. Y dentro de este aspecto, deberían realizarse más estudios en nuestro país.
7. Pese a que muchas investigaciones muestran estudios realizados sobre alteraciones que tienen repercusión en la logopedia por tratarse de alteraciones de dicha índole, apenas se hace referencia a los beneficios de esta intervención, siendo en muchas de estas investigaciones, un profesional invisible.

8. Se hace referencia a patologías del habla y del lenguaje derivadas de la discapacidad intelectual del síndrome, pero en lugar de señalar a la logopedia como vía de rehabilitación, se suele señalar al maestro de audición y lenguaje, cuando muchas de las patologías señaladas se escapan del ámbito de actuación del mismo, ya que pertenecen al logopeda. Del mismo modo se señala al otorrinolaringólogo como profesional encargado de rehabilitar las patologías de la voz, lo cual también es labor del logopeda por tener los conocimientos pertinentes al respecto.

9. Para concluir, destacar la elevada cifra de casos de síndrome de Down que hay en nuestro país, acompañada de los altos porcentajes de las principales alteraciones que presentan estos sujetos; además de la diversa índole de estas alteraciones. Muchas de estas alteraciones guardan relación entre sí, siendo muchas, consecuencia de otras.

10. Los estudios continuos facilitan las investigaciones posteriores, ya que aportan datos que pueden ser de gran utilidad para posteriores intervenciones, mejorando conceptos y conocimientos acerca del síndrome que hoy en día no se tienen, de aquí la reiterada importancia que se ha dado con el presente trabajo de esta temática. Y más importancia aún, de la logopedia, ya que la integración de los sujetos con síndrome de Down en la sociedad, se fundamenta principalmente en una comunicación social, en la cual, participa activamente el logopeda.

“Porque a veces, las personas que presentan alguna discapacidad, alguna anomalía, tienden a ser estudiadas como algo extraño, como algo raro, cuando en realidad deberían más bien darnos ocasión para estudiarnos a nosotros mismos”

Fernando Savater

REFERENCIAS

BIBLIOGRÁFICAS

1. II Plan de Acción para Personas con Síndrome de Down, 2009-2013. *Down España*, Madrid 2010 (ISBN: 978-84-693-1565-1).
2. Amadó A., Benejam B., Mezuca J., Serrat E., Vallès-Majoral E. (2012). Habilidades de cognición social en niños y niñas con síndrome de Down: resultados de un estudio preliminar. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 16(3) 34-40.
3. Arregi Martínez, A. (1997). Síndrome de Down: necesidades educativas y desarrollo del lenguaje. Instituto para el desarrollo curricular y la formación del profesorado: área de necesidades educativas especiales.
4. Benejam B., (2009). Síntomas de demencia en el síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 13(2), 25-29.
5. Bermejo E., Cuevas L., Mendioroz J., Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Frecuencia de anomalías congénitas en España: Vigilancia epidemiológica en el ECEMC en el período 1980-2007. *Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología*, serie V, nº 7, 2008: 59-88.
6. Boada M., Alegret M., Buendia M., Hernández I., Viñas G., Espinosa A., Lara S., Guitart M., Tárraga Ll. (2008). Utilidad de las baterías neuropsicológicas estandarizadas en sujetos adultos con síndrome de Down y demencia. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 12(1), 2-8.
7. Buznáriz N., Martínez M. (2008). El desarrollo psicomotor en los niños con síndrome de Down y la intervención de fisioterapia desde la atención temprana. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 12(2), 28-32.
8. Caravaca Pérez, M. M., Santos Moreno, M. G., (2006). Terapia orofacial en el síndrome de Down y otras cromosomopatías: talleres teórico-prácticas padres-hijos. *Revista Síndrome de Down*, 23(4), 91, 114-119.
9. Chamizo, A. M., & Urbina, G. N. R. (2012). Síndrome de Down, cerebro y desarrollo. *Summa Psicológica*, 10(1), 143-154.
10. Degerli S., Dereli N., Sahin S., Ozayar E., (2013). Causa inusual de dificultad respiratoria: hernia de Morgagni asociada con el síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 17(1). 13-15.
11. Doménech, J., Carulla, M. (2003). Relación entre el tamaño del conducto auditivo externo y la permeabilidad de la trompa de Eustaquio en niños y adolescentes con síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 7(3), 44-48.

12. Doménech, J., Montagut I. (2008). El papel de la interacción y la comunicación en las primeras adquisiciones lingüísticas en los niños con síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 12(3), 34-39
13. Ekstein S., Glick B., Weill M., Kay B., Berger I. (2011). Down Syndrome and Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD). *Journal of Child Neurology*. 29(8),
14. Esbensen AJ. Health conditions associated with aging and end of life of adults with Down syndrome. *Int Rev Res Ment Retard* 2010; 39(C): 107-126.
15. Eyzawiah H., Suraya A., Asma A. (2013). Síndrome de Down con el oído interno anómalo: ¿es apto para un implante coclear? *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 17(2), 25-29.
16. Fernández Olaria, R., & Gràcia García, M. (2013). Lenguaje expresivo y memoria verbal a corto plazo u operativa (working memory) en las personas con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 30(4), 119, 122-132.
17. Farriols Danés, C., (2012). Aspectos específicos del envejecimiento en el síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 16(1), 3-11.
18. Flórez, J., (2005). La atención temprana en el síndrome de Down: bases neurobiológicas. *Revista Síndrome de Down*, 22(4), 87, 132-142.
19. Gaete, B., Mellado, C., Hernández, M., (2012). Trastornos neurológicos en niños con síndrome de Down. *Revista Médica de Chile*, 140, 214-218.
20. Galeote, M., Rey, R., Checa, E., & Sebastián, E. (2010). El desarrollo de la morfosintaxis en niños con síndrome de Down: primeros datos normativos. *Revista Síndrome de Down*, 27(4), 107, 138-148.
21. Galeote, M., Checa, E., Sánchez, C., Gamarro, A., & Fernández, E. (2012). Atención conjunta y desarrollo del vocabulario en niños con síndrome de Down. In *Comunicación presentada en el XVIII Congreso Internacional de la Asociación Española de Logopedia, Foniatría y Audiología, julio, Madrid*.
22. Galote, M., Soto, P., Serrano, A., Pulido, L., Rey, R., Martínez-Roa, P., (2006). Un nuevo instrumento para evaluar el desarrollo cognitivo y lingüístico de niños con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 23(1), 88, 20-26.

23. Galván-Bovaira, M. J., & Del Rio, M. J. (2009). La evaluación de la interacción comunicativa y lingüística en relación a la adquisición del lenguaje infantil. Revisión de estudios observacionales y escalas de estimación. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 29(4), 225-236.
24. Garduño-Zarazúa, L. M., Giammatteo Alois, L., Kofman-Epstein, S., & Cervantes Peredo, A. B. (2013). Prevalencia de mosaicismo para la trisomía 21 y análisis de las variantes citogenéticas en pacientes con diagnóstico de síndrome de Down: Revisión de 24 años (1986-2010) del Servicio de Genética del Hospital General de México "Dr. Eduardo Liceaga". *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 70(1), 31-36.
25. Garvía, B. (2005). Salud mental y síndrome de Down. Síndrome de Down: aspectos médicos actuales. *Barcelona: Masson y Fundación Catalana Síndrome de Down*, 203-14.
26. Hermida Pérez, J.A., Hernández Guerra, J.S. (2010). Neumonía adquirida en la comunidad de pacientes adultos con Síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 14(2), 25-31.
27. Hernández Martínez M., Pastor Duran X., Navarro Navarro J. (2001). Trastorno por déficit de atención con o sin hiperactividad en los niños con síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 15(2), 18-23.
28. Hook, E.B. (1981). "Rates of chromosomal abnormalities at different maternal ages". *Obstet Gynecol* 58: 282.
29. Limbrock, G. J., Fischer-Brandies, H. and Avasle, C. (1991), Castillo-Morales' Orofacial Therapy: Treatment of 67 Children with Down Syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 33: 296–303.
30. López, M. A. (2005). Síndrome de Down (Trisomía 21). *Junta Directiva de la Asociación Española de Pediatría*, 6, 37-43.
31. Moraleda Sepúlveda, E. (2011). Análisis del desarrollo morfosintáctico en personas con Síndrome de Down en el periodo infantil y adolescente. *Revista de investigación en Logopedia/Journal of research in Speech and Language Therapy*, 1(2), 121-129.
32. Perera, J., Flórez, J., Rondal, J. A., (2013). Rehabilitación cognitiva de las personas con síndrome de Down: perspectivas multidisciplinares de normalización. *Revista Síndrome de Down*, 29(3), 114, 106-117.
33. Pérez, D., Mendoza, E., Carballo, G., Fresneda, M. D., & Muñoz, J. (2012). Repetición de *pseudopalabras* en niños con síndrome de Down. *Onomázein*, 2(26), 377-390.

34. Pérez, M. E. S., & Santos, C. B. (2011). Alteraciones del lenguaje en pacientes afectos de síndrome de Down. *Revista de la Sociedad Otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja*, (2), 9, 1-19.
35. Puig, J., Estrella, E., Galán, A. (2002). Desprendimiento de retina bilateral tras corrección de miopía magna con Lasik en un niño con síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 6(2), 24-27.
36. Puig, J., Estrella, E., Galán, A. (2002). Ametropía y estrabismo en el niño con síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*. 6(3). 34-40.
37. Puyuelo Sanclemente, M., & Salavera Bordas, C. (2011). Patología del lenguaje. Evaluación e intervención. *Boletín de AELFA*, 11(1), 33-37.
38. Quezada, G., Sierra, F., Ursic, N., & Vásquez, D. (2012). *Características de la deglución en niños con síndrome de Down entre 2 y 5 años 11 meses de edad* (Doctoral dissertation, Universidad de Chile).
39. Redacción FSDC (2005). Pruebas diagnósticas prenatales en el síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 22(4), 87, 149-154.
40. Ribes, R., & Sanuy, J. (2001). Anomia, demencia alzheimer y síndrome de down. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 21(3), 118-123.
41. Rincón Bustos, M. L., (2009). Habilidades cognitivas versus habilidades del lenguaje en adolescentes con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 26(4), 103, 146-155.
42. Robles Bello, M. A., (2007). Incidencia y prevalencia del síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*. 24(2), 93, 68-70.
43. Rondal, J. A., (2006). Dificultades del lenguaje en el síndrome de Down: Perspectiva a lo largo de la vida y principios de intervención. *Revista Síndrome de Down*, 23(4), 91, 120-128.
44. Ruiz Rodríguez, E., (2013). Cómo mejorar la atención de los niños con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 30(4), 119, 63-75.
45. Shott, S. R. (2006). Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 142, 3, 131-140.
46. Troncoso, M. V, Flórez, J., (2011). Comprensión en la lectura de las personas con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 28(2), 109, 50-59.

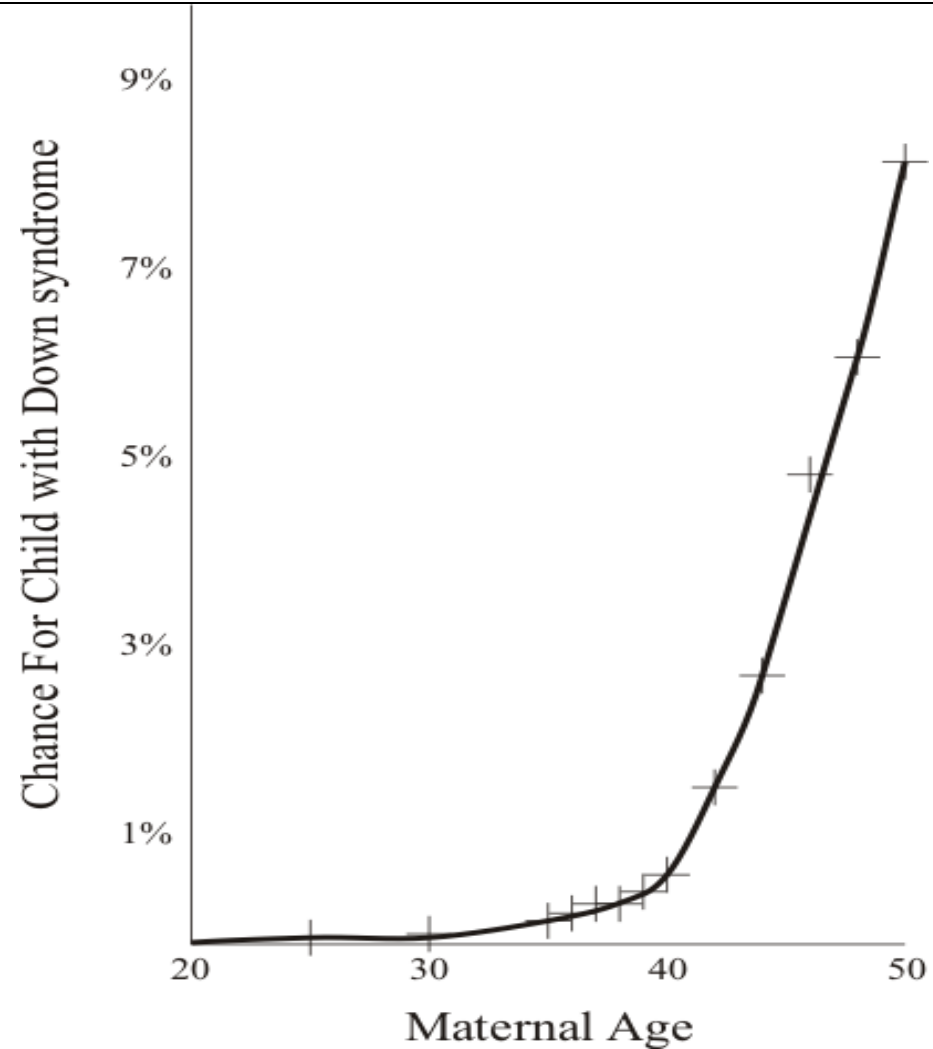
47. Venail, F., Gardiner, Q., Mondain, M., (2005). Problemas otorrinolaringológicos y trastornos del habla en los niños con síndrome de Down: fisiopatología, rasgos clínicos y tratamiento. *Revista Síndrome de Down*, 22(1), 84, 20-26.
48. Zárate, N., Rodríguez, D. (2001). Disfagia de origen central en un varón con síndrome de Down. *Revista médica internacional sobre el síndrome de Down*, 5(1), 7-10.

ANEXOS

GRÁFICA 1

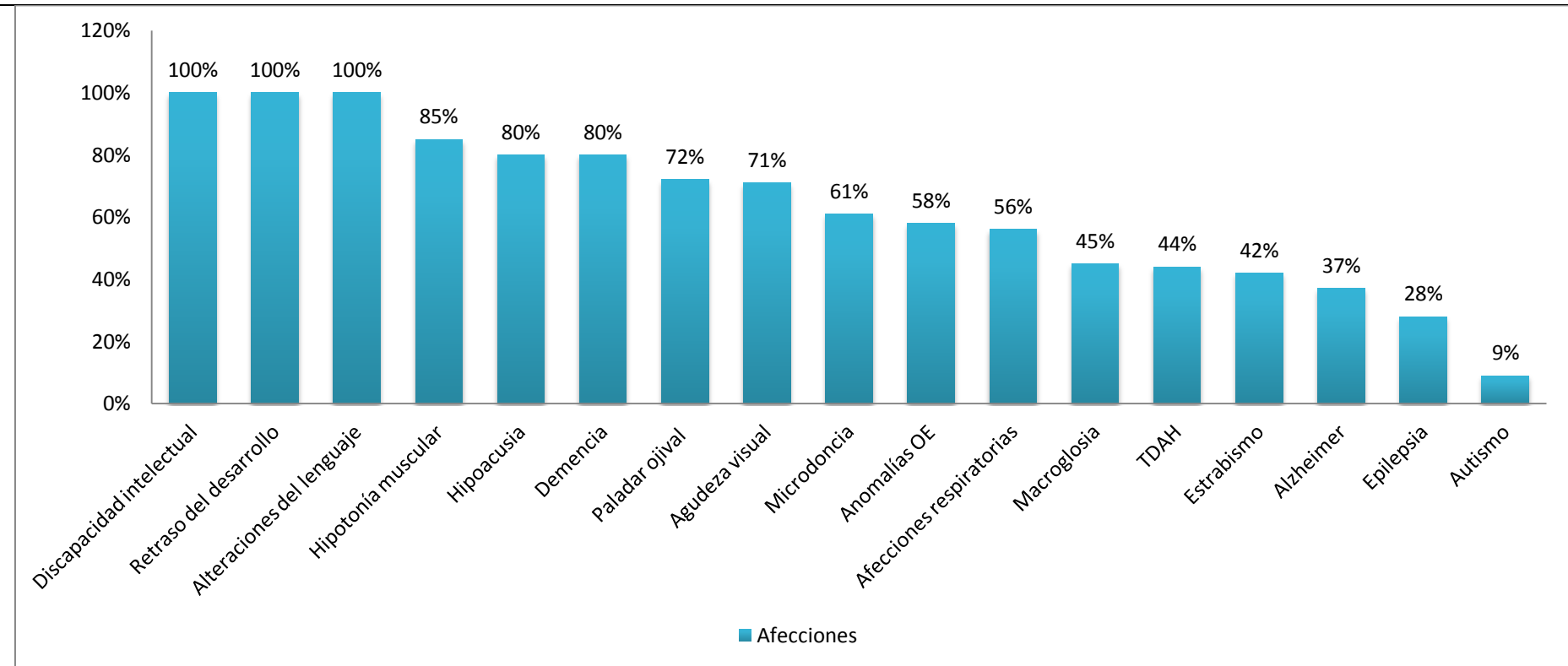
Gráfica tomada de Hook, E.B. (1981). "Rates of chromosomal abnormalities at different maternal ages". *Obstet Gynecol* 58: 282, donde se muestra la relación que existe entre la edad materna y en número de casos de síndrome de Down.

En ella podemos apreciar el incremento de probabilidad existente de dar a luz a un niño con síndrome de Down a medida que la edad de la madre es mayor.



GRÁFICA 2

En esta gráfica se muestra la incidencia de las principales alteraciones que se producen en el síndrome de Down.



GRÁFICA 3

Gráfica tomada del documento “Síndrome de Down: necesidades educativas y desarrollo del lenguaje”, escrito por Amaia Arregi Martínez (1997), donde explica que *“el lenguaje es la capacidad de producir y comprender mensajes gramaticales y eficaces desde un punto de vista comunicativo”*.

En la gráfica se muestra como la gramática, la pragmática y el contenido son elementos esenciales para la comprensión y expresión del lenguaje.



TABLA 1

Información recogida por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC, 2008), durante el período 1980-2007.	Grupo edad	Varones	Mujeres	Total
Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Frecuencia de anomalías congénitas en España: Vigilancia epidemiológica en el ECEMC en el período 1980-2007. <i>Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología</i> , serie V, nº 7, 2008: 59-88.	0 a 5	1.338	1.082	2.420
	6 a 10	203	776	979
	11 a 15	839	1.366	2.205
	16 a 20	939	894	1.833
	21 a 25	1.246	1.847	3.093
	26 a 30	4.283	990	5.273
	31 a 35	3.037	2.570	5.607
	36 a 40	2.814	1.324	4.138
	41 a 45	2.432	1.379	3.811
	46 a 50	719	666	1.385
	51 a 55	1.712	540	2.252
	> 55	470	499	969
	Total	20.032	13.933	33.965