

SINDROME DE DOWN, COMUNICACION Y LENGUAJE

Carlos MARTIN BRAVO

Doctor en Psicología

Profesor Titular de Psicosociología de la Educación

Escuela Universitaria del Profesorado de Palencia.

Comenzamos por tener problemas con el término a usar para describir esta terrible malformación que resulta insoportable para la mayoría de las civilizaciones. ¿Mongolismo? ¿Síndrome de Down? ¿Trisomía?, ¿cuál es el término más correcto? Lo que parece cierto es que hasta el año 1959 (GAUTHIER, LEJEUNE Y TURPIN) los defensores del término “mongolismo” lo justifican apelando a la autoridad de Langdon Down que fue quien lo utilizó por primera vez en el año 1866 (1).

Langdon Down nos presenta el perfil típico de estos retrasados mentales, los cuales aparecían con pómulos salientes, la nariz aplastada y los ojos sesgados, por lo que encontró muy natural llamar a estos sujetos “mongólicos” que para los especialistas de la época estaban situados en lo más bajo de la escala humana. Es precisamente en el año 1959 cuando los autores citados descubrieron que las células del cuerpo, en las llamadas personas mongólicas, contenían 47 cromosomas en lugar de 46. Dicho de otra forma, los “mongólicos” presentaban tres cromosomas en el par 21, en lugar de dos, como sabemos que ocurre en las personas normales.

Por otra parte, los intentos que se han dado por denominarlo: “trisomía” referente a los tres cromosomas en el par 21, no han alcanzado los resultados apetecidos, aunque hay autores que defienden este término (CUIILLERET, M. 1985). No obstante, hemos de señalar que el término más popular de todos los indicados es, sin duda, el de “mongolismo”, pues para la mayor parte de la gente tener un hijo trisómico no significa nada. Nosotros utilizaremos aquí el término de Síndrome de Down por una razón elemental y es, la de entender que se da una carga peyorativa en el uso del término “mongolismo”.

ALGUNOS DATOS EPIDEMIOLOGICOS

Este es uno de los aspectos que más preocupa; es decir, debemos contestar a la pregunta de ¿cuántos sujetos hay con el "síndrome de Down"? Para ciertos autores (LEWIS HOLMES, 1985) se sigue dando una insuficiencia estadística, incluso en los Estados Unidos de América, respecto a este problema; en parte, por la falta de información adecuada de los nacimientos y, también, por la misma resistencia de los ginecólogos u otros profesionales a informar. No obstante, nosotros entendemos que sigue siendo necesario distinguir dos aspectos en cuanto a la epidemiología: la *incidencia* y la *frecuencia*. La incidencia se refiere al número de nuevos casos que aparecen en una población durante un período determinado, generalmente un año. LAMBERT Y RONDA (1982) nos dicen que en los países occidentales la incidencia del síndrome de Down es de uno por seiscientos casos y que esta cifra no ha variado sustancialmente en la actualidad. La incidencia también está en relación, como sabemos, con la edad materna (LOPEZ-FAUDO, 1983; SMITH AND WILSON, 1973; CARL HUE-THER, 1985).

En el diagrama que se adjunta, SMITH AND WILSON (1973) nos muestran las probabilidades estadísticas que tienen las madres de distintas edades, a la hora de dar a luz, a un niño con este tipo de aberración cromosomática:

FRECUENCIA DEL S.D. EN RELACION CON LA EDAD DE LA MADRE

Edad de la madre	Frecuencia del S.D.
Menor de 30 años	Uno de 1500
De 30 a 34 años	Uno de 750
De 35 a 39 años	Uno de 280
De 40 a 44 años	Uno de 130
Mayores de 45 años	Uno de 65

Recogido de la obra de Smith and Wilson (1973).

Entendemos que resulta prácticamente innecesario realizar ningún comentario aclaratorio respecto de estas estadísticas. No obstante, quisiéramos insistir que la hipótesis que más se maneja para entender la posible relación causal entre la edad materna y este tipo de síndrome, es el desequilibrio endocrino del

aparato reproductor femenino que en edades extremas padece los rigores del climaterio.

CARL HUETHER (1985) en un interesante estudio nos presenta unas predicciones sobre la frecuencia de nacimientos de S.D. en los Estados Unidos de América hasta el año 2000. A las consabidas dificultades de tipo estadístico que ya hemos mencionado, constata el descenso de nacimientos con S.D. ocurrido al reducir la natalidad de madres con más de 35 años. No obstante, este autor prevé un nuevo ascenso, como consecuencia de la "explosión" de natalidad ocurrido durante los años cincuenta, por lo que de aquí al año 2000 aumentará el número de mujeres con más de 35 años.

En este momento, el porcentaje de nacimientos con S.D. en madres mayores de 35 años es del 26 % (CARL HUETHER, 1985) de todos los nacimientos con dicho síndrome; en el año 2000 y, según las predicciones de este autor, será del 39 %, y ello supondrá un aumento del porcentaje total de nacimientos con S.D. del 1'13 al 1'43 %. Todo ello nos plantea la necesidad de reducir la natalidad en mujeres mayores de 35 años. No obstante, y siempre según este autor, la práctica de la amniocentesis (2) en embarazadas de 30 - 34 años aumentará fuertemente el número de abortos provocados tras el diagnóstico de S.D., por lo que el número de casos disminuirá entre 25 al 30 % de la cifra total.

Por otra parte, la reducción de la mortalidad infantil y el aumento de la longevidad son dos aspectos que hay que tener en cuenta, cuando planteamos el tema de la *frecuencia* del síndrome de Down. En lo que concierne al primer tema CARR, J. (1975) nos presenta las siguientes cifras: el 38 % de los niños con S.D. morían antes de la edad de un mes entre los años 1944 y 1948, mientras que el 66 % antes de entrar en su segundo años de vida. Estos porcentajes se reducen sustancialmente (al 11 % y 16 % respectivamente) entre los años 1963 y 1968.

En cuanto al otro extremo del ciclo vital, es decir la longevidad o esperanza de vida, diremos que las estadísticas nos indican que estamos ante una mayor cantidad de sujetos que tienen S.D. Es por esta razón que se debe dejar, como idea trasnochada, el que este tipo de sujetos no vivan más allá de la pubertad. Jacques Michel Robert dice conocer, personalmente, a varios trisómicos 21 con más de sesenta años.

BREVES CONSIDERACIONES ETIOLOGICAS DEL SINDROME DE DOWN

El conocimiento de los cromosomas es fundamental para desvelar la naturaleza de este tipo de "síndromes". En este sentido, debemos reconocer que

nuestra información sobre los cromosomas es reciente y fragmentaria aún. No obstante, sabemos que todos los seres humanos, correctamente contruidos, tienen 46 cromosomas que se dividen en 23 pares en cada una de sus células.

En la reunión de Denver (1961) se estableció un sistema por el cual se daba un número a cada par de cromosomas, de la misma forma que también se decidió, en esta reunión de científicos denominar, a cada grupo de cromosomas similares con un tipo de letra (WINCHESTER, A.M., 1979).

Diremos de forma general, que las aberraciones de los cromosomas son básicamente de dos tipos, aquellas en las que el cromosoma adicional es un autosoma (es decir, cualquier cromosoma que no sea X o Y), o aquellas otras en las que el cromosoma adicional o faltante es un cromosoma sexual. Nosotros en el estudio de este tipo de malformación nos centraremos solamente en el primer tipo de aberraciones, y dentro de este tipo de aberración la más conocida es la que provoca nuestro S.D.

Durante mucho tiempo se ha dudado sobre el origen de esta enfermedad (JACQUES - MICHEL ROBERT, 1981). En la bibliografía de los años cincuenta se hablaba aún, sin la menor prueba, de la sífilis o el alcoholismo como elementos causales desencadenantes de esta malformación. También se indicaba que la secreción del cuerpo tiroideo podría generarla. Es a partir del año 1959, cuando sabemos que todo lo indicado es falso (LEJEUNE, TURPIN Y MARTHE GAUTIER).

Se dan tres tipos diferentes en la adquisición del síndrome de Down, estando en relación al modo cómo adquirió el individuo el cromosoma adicional. La mayor parte de los casos de síndrome de Down (el 90 ó 95 %) el cromosoma adicional viene dado por un mecanismo denominado "no disyunción". Sucede que en la formación de gametos (3), los 46 cromosomas de la célula madre se dividen por igual entre las dos células hijas, de tal manera que cada una va a tener 23 cromosomas. La no disyunción resultante se da por un error en este proceso en el que los cromosomas no se dividen por igual en las células hijas, sino que una recibe 24 cromosomas y la otra 22. Esta última célula con sólo 22 cromosomas, si es fecundada, no produce ningún individuo viable, *pero el eligro está en el gameto con 24 cromosomas* (pues ambos cro21 van a una de las células hijas y ninguna a la otra) os producirá una célula con 47 cromosomas resultando, en última instancia, el indeseado síndrome de Down (GEORGINNA JAGIELLO, 1985; DAVID PATTERSON, 1985; CHARLES EPSTEIN, 1985).

El fenómeno de la no disyunción no es propio sólo de la especie humana, pues en otro tipo de especies (moscas, ratones...) cuyas variedades trisómicas

se distinguen de la especie normal, dándose en el caso de las plantas, por ejemplo, un tallo más pequeño con flores u hojas de forma un poco diferente y de vitalidad más reducida (JACQUES - MICHEL ROBERT, 1981).

La segunda etiología del síndrome de Down la denominamos *translocación* que es un error cromosomático que viene dado por el hecho de adherirse el cromosoma 21 de uno de los progenitores a otro cromosoma que normalmente es el cromosoma 15. Así pues, cuando observamos al microscopio los cromosomas del progenitor veremos solamente 45, pero con la salvedad de que el cromosoma 15 es más grande porque en realidad contiene todos los genes del cromosoma 21. Hasta aquí todo va perfectamente, pues el fenotipo (4) del progenitor es totalmente normal al no faltarle ningún material genético. *El problema está cuando las células madres se tienen que dividir para producir gametos; dándose la posibilidad de que el espermatozoide u óvulo que contenga el material genético del cromosoma 21 se reproduzca dos veces; generando de esta forma algo parecido a la trisomía 21.* (CROME - STERN, 1972; INGALLS, R.P. 1982).

Un tercer tipo etiológico de síndrome de Down viene dado por el "*mosaicismo*". Aquí, el error surge después de la concepción, pues curiosamente el cigoto (5) presenta una estructura cromosomática normal, pero parece ser que en algún momento del desarrollo posterior y en alguna de las primeras divisiones celulares, surge un error por el cual una célula recibe 47 cromosomas y la otra 45. Esta última muere, pero como los cromosomas se multiplican de la misma forma, la célula con 47 cromosomas producirá células idénticas. Dándose, de esta manera, un síndrome de Down un tanto peculiar; pues mientras unas células tienen los 46 cromosomas preceptivos, otras tendrán los atípicos 47. *Aunque estadísticamente el porcentaje de síndromes de Down (tipo mosaico) es muy bajo - no llega al 5 % - desde el punto de vista tipológico resulta de un gran interés, pues son individuos que están a caballo entre la normalidad y la anormalidad, por lo que podríamos sostener que son los síndromes de Down más inteligentes.*

Pero a pesar de lo dicho necesitamos nuevas líneas de investigación para analizar con precisión las perturbaciones que causan la carencia de disyunción cromosómica y el mal emparejamiento, por lo que será preciso nos dice GEORGINNA JAGIELLO (1985), profundizar en el estudio del DNA de los cromosomas, particularmente en situaciones experimentales que favorezcan la aparición de tales aberraciones. Cuestión, ésta, que dejamos en manos de los investigadores de la genética, y que no dudamos nos ofrezcan en breve una explicación más definitiva.

Sin ningún tipo de duda, este es el momento en que nos podemos plantear una cuestión que resulta ser tremendamente angustiante para los padres con hijo síndrome de Down: *¿Se hereda el síndrome de Down?*. Para WINCHES-TER, A.M. (1977) cuando una pareja ha tenido un síndrome de Down se enfrenta con un difícil problema: *¿deberán tener nuevos hijos? ¿qué probabilidad tendrá esta misma pareja de tener un nuevo hijo síndrome de Down?*. La respuesta a esta cuestión es al *consejo genético*. Este consejo permitirá a los padres asumir los riesgos estadísticos de tener o no hijos con este síndrome. Según los especialistas, tanto el consejo genético, como la amniocentesis, tienen una gran limitación: tanto uno como otro, sólo se aplica cuando los padres ya tienen un hijo disminuido.

Para los médicos genetistas de hace unos años el análisis de los cromosomas sólo era necesario en casos en que el diagnóstico de S.D. planteara problemas en parejas jóvenes. Actualmente y según nuestra información los análisis cromosómicos se encuentran disponibles en algunos servicios hospitalarios. Se insiste, cada vez más, en que los padres, los hermanos de un niño con S.D. se sometan a este tipo de análisis, para después beneficiarse del posterior consejo genético. De la misma manera, que se señala que los hermanos y hermanas de un síndrome de Down, portador de una translocación, transmitida por uno de los padres, tiene posibilidad, a su vez, de tener un hijo síndrome de Down.

COMUNICACION Y LENGUAJE EN EL SINDROME DE DOWN

Sin duda alguna el medio de comunicación más importante del ser humano es el lenguaje que resulta, al mismo tiempo, instrumento básico para nuestra integración en la sociedad y herramienta indispensable en los currículas escolares. Se insiste mucho, en el caso del síndrome de Down que su expresión es mucho más conflictiva y dificultosa que su comprensión, de ahí que tenga una querencia tan acusada al uso del lenguaje mímico.

El sujeto síndrome de Down tiene normalmente grandes dificultades de comunicación, suponiendo un gran problema para este tipo de personas, ya que la integración social depende en gran parte de la adquisición y evolución de este lenguaje. CULLIERET, M. (1985) nos presenta varios casos en los que se pone de manifiesto esta dificultad: María Paula, niña S.D., por ejemplo, expone con una gran claridad lo lastrante de este problema, diciéndonos: "no, aprender a leer, escribir, contar, todo eso no es difícil, lo difícil es explicarse".

Se nos va a permitir insistir en este extremo; es decir, en el desajuste que supone la diferencia existente entre la comprensión del lenguaje y su propia expresión. Es, este aspecto, de una gran importancia para la integración del sujeto síndrome de Down, pues se tiende por parte de la sociedad a subestimar esta situación de carencia expresiva en el lenguaje de los S.D.

Nos parece oportuno, antes de seguir adelante establecer una simple y didáctica distinción entre "habla" y "lenguaje". En el "habla" intervienen la respiración, la fonación, la articulación, el ritmo, la audición. Aquí influyen diversas causas que analizaremos más tarde (la colocación de ciertos huesos de la cara, la respiración, la voz, los movimientos articulatorios, la forma del paladar, la audición). En cuanto al "lenguaje", nos dicen, (SAUSSURE, F. 1945) intervienen elementos interpersonales, el léxico, los elementos morfológicos con función gramatical y las reglas sintácticas. Nosotros entendemos que aquí es muy importante la interacción madre-hijo y el nivel de la edad mental del deficiente que como tendremos ocasión de ver tiene tanta importancia para el desarrollo del lenguaje.

A) EL "HABLA" Y EL SÍNDROME DE DOWN

Parece cierto que los sujetos síndrome de Down presentan unos problemas particulares que no tienen el resto de los retrasados mentales a nivel de "habla" y de audición, esto no quiere decir que se afirme que las alteraciones del habla en el síndrome de Down sean más graves que en los demás tipos de deficiencias. En esta misma línea CULLIERET, M. (1985) expone que las alteraciones más típicas son:

*** anomalías en los grupos consonánticos**

Esta dificultad viene dada por alteraciones en el ritmo que es generado, a su vez, por las deficiencias de la motricidad bucofacial. Esto explicaría el hecho de que al niño con S.D. le falta precisión y rapidez para pasar de un punto de articulación a otro. Se da también una hipotonía residual que parece, según la autora citada, es específica de los sujetos S.D.

*** Los finales caducos**

Aquí el sujeto S.D. no respeta el necesario orden de las palabras ni el orden de las sílabas.

*** No respeta ni el número de sílabas ni de palabras**

El síndrome de Down tiene dificultad en la retención y en reproducción de la palabra como un todo.

Nosotros no conocemos ninguna teoría que explique por qué se dan estas sintomatologías a nivel de "habla" en los sujetos que padecen este tipo de síndrome; ahora bien, vamos a manejar una serie de hipótesis que presentamos a continuación:

**** La audición.**

Los sujetos con este tipo de síndrome suelen presentar un déficit de sensibilidad auditiva que va a correlacionar altamente con trastornos en el lenguaje. Este va a ser uno de los problemas más importantes en el desarrollo e integración de estos sujetos, pues el hecho de que la capacidad auditiva sea ligera o moderada hace que sea más difícil descubrirla con relativa precocidad. En este sentido, parece lógico aconsejar que se haga lo más rápidamente posible una audiometría en estos sujetos (GLOVSKY, 1966).

Estudios médicos realizados en México (TOMAS AZUARA, 1973) demuestran que un porcentaje alto de estos niños con síndrome de Down presentan, al mismo tiempo, malformaciones en el oído interno y otitis crónica (6). Las conclusiones de GLOVSKY, (1966) vienen a correlacionar con las de AZUARA al manifestar que se dan pérdidas auditivas de tipo sensorial y nervioso, es decir, que afectan al oído interno, y al nervio auditivo. Realmente, sólo en los últimos años se ha destacado la importancia de este tipo de alteraciones. Primero por su frecuencia, y segundo por su repercusión en la pérdida del oído. Las modernas técnicas de exploración acústica han permitido apreciar en algunos casos de síndrome de Down pérdidas de audición de hasta el 78% (SIEFRIED PUESCHEL, 1985).

**** La articulación.**

Es cierto que no todos los niños con síndrome de Down presentan problemas de articulación, lo mismo se puede decir respecto de la audición. Por otra parte, las dificultades articulatorias son muy frecuentes en la mayoría de los niños retrasados. De tal forma que se podría hablar de la siguiente estadística: entre el 80% y el 90% de los niños retrasados mentales moderados, severos y profundos presentan trastornos del habla en sus aspectos articulatorios, frente a un 8% a 10% para los retrasados ligeros y un 5% para la población normal (ZISK y BAILER).

CULLIERET (1985) JOAN MILLER (1985), LOPEZ-FAUDO A (1983) entienden que los problemas de la mala articulación en los S.D. tienen las siguientes causas:

a) Por darse defectos en la implantación dental. El velo del paladar se presenta normalmente de tipo ojival.

b) La motricidad bucofacial se suele presentar conjuntamente a una hipotonía particular. Tenemos que matizar que esta hipotonía no es de carácter general como se ha creído en algunas ocasiones.

Se ha insistido, con cierta frecuencia que los S.D. son sujetos propensos al tartamudeo, en un porcentaje que oscila entre el 30 y el 45%. No obstante, se ha sugerido que estos problemas rítmicos que afectan al habla del sujeto síndrome de Down se deben al farfalleo y a la confusión verbal más que al tartamudeo.

**** Respiración.**

En los niños con síndrome de Down se suele dar con mayor frecuencia infecciones en las vías respiratorias (SIEGFRIED PUESCHEL, 1985) que en el resto de los niños normales. Parece que los distintos tipos de investigación convergen en que este tipo de niños que presentan insuficiencia cardíaca e hipertensión pulmonar, tienen al mismo tiempo frecuentes problemas respiratorios de las vías bajas.

No obstante, reconocemos que un gran número de niños disminuidos mentales, tanto "moderados", como "severos", independientemente de ser o no síndrome de Down, organizan mal la actividad respiratoria en la producción de los sonidos. En los S.D. este mismo problema viene a complicarse con una frecuente falta de potencia y de capacidad para mantener y prolongar la espiración. Hay autores (BENDA, 1968) que entienden que esta falta de potencia para mantener y prolongar la "espiración" viene dada por una hipotonía centrada en los músculos que intervienen en el control de la función respiratoria.

B) EL LENGUAJE EN EL SÍNDROME DE DOWN

Sabemos que el lenguaje es un fenómeno muy complejo que no puede reducirse a articulaciones, o a combinaciones de fonemas. Si observamos el desarrollo del lenguaje de un niño sin problemas, vemos que a los dos años apenas dispone de unas veinte palabras en su vocabulario, pero el número de pala-

bras crece rápidamente. De esta forma, el niño de cinco años presenta un vocabulario de unas dos mil palabras distintas. No obstante, la experiencia demuestra que lo anterior es variable y que estas cifras son arbitrarias en muchos casos. (MIGUEL SIGUAN, 1984; CRYSTAL, D. 1981).

En el caso de los niños síndromes de Down nos planteamos las siguientes cuestiones (JOAN MILLER, 1985).

– ¿El niño síndrome de Down aprende el lenguaje con patrones distintos de otros niños con otras deficiencias, o de manera diferente con los niños normales?

– ¿Cuáles son las características del ambiente que rodea al niño con síndrome de Down en lo que se refiere al lenguaje y la comunicación?

En cuanto a la primera cuestión.

La respuesta, a este tema, que se considera más válida es la de sostener que el patrón de desarrollo de los sujetos con síndrome de Down es el mismo que el de los demás niños: siguen su edad de desarrollo y no su edad cronológica, por lo que hay retrasos que van haciéndose mayores conforme el niño crece, pero siguiendo los mismos patrones evolutivos que los niños normales.

Para LAMBERT (1982) se ignora si el desarrollo lexical en los sujetos síndrome de Down presenta también una fase lenta y otra rápida, como sucede con los normales, aunque las dos fases se desarrollen durante un período de tiempo más amplio.

Nosotros entendemos que la edad mental es, sin duda el mejor predictor – no el único – del nivel de desarrollo léxico alcanzado, no sólo por los niños retrasados en general, sino también por los sujetos con síndrome de Down. Quisiéramos recordar aquí las tesis de INHELDER (1971) a propósito de sus estudios del razonamiento en los débiles mentales. La autora-compañera de Piaget llega a las siguientes conclusiones:

a) Que los disminuidos mentales “profundos” y “severos” permanecerían inmóviles en los diferentes estadios del período sensoriomotor (dos primeros años del desarrollo normal) (PIAGET, 1936, 1937, 1945).

b) Que los deficientes “moderados” se quedarían a nivel de funcionamiento intelectual de los niños normales en el subperíodo preroperacional (de dos a siete años) en terminología piagetiana.

c) Mientras que los deficientes “ligeros” alcanzarían el estadio del subperíodo concreto que va, como sabemos de los siete a los doce años en la clasifi-

cación piagetiana. Para por último sostener, según Inhelder, que ningún disminuido mental alcanzaría el período formal o de abstracción.

En cuanto a la segunda cuestión.

Es importantísimo el ambiente lingüístico que rodea al niño S.D. En este sentido, hay muchas investigaciones que han estudiado la relación madre-hijo. En estos trabajos se ha comprobado que las madres de niños menores de dos años no se adaptan a la capacidad de respuesta del niño. Mientras que, pasados los dos años no se observaron diferencias entre el contenido y forma de dirigirse las madres a los niños con síndrome de Down o a sus niños normales. Parece que el énfasis hay que ponerlo, no tanto en la cantidad del lenguaje como en la calidad (JOAN MILLER, 1985).

Necesitamos, ya para finalizar, investigar en los "espacios ecológicos" de los niños de dos-tres años con síndrome de Down que habitualmente están en casa, con sus madres; pues no olvidemos que este "espacio ecológico" es totalmente diferente al que tiene el escolar con S.D. en los años posteriores de escolaridad o de internado.

* * *

NOTAS BIBLIOGRAFICAS

- AZUAGA, T.: citado por López-Faudoa en la obra: *El niño síndrome de Down*, Diana México, pág. 43. (1983).
- BENDA, C. A. *The child with the mongolism*, Grune and Stratton, New York. (1960).
- CARL HUETHER *Datos epidemiológicos*, Ponencia, State of art conference on Down Syndrome, Boston. (1985).
- CARR, J.: *Young Children With Down's Syndrome*, Butterworths, London. (1975).
- CULLIERET, M.: *Les trisomiques parmi nous. Ou les mongoliens sont plus*, (Trad. al castellano por Masson). (1985).
- CROME-STERN: *The pathology of mental retardation*, Chuchill, London, (Trad. al castellano por Editorial Científico Médica). (1972).
- CRYSTAL, D.: *Child language, learning and linguistics*, Edward Arnold, London. (Trad. al castellano por Médico Técnica). (1981).

- GLOVSKY, L.: *Audiological assesment of a mongoloid population*. Training School Bulletin, London. (1966).
- INGALLS, R.: *Mental Retardation: The changing outlook*, John and Sons, (Trad. al castellano por el Manual Moderno). (1962).
- INHELDER, B.: *El diagnóstico del razonamiento en los débiles mentales*. Nova Terra, Barcelona. (1971).
- JAGIELLO, G.: "Análisis etiológico del síndrome de Down", Ponencia en el Congreso Nacional del síndrome de Down, Boston. (1985).
- LAMBERT: *El mongolismo*, Herder, Barcelona. (1982).
- LEJEUNE Y OTROS: "Le mongolisme, trisomie recessive", Ann. Genet, 2,108. (1959).
- LEWIS HOLMES: "Epidemiología en el síndrome de Down" Ponencia en el Congreso Nacional de Síndrome de Down de los EE. UU., Boston. (1985).
- LOPEZ-FAUDO, S.G.E.: *El niño con síndrome de Down*, Diana, México. (1983).
- MILLER, J.: "Comunicación y lenguaje", Ponencia en el Congreso Nacional del Síndrome de Down, Boston. (1985).
- PIAGET, J.: *La naissance de l'intelligence chez l'enfant*, Editions Delachaux (Trad. al castellano por Aguilar, 1969). (1936).
- PIAGET, J.: *La construction du réel chez l'enfant*, Delachaux Niestlé. (Trad. al castellano por Ediciones Nueva Visión, 1976). (1937).
- PIAGET, J.: *La formation du symbole chez l'enfant: Imitation, jeu et revue Image et representation*, Delachaux Niestlé, (Trad. al castellano por Fondo de Cultura Económica, 1961). (1945).
- PUESCHEL, S. "Mantenimiento de la salud en el síndrome de Down", Ponencia, Congreso Nacional del Síndrome de Down, Boston. (1985).
- ROBERT, J. M.: *L'heredité racontrée aux parents*, Seuil, París. (Trad. al castellano por Fondo de Cultura Económica). (1978).
- SMITH AND WILSON, A. A.: *The child Down's syndrome*, Philadelphia: Saunders. (1973).
- SAUSSURE, F.: *Curso de lingüística general*, Losada, Buenos Aires. (1945).
- SIGUAN, M.: *Estudios sobre psicología del lenguaje infantil*, Pirámide, Madrid. (1984).
- WINCHESTER, A. M.: *Introducción a la genética humana*, Alhambra, Madrid. (1979).

GLOSARIO

- (1) Hemos de aclarar que otros autores sostienen, en cambio, que fue un francés Seguín, el que realizó en el año 1846, la primera descripción de esta malformación, bajo el nombre de "furfurácea" que es el nombre antiguo del mongolismo.
- (2) AMNIOCENTESIS: Se trata de un método de prevención directa, cuyo descubrimiento es relativamente reciente y permite detectar la presencia de síndrome de Down antes del nacimiento. Consiste en una punción que generalmente se realiza bajo control de ultrasonidos para permitir la localización del feto en el interior del líquido amniótico. Se recoge una cierta cantidad de este líquido y se cultiva en el laboratorio durante 10 ó 20 días. En este momento se puede determinar si hay o no síndrome de Down. Surgen problemas de índole técnico (riesgo en su aplicación) y problemas morales que se derivan obviamente, si se encuentra la pareja con el fatídico diagnóstico S.D.
- (3) GAMETO: Célula reproductiva masculina o femenina: un espermio o un óvulo.
- (4) FENOTIPO: Hace referencia a los rasgos manifestados por el individuo. Ojos azules, grupo sanguíneo o albinismo son ejemplos de caracteres fenotípicos.
- (5) GIGOTO: Huevo para la fecundación.
- (6) OTITIS CRONICA: Se dan dos tipos la interna y la externa y viene a ser una inflamación del oído, ya de la trompa de Eustaquio, del tímpano o de la membrana del tambor.