

Sumario / Contents

- Editorial 1
- Utilidad de las baterías neuropsicológicas estandarizadas en sujetos adultos con síndrome de Down y demencia 2
The usefulness of standard neuropsychological testing for adults with Down syndrome and dementia
M. BOADA, M. ALEGRET, M. BUENDIA, I. HERNÁNDEZ, G. VIÑAS, A. ESPINOSA, S. LARA, M. GUITART, LL.TÁRRAGA
- Anemia y enfermedad celiaca en una paciente con síndrome de Down 8
Anaemia and celiac disease in a patient with Down syndrome
P. SALA CASTELLVÍ, M^a E. LLORENS JOVÉ, P. DUCET VILARDELL, C. VILA CERÉN, M^a J. ELIZARI SACO, X. DEMESTRE GUASCH, F. RASPALL TORRENT
- Difundir las buenas prácticas de escuela inclusiva en Cataluña . . . 12
Disseminating Good Practices for Inclusive Schooling in Catalonia
E. GRANDE
- Cartas al director 15
- Noticias 16

Indexada en:
EMBASE/Excerpta Medica
Índice Médico Español (IME)
Índice Bibliográfico Español en Ciencias de la Salud (IBECS)





El objetivo de *SD. Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down* es, por un lado, recoger los conocimientos actuales sobre los aspectos médicos del síndrome de Down y hacer una permanente revisión y actualización, desde los avances más prometedores en ciencias básicas como la biología molecular y la genética, hasta la práctica clínica diaria; y, por otro lado, tratar aquellos aspectos psicopedagógicos que por su relación con el campo médico puedan tener un interés práctico para los pediatras generalistas y especialistas relacionados con el síndrome. *SD* considerará para su publicación trabajos clínicos o de investigación relacionados con el síndrome de Down en todas sus ramas.

Presidenta del Patronato de la FCSD: Montserrat Trueta

Director: Josep M. Corretger

Jefe de redacción: Agustí Serés

Edición y coordinación: Katy Trias

Asesoría científica:

Cardiología: J. Casaldàliga

Dermatología: J. Ferrando

Dietética-nutrición: N. Egea

Endocrinología: A. Goday

Estomatología y Cirugía máxilo-facial:

A. Monner

Genética: A. Serés

Ginecología: J. Cararach

Medicina Interna: A. Garnacho

Neurología infantil: A. Nascimento

Neurología adultos: M. Gomis

Odontopediatría: M.E. Alari

Ortodoncia: M.A. Mayoral

Oftalmología infantil: A. Galán

Oftalmología adultos: J. Puig, S. Simón

Otorrino-laringología: J. Domènech

Pediatría: J.M. Corretger

Psicología: B. Garvía

Psiquiatría: J. Barba

Traumatología y Ortopedia: F. Torner

Consultores de medicina:

F. Ballesta Martínez, M. Cruz Hernández, J.

Moreno Hernando, C.J. Epstein (USA) y S.M.

Pueschel (USA)

Consultores de psicopedagogía:

Equipo de la FCSD, J. M. Jarque, T. Vilà

L. Brown (USA)

Edita:

FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN (FCSD)

Redacción:

FCSD

Comte Borrell, 201, entresuelo,

08029 Barcelona

Teléfono: 93 215 74 23 - Fax: 93 215 76 99

e-mail: biblioteca@fcsd.org

Internet: <http://www.fcsd.org>

Secretario de redacción: Joan C. Villalonga

Este número ha sido posible gracias a la colaboración de LABORATORIOS URIACH.

NORMAS DE COLABORACIÓN

Trabajo original o de revisión. Trabajo de investigación, preferentemente prospectivo, sobre epidemiología, etiología, fisiopatología, anatomía patológica, clínica, y métodos de diagnóstico o terapéuticos. Los diseños recomendados son de tipo analítico, en forma de encuestas transversales, estudios de casos y controles, estudios de cohortes y ensayos controlados. O bien, trabajo de revisión o divulgación de aspectos diversos. Extensión máxima: 25.000 espacios (resúmenes incluidos), y un máximo de 10 tablas y/o figuras. Se recomienda que el número de firmantes no sea superior a 6 y el de referencias bibliográficas no supere las 20.

Caso clínico. Extensión máxima: 8.000 espacios (resúmenes incluidos) y hasta 4 tablas y/o figuras. Número de firmantes no superior a 6 y el de referencias bibliográficas no superior a 8.

Avances psicopedagógicos. Aportaciones desde el punto de vista educativo que, conjuntamente con los aspectos médicos, favorezcan la calidad de vida de las personas con síndrome de Down y aporten una visión antropológica de la persona. Extensión máxima 12.000 espacios (resúmenes incluidos) y hasta 4 tablas y/o figuras. Número de firmantes no superior a 6 y el de referencias bibliográficas no superior a 10.

Cartas al director. Se admitirán aportaciones breves de los lectores concernientes a aspectos médicos o psicopedagógicos del síndrome de Down, o sobre temas publicados en la revista. Su extensión máxima será de 750 palabras y pueden acompañarse de 1 figura o tabla y un máximo de 5 citas bibliográficas. Siempre que se solicite o se considere oportuno, serán respondidas o comentadas por el comité editorial.

Presentación y estructura de los trabajos

Se ajustarán a las recomendaciones del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas sobre los requisitos de uniformidad de los manuscritos para revistas biomédicas (estilo Vancouver). Hojas DIN A4, mecanografiadas a doble espacio y con márgenes suficientes, numeradas correlativamente. Imprescindible también entregar una copia del trabajo en soporte magnético.

Se indicará: título del trabajo, nombre y preferentemente primer apellido de los autores, si son dos, unidos por un guión; nombre y dirección completa del centro de trabajo; dirección para la correspondencia. Se hará constar expresamente si parte del trabajo ha sido objeto de presentación en alguna reunión, simposium o congreso, si ha sido galardonado con algún premio y si ha recibido alguna subvención.

Resumen. Los trabajos a publicar en las secciones de trabajos originales o de revisión, casos clínicos y avances psicopedagógicos, tendrán que ir acompañados de un resumen de un máximo de 250 palabras en el idioma de presentación y en inglés, precedidos del título del trabajo en estos mismos idiomas. No contendrá datos que no se encuentren en el texto. Se indicarán hasta cinco palabras clave, de acuerdo con el *Index Medicus*.

Redacción. Se recomienda la redacción en imper-

sonal. Conviene dividir claramente los trabajos en apartados. Los originales en: Introducción, Material o Pacientes y Métodos, Resultados y Discusión. Los casos clínicos en: Introducción, Observación clínica y Discusión. El texto de los avances psicopedagógicos, después del resumen, será desarrollado libremente por el autor.

Agradecimientos. Se han de especificar brevemente las contribuciones que requieren un agradecimiento, especificando el tipo de ayuda –técnica o material– cuando la haya.

Bibliografía. Las referencias de los artículos *Original* y *Caso clínico* serán numeradas en el texto por orden de aparición entre paréntesis y recogidas en una hoja aparte, siguiendo las normas de Vancouver. En los artículos de *Avances psicopedagógicos* las referencias no estarán numeradas y se recogerán en una hoja aparte ordenadas alfabéticamente. En todos los casos, cualquier citación que figure en el texto debe constar expresamente referenciada en la bibliografía.

Tablas. Mecanografiadas en hojas independientes, y numeradas con cifras romanas. Han de ser citadas en el texto. Tendrán un título en la parte superior. Si hay siglas, deben explicarse al pie de la tabla. Hay que evitar repeticiones entre tablas, figuras y texto.

Figuras. Las indispensables para la buena comprensión del texto. Se numerarán por orden de aparición con cifras arábigas. En una hoja aparte, se mecanografiarán los pies. Las gráficas y dibujos deben realizarse con impresión de alta calidad y entregarse en papel, indicando en el dorso el nombre del primer autor, y en la parte superior de la figura su número. Si se utilizan fotografías de personas, éstas no deben ser identificables, o deben ir acompañadas por un permiso escrito para su utilización.

Acronimos, abreviaturas, símbolos y unidades. Es deseable utilizar el mínimo de acrónimos. En todo caso se han de definir en su primera aparición. En las mediciones hematológicas y bioquímicas se utilizará el sistema métrico de acuerdo con el sistema internacional de unidades (SI).

Entrega de los originales

Junto con una carta de presentación donde constará la aceptación de todos los firmantes, así como la certificación de la autoría y propiedad, se enviarán a la Secretaría de la FCSD.

Se acusará recibo de los originales y se informará de su aceptación y fecha posible de publicación. Cuando el artículo se encuentre en prensa, el autor recibirá unas pruebas impresas para corregir, que procurará devolver dentro de las 48 horas siguientes a su recepción.

Los editores podrán sugerir modificaciones en el texto cuando las crean necesarias, y también rehusar la publicación de los trabajos que no consideren adecuados.

La FCSD no se responsabiliza ni se identifica necesariamente con las opiniones emitidas por los autores de la revista.

Editorial

Gracias a la mejora de la atención médica y de las condiciones sociales, las personas con síndrome de Down (SD) u otras discapacidades gozan de una esperanza de vida más larga. Esto es muy esperanzador si tenemos en cuenta que la calidad de vida a la que pueden aspirar también es cada vez mejor, puesto que está demostrado que, con el apoyo necesario, pueden trabajar, participar de una vida social activa y tomar las decisiones que más les atañen. Todo ello implica que sus opciones de llevar una vida normalizada aumentan progresivamente. Hemos dedicado los últimos años a la educación de los niños y a la integración laboral de los jóvenes adultos, y esto ha dado unos frutos que también ellos deberían poder aprovechar, como todos los demás.

Estamos, pues, ante una situación nueva tanto para las familias como, sobre todo, para los profesionales que trabajamos en este ámbito. Se nos presenta un nuevo reto: una franja de edad, hasta ahora prácticamente desconocida para nosotros, que nos obliga a replantear la forma de trabajar en este campo, si queremos contribuir activamente a esa mejora de la calidad de vida. Desde la Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD) nos estamos haciendo muchas preguntas: ¿Qué pasa con las personas que hoy ya tienen más de 40 o 50 años cuando no hay recursos para todas? ¿Son las actuales opciones de ocupación y destino para las personas que tienen problemas más graves de comunicación las más adecuadas? ¿Aceptarán las opciones que estamos ofreciendo? ¿Disponemos de recursos adecuados y de buenas prácticas para esta franja de edad (teniendo en cuenta, sobre todo, la nueva perspectiva de unas personas cada vez más activas)?

Hasta ahora, las residencias y los centros de día han aglutinado a los adultos para ofrecer un espacio de «respiro» a las familias, pero en ellos la actividad de ocupación era mínima y la interrelación social normalizada, prácticamente nula. En resumen, muy lejos de los estándares de la buena calidad de vida que deseamos. ¿Son estos espacios lo bastante dignos para estas personas? ¿Y para las nuevas generaciones más exigentes y más preparadas ante la vida? Parece evidente que hay que cambiar muchas cosas. Más allá de opciones y ofertas, hay que cambiar la forma de actuar y de dirigirnos a las personas con discapacidad. Ante su evidente evolución, ahora, los familiares y los profesionales tenemos que estar a su altura.

Los «aparcamientos» ya no satisfacen a la mayoría de las personas ni a sus familias. Sin embargo, la preocupación porque la vida les resulte lo más segura posible y por lo «que pasará» el día de mañana, cuando los padres ya no estén, sigue estando y estará siempre presente. Las entidades que nos dedicamos a estas personas tenemos que ser lo suficientemente estratégicas como para anticipar las soluciones a esta nueva situación, poniéndonos cómo ejemplo de cómo debe ser la mirada y la actitud hacia las personas con discapacidad, y buscando recursos alternativos que se ajusten a esa nueva realidad.

La FCSD, en su búsqueda constante de soluciones y recursos que mejoren la situación vital de las personas con discapacidad, cree que hay que emprender un importante proceso de reflexión y de adecuación de las metodologías utilizadas con los adultos con discapacidad. Para todo ser humano, la entrada en la etapa adulta implica unos privilegios que serán resultado de la preparación durante la infancia y la adolescencia y que se basan sobre todo en la autonomía y en la toma de decisiones. Por lo general, consideramos que una actitud es más o menos adulta en función del grado de responsabilidad depositada. En el caso de las personas con discapacidad intelectual, sabemos muy bien que esto no es posible si, en primer lugar, no les dejamos actuar y, en segundo lugar, si no reciben un trato que les ayude a colocarse en esa posición. En este sentido, el profesional tiene que adoptar el rol de «facilitador» del apoyo para alcanzar las metas y hacer realidad el proyecto de vida de la persona. Esto requiere un reaprendizaje nada fácil, porque supone

cambiar radicalmente la mirada y las expectativas en torno a las personas con discapacidad, cuando lo que impera es considerarlas portadoras de unas carencias que se confunden con dificultades para elegir y para decidir, haciendo que la vida del adulto no tenga responsabilidades y asemejándola a la de un niño.

En la FCSD hemos puesto en marcha un proyecto piloto para atender a personas mayores, muchas de ellas inactivas, con importantes dificultades de comunicación y con una vida social bastante pobre o restringida. En la variedad de actividades que se programan para diversificar y conocer los intereses de los usuarios se confirma una vez más su capacidad para seguir evolucionando y aprendiendo y el conocimiento que tienen de ellas mismas.

Todo ello nos lleva a reafirmar, con mayor contundencia si cabe, que a la persona con discapacidad hay que tratarla como a un ser activo al que ayudamos a formarse en la infancia para que disponga de las herramientas que le permitan tomar decisiones en el futuro. Cuando llegue a la edad adulta, habrá que velar para que sus actividades y ocupaciones sigan siendo de interés social y, sobre todo, para que le ayuden a crecer como persona.

En este aspecto, la integración laboral ha tenido un papel fundamental, al permitir que la persona pase de ser considerada «discapacitada» a ser vista como una persona con una actividad laboral que la define. Hoy día contamos con auxiliares administrativos, jardineros, mozos de almacén, auxiliares de lavandería, operarios de limpieza, ayudantes de cocina, reponedores de supermercado, ayudantes de restauración, operarios en empresas de alimentación, ayudantes de conserjería, operarios de mantenimiento, ayudantes de tienda... Todas estas personas cobran un sueldo y cotizan a la Seguridad Social, porque son productivas —hablamos de *empresa ordinaria*— y, por lo tanto, son personas con responsabilidades que empiezan a tener un poder adquisitivo y que pagan impuestos. Sin embargo, toda esta realidad puede quedar truncada si, llegada la hora de participar activamente en la sociedad y decidir, la persona no dispone del apoyo necesario para su autonomía.

Este problema lo encontramos hoy día, sin ir más lejos, en la elección de la vivienda. Elegir y decidir dónde, cómo y con quién se quiere vivir y, sobre todo, quién prestará el apoyo y de qué forma lo hará, son aspectos vitales para evaluar el grado de calidad de vida. Si, llegado el momento, no se puede acceder a este nivel de decisiones sobre la propia vida, significa que socialmente no se valoran todos los éxitos alcanzados. Para conseguirlo tenemos que desprendernos del tópico que nos hace ver a estas personas como sujetas al síndrome de Down, o a cualquier otra discapacidad intelectual, física o sensorial, y empezar a verlas como personas que tienen mucho que aportar y que tienen, sobre todo, derecho a llevar la vida que elijan y decidan.

En la FCSD, desde las primeras etapas de la vida, en cada servicio de atención directa, velamos por ayudar a las familias a crear un proyecto de futuro para sus hijos y capacitarlas para poder tomar las mejores decisiones, pero también para que puedan enseñar a sus propios hijos a tomarlas ellos mismos, ayudando directamente a los más pequeños y a los chicos y las chicas a construir su propia identidad. Cuando son adultos, los promocionamos y ayudamos para que adquieran un rol social activo.

Hoy, con la Fundación también es posible que estas personas emprendan su proyecto de Vida Independiente. Desde el año 2002 son ya 29 las que lo han hecho, en 21 domicilios a los que prestamos apoyo y con el respaldo natural de las familias. Y son muchas más las familias que empiezan a considerar esta posibilidad y a estudiar la forma de acercarse a este sueño y planificarlo. Un sueño que ahora, con la ayuda de todos, ya puede ser una realidad.

Katy Trias i Trueta
Directora General de la FCSD

Original

Utilidad de las baterías neuropsicológicas estandarizadas en sujetos adultos con síndrome de Down y demencia*

M. Boada^{1,2}, M. Alegret¹, M. Buendia¹, I. Hernández¹, G. Viñas¹, A. Espinosa¹, S. Lara¹, M. Guitart¹, L.L. Tárraga¹

¹ Fundació ACE. Institut Català de Neurociències Aplicades

² Hospital General Universitari Vall d'Hebron

Correspondencia:

Dr. Mercè Boada

Fundació ACE. Institut Català de Neurociències Aplicades

Marquès de Sentmenat, 35-37

08014 Barcelona

España

Artículo recibido: 07.02.08

Resumen

Introducción: Los sujetos con síndrome de Down (SD) tienen un riesgo aumentado de desarrollar la enfermedad de Alzheimer (EA). Puesto que en el SD se parte de un nivel intelectual menor que en la población general, a veces resulta difícil objetivar si existe o no, en el envejecimiento, una reducción de sus capacidades para cumplir los criterios diagnósticos de EA. El «Mini-Mental State Examination» (MMSE) y el «Severe Impairment Battery» (SIB) son pruebas cognitivas estandarizadas ampliamente utilizadas para detectar demencia en la población general. Escasos estudios han utilizado el MMSE y la SIB en sujetos con SD con sospecha de demencia. El objetivo del presente estudio consistió en analizar la utilidad del MMSE y la SIB en la valoración de las funciones cognitivas de sujetos con SD.

Método: Se administró el MMSE y la SIB a 45 sujetos con SD (16 con EA y 29 sin demencia) y el cuestionario «Dementia Questionnaire for Mentally Retarded Persons» (DMR) a sus cuidadores.

Resultados: Los sujetos con SD y demencia mostraron una mayor alteración que los sujetos con SD sin demencia en la DMR-social y DMR-total, pero no se hallaron diferencias significativas entre ambos grupos en el rendimiento de la SIB, MMSE ni DMR-cognitivo. Las puntuaciones en la SIB correlacionaron significativamente con las del MMSE, DMR-total, DMR-cogni-

tivo y DMR-social. El rendimiento en el MMSE correlacionó significativamente con el del DMR-total, DMR-cognitivo y SIB.

Conclusiones: El MMSE y la SIB son herramientas útiles para el seguimiento de las funciones cognitivas en sujetos con SD y deterioro cognitivo o demencia.

Palabras clave: Demencia. Cognición. Enfermedad de Alzheimer. Síndrome de Down.

The Usefulness of standard neuropsychological testing for adults with Down syndrome and dementia

Abstract

Background: Subjects with Down syndrome (DS) have an increased risk of Alzheimer's disease (AD). As intellectual ability is lower in DS subjects than among the general population, it is difficult to determine whether cognition has deteriorated with age to the point of fulfilling AD diagnostic criteria. The Mini-Mental State Examination (MMSE) and the Severe Impairment Battery (SIB) are standard cognitive tests widely used to assess dementia in the general population. There are few studies using the MMSE and the SIB on subjects with DS where dementia is suspected. The aim of the present study was to analyse the appropriateness of the SIB and the

* Trabajo galardonado con el X Premio Ramon Trias Fargas de Investigación sobre el Síndrome de Down (2007).

MMSE in the cognitive assessment of aging subjects with DS.

Methods: The SIB and the MMSE were administered to 45 subjects with DS (16 with Alzheimer's disease and 29 without dementia), and the DMR questionnaire was given to their caregivers.

Results: DS subjects with dementia had higher impairment levels than DS subjects without dementia in their social and total DMR scores, but no significant differences were found between the two groups in the SIB and MMSE scores or in cognitive DMR performance. Overall, SIB scores correlated significantly with MMSE results, total DMR, cognitive DMR, and social DMR. MMSE performance correlated significantly with total and cognitive DMR scores as well as SIB score.

Conclusion: The SIB and the MMSE are useful assessment tools in monitoring cognitive function among subjects with DS and cognitive loss or dementia.

Keywords: Dementia. Cognition. Alzheimer's disease. Down syndrome.

Introducción

El síndrome de Down (SD) constituye la condición asociada a retraso mental más común y fácil de identificar. Esta condición es el resultado de un trastorno genético causado por la presencia de tres cromosomas 21 (trisomía 21), en lugar de los dos habituales. El cromosoma adicional produce cambios en el desarrollo cerebral y en el resto del organismo. Así, el SD se caracteriza por la presencia de un grado variable de retraso mental y unos rasgos físicos peculiares. En la mayoría de los casos, el diagnóstico de SD se realiza a partir de los resultados de una prueba genética (cariotipo) suministrada poco después del nacimiento del niño.

El término diagnóstico de retraso mental, desarrollado en 1992 por la Asociación Americana de Retraso Mental, está constituido por un bajo coeficiente intelectual (CI) y déficits adaptativos. La visión conceptual que prevalece actualmente en el campo de la discapacidad intelectual se ajusta a un modelo bio-psico-social, dado que se enfatiza la idea de que es el resultado de la interacción entre las capacidades intelectuales de la persona y el ambiente. Según el DSM-IV-TR (Manual Diagnóstico Estadístico de Trastornos Mentales), los criterios diagnósticos del Retraso Mental son los siguientes: A) Capacidad intelectual significativamente inferior al promedio: CI aproximadamente de 70 o inferior en una prueba de inteligencia administrada individualmente; B) déficits o alteraciones concurrentes de la actividad actual (la eficacia de la persona para satisfacer las exigencias planteadas para su edad y por su grupo cultural), como mínimo en dos de las áreas siguientes: comunicación, cuidado personal, vida domés-

tica, ocio, habilidades sociales/interpersonales, trabajo, utilización de recursos comunitarios, salud y seguridad; C) inicio anterior a los 18 años (1).

Las personas con SD tienden a envejecer precozmente y, a partir de una edad relativamente temprana, a nivel cerebral muestran un cuadro neuropatológico característico de la enfermedad de Alzheimer (EA), tales como las placas amiloideas y los ovillos neurofibrilares. Dichas lesiones se encuentran en individuos relativamente jóvenes sin signos ni síntomas de EA. Algunas de estas personas con SD evolucionarán clínicamente hacia la demencia en proporción creciente con la edad. De hecho, los sujetos con SD tienen un riesgo aumentado de desarrollar demencia a partir de la cuarta década de la vida (2,3,4). A partir de los 35-40 años, el 25% de los sujetos con SD muestran signos y síntomas de demencia, aumentando la variabilidad en la sexta década de la vida, oscilando entre el 30% y el 75% (5). La media de edad de inicio de demencia en pacientes con SD es de 50 años (6,7). No obstante, se han reportado casos de pacientes que han llegado a los 80 años sin cumplir criterios de demencia (8).

Como es bien sabido, la EA implica la afectación progresiva de las capacidades cognitivas del sujeto, tales como las funciones atencionales, la memoria, el lenguaje, las praxias, las gnosias, y las funciones ejecutivas y visuoespaciales; por consiguiente, conlleva un empeoramiento progresivo en la ejecución de las actividades de la vida diaria del sujeto (9,10, 11).

La asociación entre la EA y el cromosoma 21 ha sido corroborada por una serie de hallazgos clínicos y experimentales, tanto a nivel genético epidemiológico como de biología celular (7,12). Se ha encontrado que al menos un tipo de EA familiar depende de un defecto genético localizado en el cromosoma 21 (13,14). Los cambios patológicos y clínicos de la EA aparecen de forma prematura en sujetos con SD (trisomía 21), entendiéndose que la sobreexpresión de uno o varios genes en el cromosoma 21 (tales como la proteína precursora de amiloide o APP) es capaz de producir el fenotipo de la EA (15,16,17). Se ha encontrado que el alelo APP6 está relacionado con la edad de inicio de la demencia en los sujetos con SD (7).

Puesto que en el SD se parte de un nivel intelectual inferior al de la población general, a veces resulta difícil objetivar si existe o no, en el curso del envejecimiento, una reducción de sus capacidades y habilidades para el diagnóstico de EA. Por consiguiente, puede resultar difícil realizar un diagnóstico de demencia, particularmente en los estadios iniciales, en una persona con discapacidad intelectual. (18) Además, es importante descartar otras causas de demencia que no sean la EA, tales como patologías vasculares cerebrales, trastornos de la tiroidea, trastorno depresivo, tumor cerebral, embolias cerebrales periódicas, alteraciones metabólicas, etc.

Aunque los criterios para confirmar la existencia de un declive no son absolutos, se debe demostrar que existe una progresiva pérdida funcional, diferente de la que es propia del envejecimiento normal (19). Dicho

declive se puede detectar en la memoria y otras funciones cognitivas, en la orientación y en el control emocional, la motivación y la conducta social (20).

De acuerdo con los criterios diagnósticos de la CDR-10 («Clinical Dementia Rating»), para diagnosticar la demencia en sujetos con SD, es necesario observar cambios importantes en la cognición, el estado de ánimo, la conducta y el funcionamiento social (19). Por tanto, es necesario utilizar medidas cuantitativas sensibles a los cambios cognitivos.

En cuanto a la evaluación de las funciones cognitivas y de los síntomas conductuales de pacientes con síndrome de Down en los que se pretende determinar si cumplen criterios de demencia, existen escalas específicas a través de la información obtenida de familiares y cuidadores, tales como el «Dementia Questionnaire for Mentally Retarded Persons» (DMR). Dicho cuestionario fue creado como un test de cribado (21, 22, 23) e incluye 50 ítems, de los cuales se obtiene una puntuación total cognitiva (memoria a corto plazo, memoria a largo plazo, y orientación temporal y espacial) y una puntuación total social (lenguaje, habilidades prácticas, estado de ánimo, actividades y aficiones, y alteraciones de conducta). Por consiguiente, la subjetividad del informante representa un sesgo para valorar de forma objetiva la cognición de los adultos con SD.

Algunas pruebas neuropsicológicas, originalmente diseñadas para el diagnóstico de demencia en la población no intelectualmente discapacitada, han sido modificadas para ser utilizadas en personas con discapacidad intelectual (18), entre las que destaca el «Mini-Mental State Examination» (MMSE) (24). En un estudio electroencefalográfico, el MMSE se administró para seleccionar aquellos sujetos con SD que no cumplieran criterios de demencia (25). Sin embargo, algunos autores han sugerido que el MMSE no parece ser una escala útil porque los sujetos con SD sin demencia rinden por debajo de la puntuación establecida como punto de corte en la población normal (es decir, 24), encontrándose incluso un «efecto suelo» (18, 26).

No obstante, en aquellos pacientes con demencia severa, se suele utilizar la «Severe Impairment Battery» o Batería de Deterioro Cognitivo Severo (SIB) (27). Se trata de una batería cognitiva validada y utilizada en pacientes con demencia severa para examinar el rango más bajo del rendimiento cognitivo (28). Witts y Elders (29) fueron pioneros en valorar la eficacia de la SIB para evaluar la cognición en 33 sujetos adultos con SD. Los autores encontraron una alta validez determinada por la correlación entre el rendimiento en la SIB y la puntuación en la escala subjetiva «Vineland Adaptive Behavior Scale» (VABS). La SIB también se ha utilizado como medida de eficacia del donepecilo como tratamiento farmacológico en pacientes con SD y EA (30).

Otra prueba cognitiva objetiva para detectar demencia en sujetos con SD podría ser una versión modificada del «Selective Reminding Test», ya que ésta permite detectar alteraciones de la memoria declarativa en las fases iniciales de la demencia en el SD (31).

En el presente estudio se plantea la utilidad de pruebas estandarizadas y comúnmente administradas en el ámbito de las demencias para evaluar las funciones cognitivas de adultos con SD. El objetivo del presente estudio consistió en analizar la utilidad del MMSE y de la SIB en la valoración de las funciones cognitivas de sujetos adultos con SD.

Método

Sujetos

La muestra del presente trabajo se ha extraído de un estudio sobre la eficacia del donepecilo en el que participaron 99 sujetos adultos con SD, publicado previamente (32). De un total de 99 sujetos mayores de 40 años con SD, 45 mostraron alteraciones cognitivas objetivadas mediante la escala «Early Sign of Dementia Checklist» (ESDC) (33). Los 45 sujetos que presentaban signos de deterioro cognitivo y/o alteraciones de la conducta, se evaluaron y exploraron clínicamente en la fase de diagnóstico diferencial para discriminar entre EA probable, EA posible y ausencia de criterios de demencia. Todos ellos fueron cariotipados confirmando la trisomía 21.

Los criterios de inclusión del estudio fueron los siguientes: personas de ambos sexos con SD confirmado por estudio genético, y edad superior a 40 años. Los criterios de exclusión fueron los siguientes: depresión; hipotiroidismo; déficit de vitamina B₁₂ y/o ácido fólico; serología luética positiva; patologías cardíacas activas o no estabilizadas; pacientes que, según la opinión del investigador, mostraban patología previa o asociada al deterioro cognitivo que podría interferir en el diagnóstico de EA; alteración de la conciencia (delirio); apnea del sueño; luxación atlantoaxoidea confirmada radiológicamente; deterioro cognitivo de origen farmacológico; intolerancia conocida al tratamiento con donepecilo; y aquellos pacientes, o su representante legal, que no diesen su consentimiento escrito para participar en el estudio.

En el presente estudio se examinó un total de 45 sujetos (23 hombres, 22 mujeres), con una media de edad de 47,4 años ($\pm 5,39$, rango 39-62). Tres pacientes (6,6%) tenían un retraso mental leve, 39 pacientes (86,8%) presentaban un retraso mental moderado y los 3 restantes (6,6%) tenían un retraso mental grave. El diagnóstico diferencial se realizó mediante la exploración neurológica, la anamnesis y la escala DMR, obteniéndose 29 sujetos sin demencia, 5 sujetos que cumplían criterios de demencia posible y 11 sujetos que cumplían criterios de demencia probable (9).

Evaluación clínica

Se administraron dos tests cognitivos objetivos a to-

dos los pacientes: la SIB (34) y el MMSE (24). Además, se administró la escala subjetiva DMR (35) a sus cuidadores.

La Severe Impairment Battery (SIB) (36) es una batería cognitiva que permite examinar el rango más bajo de las funciones cognitivas. La SIB está dividida en subtests de orientación, atención, memoria, lenguaje, capacidad visuoespacial, praxias e interacción social, con una puntuación total de 0 a 100 (mínimo a máximo rendimiento).

El «Mini-Mental State Examination» (MMSE) (24) constituye el test de *screening* más ampliamente utilizado en la evaluación de las funciones cognitivas en los estudios con pacientes con demencia. Está compuesto por 30 ítems que valoran la orientación temporal y espacial, la atención-concentración, la memoria, la comprensión verbal, las praxias y el lenguaje. La puntuación máxima es de 30 puntos y una puntuación inferior a 24 es indicativa de deterioro cognitivo en la población general (37,38).

La «Dementia Questionnaire for Mentally Retarded Persons» (DMR) está compuesta por 50 ítems, de los cuales se obtienen dos puntuaciones totales, una cognitiva (la cual valora los cambios en la memoria a corto plazo, en la memoria a largo plazo, y en la orientación temporal y espacial) y la otra social (que evalúa los cambios en el lenguaje, en las habilidades prácticas, en el estado de ánimo, en las actividades y aficiones, y en las alteraciones de conducta).

Análisis estadístico

El análisis estadístico se realizó mediante el programa SPSS, versión 13.0 (SPSS, Chicago, IL). Se calcularon los descriptivos de la muestra y se compararon, mediante *t tests*, las puntuaciones obtenidas por los dos grupos del estudio (sujetos con SD con demencia y sin demencia) en el MMSE, SIB y DMR (cognitivo, social y total). Además, se utilizaron correlaciones de Pearson para determinar la relación entre las puntuaciones obtenidas mediante la escala subjetiva habitualmente administrada a los cuidadores de los sujetos con SD, la DMR-cog, y los dos tests cognitivos objetivos, el MMSE y la SIB.

Resultados

Los sujetos con SD con demencia mostraron una alteración mayor en la DMR-total y DMR-social que los sujetos con SD sin demencia. Sin embargo, no se encontraron diferencias significativas entre las puntuaciones obtenidas por los sujetos con y sin demencia en la SIB, el MMSE y el DMR-cognitivo (Tabla I).

Las puntuaciones en la SIB correlacionaron significativamente con las del MMSE ($r=0,768$; $p=0,0005$), DMR-total ($r=-0,506$; $p=0,0005$), DMR-cognitivo

Tabla I. Diferencias entre las puntuaciones obtenidas por los sujetos con síndrome de Down con demencia y sin demencia en la SIB, el MMSE y el DMR.

	Sin demencia media (DE) (n=29)	Con demencia media (DE) (n=16)	t (43)	p
SIB	64,03 (22,33)	54,86 (24,77)	1,23	0,224
MMSE	8,74 (6,44)	6,57 (5,57)	1,09	0,282
DMR-total	24,19 (12,47)	45,00 (13,28)	-5,08	0,0005
DMR-cognitivo	15,68 (10,68)	22,50 (11,44)	-1,91	0,059
DMR-social	11,68 (5,82)	17,50 (8,92)	-2,23	0,038

DE: desviación estándar; SIB: «Severe Impairment Battery»; MMSE: «Mini-Mental State Examination»; DMR: «Questionnaire for Mentally Retarded Persons».

Figura 1. Relación entre las puntuaciones obtenidas en la SIB y en el MMSE.

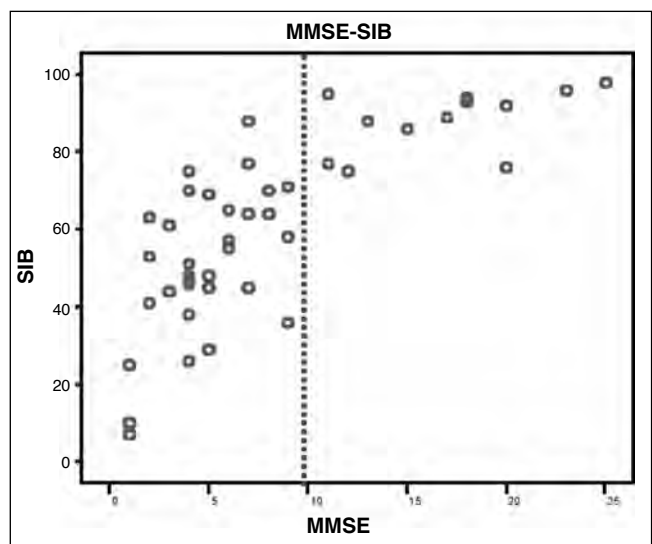
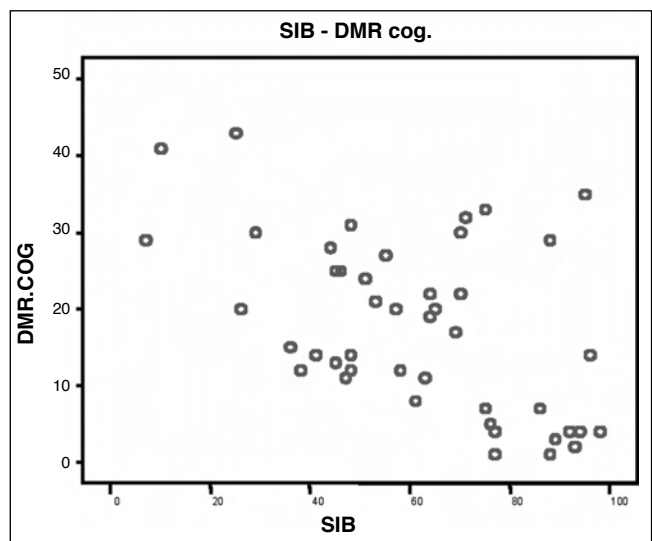


Figura 2. Relación entre las puntuaciones obtenidas en la escala cognitiva del «Dementia Questionnaire for Mentally Retarded Persons» y en la SIB.



($r=0,522$; $p=0,0005$) y el DMR-social ($r=-0,383$; $p=0,009$) (Figuras 1 y 2). Además, se encontró una correlación significativa entre las puntuaciones en el

MMSE y las puntuaciones en el DMR-total ($r=-0,495$; $p=0,001$) y DMR-cognitivo ($r=-0,507$; $p=0,0005$).

la demencia de Alzheimer en las personas con síndrome de Down.

Discusión

En el presente estudio se encontró una correlación estadísticamente significativa entre las dos pruebas cognitivas objetivas, el MMSE y la SIB, y la subescala subjetiva DMR-cognitiva. Este hallazgo sugiere que el MMSE y la SIB pueden ser herramientas útiles para la evaluación de las funciones cognitivas en adultos con SD. Los resultados del presente estudio con sujetos con SD con y sin demencia están de acuerdo con el estudio de Witts y Elders (29) en el que reportaron una alta validez y fiabilidad test-retest de la SIB, aunque en su estudio sólo examinaron adultos con SD sin demencia. Para determinar la validez de la SIB, los autores utilizaron otra escala funcional, la «Vineland Behaviour functional scale».

Sin embargo, cuando comparamos los sujetos con SD con y sin demencia, encontramos diferencias significativas en las puntuaciones total y social del DMR, pero sólo una tendencia en la subescala cognitiva. Estos hallazgos están de acuerdo con los de otros autores que postulan que los primeros síntomas de demencia en los sujetos con SD pueden ser mejor detectados en funciones no cognitivas, tales como los síntomas psicológicos o cambios en sus habilidades sociales (18, 33, 39).

Nuestros resultados sugieren que para detectar demencia en adultos con SD es más adecuado utilizar una escala funcional (p.ej.: DMR). No obstante, desde el punto de vista clínico, para el seguimiento de las funciones cognitivas en pacientes con SD, se aconseja utilizar escalas objetivas, tales como el MMSE y la SIB en lugar de escalas subjetivas, tales como la DMR-cog o la «Dementia Scale for Down Syndrome», obtenidas a partir de la información del cuidador o tutor del paciente, ya que las escalas subjetivas pueden ser muy específicas para el trastorno en cuestión pero resultan muy poco sensibles al cambio (40). Puesto que las puntuaciones en la SIB mostraron una mayor variabilidad que en el MMSE, y que la SIB fue creada para evaluar aquellos sujetos con un rango más bajo de puntuaciones en el MMSE, recomendaríamos la SIB como la batería más adecuada en sujetos con SD y deterioro cognitivo (26).

En conclusión, aunque la SIB y el MMSE no resulten útiles en el diagnóstico de demencia de Alzheimer en los sujetos con SD, pueden ser de gran utilidad en el seguimiento del deterioro cognitivo y de la demencia en dichos sujetos. Por tanto, sugerimos generalizar su uso y reducir el tiempo de exploración con medidas más objetivas y comparables a la población general.

Sería interesante replicar el presente estudio con una muestra más amplia y con un seguimiento anual de los sujetos para poder avanzar más en el conocimiento de

Bibliografía

1. American Psychiatric Association. DSM-IV-TR. Breviario: Criterios diagnósticos. Barcelona: Masson, 2003.
2. Devenny DA, Silverman WP, Hill AL, Jenkins E, Sersen EA, Wisniewski KE. Normal ageing in adults with Down's syndrome: a longitudinal study. *J Intellect Disabil Res* 1996; 40: 208-21.
3. Kresslak JP, Nagata SF, Lott I, Nalcioglu O. Magnetic resonance imaging analysis of age-related changes in the brains of individuals with Down's syndrome. *Neurology* 1994; 44: 1039-45.
4. Lott IT y Head E. Down syndrome and Alzheimer's disease: a link between development and aging. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2001; 7: 172-8.
5. Flórez J. Neurodegeneración y aportaciones terapéuticas. En: Crespo D, editor. *Biogerontología*. Santander: Publicaciones Universidad de Cantabria, 2006. pp.379-401.
6. Holland AJ, Oliver C. Down syndrome and the links with Alzheimer disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1995; 59: 111-4.
7. Margallo-Lana M, Morris CM, Gibson AM, et al. Influence of the amyloid precursor protein locus on dementia in Down syndrome. *Neurology* 2004; 62: 1996-98.
8. Chicoine B y McGuire D. Longevity of a woman with Down syndrome: a case study. *Ment Retard* 1997; 35: 477-9.
9. McKhann G, Drachman D, Folstein M, Katzman R, Price D, Stadlan EM. Clinical diagnosis of Alzheimer's disease: report of NINCDS-ADRDA Work Group. *Neurology* 1984; 34: 939-44.
10. Morris JC, Heyman A, Mohs RC, et al. The consortium to establish a registry for Alzheimer's disease (CERAD). Part I. Clinical and neuropsychological assessment of Alzheimer's disease. *Neurology* 1989; 39: 1159-65.
11. Gauthier S (ed). *Clinical diagnosis and management of Alzheimer's disease*. London: Martin Dunitz, 2001.
12. Potter H. Review and hypothesis: Alzheimer's disease and Down syndrome-chromosome 21 nondisjunction may underlie both disorders. *Am J Hum Genet* 1991; 48: 1192-2000.
13. Goate A, Chartier-Harlin MC, Mullan M, et al. Segregation of a missense mutation in the amyloid precursor protein gene with familial Alzheimer's disease. *Nature* 1991; 349: 704-6.
14. Chartier-Harlin MC, Parfitt M, Legrain S, et al. Apolipoprotein E, epsilon 4 allele as a major risk factor for sporadic early and late-onset forms of

- Alzheimer's disease: analysis of the 19q13.2 chromosomal region. *Hum Mol Genet* 1994; 3: 569-74.
15. Beyreuther K, Pollwein P, Multhaup G, et al. Regulation and expression of the Alzheimer's beta/A4 amyloid protein precursor in health, disease and Down's syndrome. *Ann NY Acad Sci* 1993; 695: 91-102.
 16. Goodison KL, Parhad IM, White CL, Sima AA, Clark AW. Neuronal and glial gene expression in neocortex of Down's syndrome and Alzheimer's disease. *J Neuropathol Exp Neurol* 1993; 52: 192-8.
 17. Van Broeckhoven CL. Molecular genetics of Alzheimer disease: identification of genes and gene mutations. *Eur Neurol* 1995; 35: 8-19.
 18. Deb S., Braganza J. Comparison of rating scales for the diagnosis of dementia in adults with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 1999; 43: 400-7.
 19. Cooper SA, Prasher VP. Maladaptive behaviours and symptoms of dementia in adults with Down's syndrome compared with adults with intellectual disability of other aetiologies. *J Intellect Disabil Res* 1998; 42: 293-300.
 20. Ayward EH, Burt DB, Thorpe LU, Lai F, Dalton A. Diagnosis of dementia in individuals with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 1997; 41: 152-64.
 21. Evenhuis HM, Kengen MMF, Eurlings HAL. *Dementia Questionnaire for Mentally Retarded Persons*. Zwammerdam: Hooge Burch, 1990.
 22. Evenhuis HM. Evaluation of a screening instrument for dementia in ageing mentally retarded persons. *J Intellect Disabil Res* 1992; 36: 337-47.
 23. Evenhuis HM. Further evaluation of the dementia questionnaire for persons with mental retardation (DMR). *J Intellect Disabil Res* 1996; 40: 369-73.
 24. Folstein MF, Folstein SE, McHugh PR. Mini-mental state: a practical method for grading the cognitive state of patients for the clinician. *J Psychiatr Res* 1975; 12: 189-98.
 25. Politoff AL, Stadter RP, Monson N, Hass P. Cognition-related EEG abnormalities in nondemented Down syndrome subjects. *Dementia* 1996; 7: 69-75.
 26. Hon J, Huppert FA, Holland AJ, Watson P. Neuropsychological assessment of older adults with Down's syndrome: an epidemiological study using the Cambridge Cognitive Examination (CAMCOG). *Br J Clin Psychol* 1999; 38: 155-65.
 27. Saxton J, McGonigle KL, Swihart A, Boller F. *The Severe Impairment Battery*. England: Thames Valley Test Company, 1993.
 28. Wild KV, Kaye JA. The rate of progression of Alzheimer's disease in the later stages: evidence from the Severe Impairment Battery. *JINS* 1998; 4: 512-16.
 29. Witts P, Elders S. The Severe Impairment Battery: assessing cognitive ability in adults with Down syndrome. *Br J Clin Psychol* 1998; 37: 213-6.
 30. Prasher VP, Huxley A, Haque MS. Down syndrome Ageing Study Group. A 24-week, double-blind, placebo-controlled trial of donepezil in patients with Down syndrome and Alzheimer's disease-pilot study. *Int J Geriatr Psychiatry* 2002; 17: 270-8.
 31. Krinsky-McHale SJ, Devenny DA, Silverman WP. Changes in explicit memory associated with early dementia in adults with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2002; 46: 198-208.
 32. Boada-Rovira M, Hernández-Ruiz I, Badenas-Homiar S, Buendia-Torras M, Tárraga-Mestre L. Estudio clinicoterapéutico de la demencia en las personas con síndrome de Down y eficacia del donepecilo en esta población. *Rev Neurol* 2005; 41: 129-36.
 33. Visser FE, Aldenkamp AP, Van Huffelen AC. Early signs of dementia checklist. *Am J Ment Retard* 1997; 101: 400-12.
 34. Llinas-Regla J, Lozano-Gallego M, Lopez OL, et al. Validation of the spanish version of the Severe Impairment Battery. *Neurología* 1995; 10: 14-18.
 35. Prasher VP. Dementia questionnaire for person with mental retardation (DMR): modified criteria for adults with Down syndrome. *J Appl Res Intellect Disabil* 1997; 10: 54-60.
 36. Panisset M, Roudier M, Saxton J, Boller F. Severe Impairment Battery. A neuropsychological test for severely demented patients. *Arch Neurol* 1994; 51: 41-5.
 37. Lezak MD. *Neuropsychological assessment*. New York: Oxford University Press, 1995.
 38. Blesa R, Pujol M, Aguilar M. Clinical validity of the 'Mini-mental state' for Spanish speaking communities. *Neuropsychologia* 2001; 39: 1150-7.
 39. Prasher VP, Filer A. Behavioural disturbance in people with Down's syndrome and dementia. *J Intellect Disabil Res* 1995; 39: 432-6.
 40. Strydom A, Hassiotis A. Diagnostic instruments for dementia in older people with intellectual disability in clinical practice. *Aging Ment Health* 2003; 7: 431-7.

Caso clínico

Anemia y enfermedad celiaca en una paciente con síndrome de Down

Pere Sala Castellví¹, M^a Esperança Llorens Jové², Purificació Ducet Vilardell³, Clara Vila Cerén¹, M^a Josep Elizari Saco¹, Xavier Demestre Guasch¹, Frederic Raspall Torrent¹

¹Servicio de Pediatría y Neonatología. Hospital de Barcelona-SCIAS. Grupo Assistència. Barcelona.

²Consultor de Gastroenterología Pediátrica.

³Pediatra. Les Franqueses. Barcelona.

Correspondencia:

Dr. Pere Sala Castellví

Servicio de Pediatría y Neonatología. Hospital de Barcelona-SCIAS.

Avinguda Diagonal, 660

08034 Barcelona

E-mail: neonatos@sciashdb.com

Artículo recibido: 22.02.08

Resumen

Las personas con síndrome de Down (SD) tienen más probabilidades de presentar enfermedad celiaca (EC) que la población general. Se presenta un caso de EC que se manifiesta con anemia importante, en una chica adolescente con SD.

Paciente de sexo femenino de 13 años de edad, con SD, que ingresa por anemia acompañada de astenia, anorexia y alteración del ritmo intestinal de unas 4 semanas de evolución. Tiene antecedentes de menstruaciones abundantes y algún vómito antes del inicio de la enfermedad actual. Al constatarse la palidez cutánea se le practica analítica y ésta indica una importante anemia, con cifra de hemoglobina de 4,7 g/dL, por lo que la paciente es derivada al hospital. La exploración física muestra una frecuencia cardíaca de 106xminuto, tensión arterial de 112/48 mmHg, palidez cutánea y de mucosas y soplo sistólico. La anemia es normocítica hipocroma y con ferropenia. Los estudios de imagen descartan patología hemorrágica gastrointestinal. El estudio de médula ósea también es normal. Se inicia tratamiento con sulfato ferroso por vía oral. Un mes después, la paciente vuelve a ingresar por dolor abdominal, vómitos y diarrea. Durante el ingreso se practican determinación de anticuerpos antiendomiso y antitransglutaminasa tisular, que resultan positivos. La biopsia intestinal confirma EC. Se insta una dieta sin gluten y se mantiene el tratamiento con hierro, tras lo cual sigue una evolución favorable y recuperación de la anemia.

Hay autores e instituciones que recomiendan la práctica de cribado de EC en personas asintomáticas con SD. En cualquier caso, en las que presentan sintomatología gastrointestinal o de otros tipos –como puede ser una anemia no explicable por otros motivos–, debe descartarse la posibilidad de EC.

Palabras clave: Anemia. Enfermedad celiaca. Síndrome de Down.

Anaemia and celiac disease in a patient with Down syndrome.

Abstract

Down syndrome (DS) is associated with an increased risk of celiac disease (CD) than that found in general population. An adolescent girl with DS and CD presenting with severe anaemia is reported.

A 13 year-old girl was admitted to hospital for anaemia and a 4 week-history of asthenia, anorexia, and disturbed bowel habit. Her past medical history was remarkable for hypermenorrhea and occasional vomiting. Heart rate was 106xminute and blood pressure 112/48 mmHg. On physical exam she was pale and a systolic murmur was heard. Blood tests depicted a severe hypochromic normocytic anaemia with haemoglobin values of 4,7 g/dL. Gastrointestinal bleeding was ruled out on the basis of several image studies and a bone marrow study was also normal. Iron supple-

ment with ferrous sulphate was prescribed. A month later she was readmitted to hospital for abdominal pain, vomiting and diarrhoea. Serum endomysium antibodies and tissue transglutaminase antibodies were found to be positive and an intestinal biopsy confirmed the diagnosis of CD. She was started on a gluten-free diet and the iron supplement was maintained. She subsequently followed a favourable clinical course with cessation of gastrointestinal symptoms and correction of the anaemia.

Several authors have suggested that people with DS should be routinely screened for CD even if they are asymptomatic. Moreover, the existence of CD should be specially considered in people with DS who present with gastrointestinal symptoms or anaemia of unclear aetiologies.

Keywords: Anaemia. Celiac disease. Down syndrome.

Introducción

La enfermedad celiaca (EC) es una enteropatía de mecanismo inmunológico que se produce por una sensibilidad permanente al gluten en personas genéticamente susceptibles (1). Los pacientes con síndrome de Down (SD) pueden presentar diversos trastornos gastrointestinales y trastornos inmunológicos que pueden afectar al tracto gastrointestinal (2). Ante la marcada evidencia de asociación entre la EC y el SD, con una prevalencia de entre un 4% y un 17% (3), existe bastante unanimidad en torno a la necesidad de hacer un cribado de EC en las personas con SD (4). La mayoría de pacientes con EC manifiestan síntomas gastrointestinales como distensión abdominal, diarrea intermitente, anorexia y fracaso de crecimiento, aunque no sea el caso en aproximadamente un tercio de los pacientes con SD y EC. Además, comparados con los que no presentan EC, tienen más anemia, niveles bajos de hierro y calcio y percentiles de peso y talla más bajos. La anemia ferropénica que no responde al tratamiento con hierro oral es la manifestación no gastrointestinal más frecuente de la EC, principalmente en enfermos adultos. Si bien la anemia es un hallazgo frecuente en niños diagnosticados de EC, hay poca evidencia que demuestre que la EC sea frecuente en niños que presentan anemia (1).

Se presenta el caso de una paciente con SD que, pese a presentar sintomatología gastrointestinal inespecífica, debutó con una anemia importante que condujo hasta el diagnóstico de EC.

Observación clínica

Niña de 13 años de edad con SD que ingresa enviada por su pediatra a causa de anemia. Antecedente de canal auriculoventricular intervenido al año de edad con

pequeña comunicación interventricular (CIV) residual asintomática. La enfermedad actual se inicia unas cuatro semanas antes con astenia, anorexia y alteración del ritmo intestinal que alterna deposiciones diarreicas con normales. Recibe tratamiento con cotrimoxazol sin mejora. En los últimos días, la astenia es mucho más marcada y su pediatra constata al visitarla palidez de piel. La analítica sanguínea detecta una anemia importante, con cifra de hemoglobina de 4,7 g/dL, motivo por el cual la paciente ingresa de inmediato en el hospital. Unos días antes del inicio de la enfermedad actual había presentado algún vómito con restos de color oscuro, y refieren que últimamente las menstruaciones son abundantes. La exploración física muestra una frecuencia cardíaca de 106 latidos/minuto, presión arterial de 112/48 mmHg, estado general conservado, palidez de piel y de mucosas, auscultación cardíaca con soplo sistólico eyectivo en mesocardio y foco pulmonar, abdomen sin masas ni visceromegalias. No se observan lesiones en la piel ni se palpan adenopatías, y el nivel de conciencia es normal. La analítica sanguínea al ingreso muestra: hemoglobina, 4,5 g/dL; VCM, 80 fl; HCM, 21,6 pg; CHCM, 26,8 g/dL; IDH, 19,8%; leucocitos, 6.400/mL (75%N, 18%L, 7%M); plaquetas, 439.000/mL; cifra de reticulocitos, 7,6%; morfología de los eritrocitos: anisocitosis, hipocromía y policromasia; reacción de Coombs directa negativa; sideremia, 17 mg/dL; transferrina, 288 mg/dL; índice de saturación de transferrina, 4,6%; ferritina, 63 ng/mL; haptoglobina, 197 mg/dL; proteínas totales, 73 g/L; albúmina, 29 g/L. La determinación de glucosa, ionograma, urea, creatinina, aminotransferasas (AST, ALT), LDH, ácido fólico, vitamina B12 y pruebas de coagulación fueron normales. Se practica mielograma, con resultado de normalidad. La detección de sangre oculta en heces es negativa. La ecografía abdominal demuestra la presencia de una pequeña cantidad de líquido libre peritoneal sin otros hallazgos patológicos. El enema opaco es normal y la gamagrafía con tecnecio-99m excluye el divertículo de Meckel. La paciente recibió un total de 2 unidades de concentrado de hemáties, con aumento de la cifra de hemoglobina a 10,8 g/dL, tras lo cual inició tratamiento con sulfato de hierro. Con una orientación diagnóstica inicial de anemia normocítica hipocroma por probables pérdidas sanguíneas, la paciente fue dada de alta del hospital. Aproximadamente un mes después, presentó un episodio de dolor abdominal, vómitos y deposiciones diarreicas, por lo que volvió a ingresar en el hospital. La práctica de una ecografía abdominal demostró discreta ascitis y distensión del colon derecho con abundante contenido líquido; el coprocultivo y la detección de antígeno de rotavirus en heces fueron negativos. La detección de sangre oculta en heces dio positivo débil. La determinación de anticuerpos Ig A antiendomiso y antitransglutaminasa tisular resultó positiva. El estudio de excreción de grasas en heces fue normal. La práctica de una biopsia yeyunal mostró atrofia de vellosidades, compatible con EC. Se retiró el gluten de la dieta y se

continuó el tratamiento con sulfato de hierro, con buena evolución clínica y normalización analítica.

Discusión

Este caso clínico vuelve a mostrar que las personas con SD tienen predisposición a sufrir EC, y que una de las formas clínicas de presentación no digestiva más frecuente es la anemia.

La EC es un trastorno de tipo autoinmune desencadenado por un factor de tipo ambiental, el gluten, que es la principal proteína del trigo y de otros cereales similares, y que se produce en individuos genéticamente susceptibles. Afecta a adultos y a niños, con una tasa de entre un 0,3% y un 1% de la población europea y de las poblaciones descendientes de europeos. A pesar de que la tasa de diagnósticos ha aumentado, aún queda una proporción considerable de personas afectadas sin diagnosticar (5).

Son varias las condiciones que se asocian a un aumento de la prevalencia de EC: diabetes tipo I, tiroiditis autoinmune, SD, síndrome de Turner, síndrome de Williams, déficit de IgA y parientes de primer grado de enfermos celíacos (1).

Los pacientes con SD clásicamente pueden sufrir patologías de tipo gastrointestinal, como la atresia duodenal y la enfermedad de Hirschsprung. Desde 1975 se han publicado varios artículos que indican para la EC una prevalencia de entre un 4 y un 17% en personas afectas de este síndrome (3). Un estudio de Carnicer J et al. demuestra una prevalencia mínima registrada del 13,6% en el área de referencia de un hospital de Cataluña (6).

Las personas con SD también pueden sufrir con mayor frecuencia trastornos hematológicos mieloproliferativos, como el trastorno mieloproliferativo transitorio, la leucemia mieloide aguda y la leucemia linfoblástica aguda (4). En el caso presentado, una anemia importante podía hacer pensar en alguna de estas complicaciones hematológicas, pero la normalidad de las otras dos series hematopoyéticas y del examen de la médula ósea las descartaron.

La mayoría de niños con EC presentan síntomas gastrointestinales como diarrea, dolor abdominal, vómitos, constipación, distensión abdominal y retraso de crecimiento. Una parte importante de pacientes con EC puede presentar manifestaciones extradiigestivas, como dermatitis herpetiforme, hipoplasia del esmalte dental de la dentición permanente, osteopenia/osteoporosis, talla baja, retraso puberal, trastornos conductuales y anemia por déficit de hierro que no responde al tratamiento con hierro oral. Si bien los niños con SD y EC presentan en general sintomatología gastrointestinal, aproximadamente un tercio de ellos no tienen síntomas gastrointestinales y se presentan con anemia y ferropenia, hipocalcemia y retraso de peso y talla (1). La sintomatología (astenia, anorexia) que presentaba la paciente objeto de este estudio se atribuyó a la importante anemia que tenía, pero en su historia clínica también se

reflejaba una sintomatología gastrointestinal en forma de diarrea intermitente a la que probablemente no se le dio la suficiente importancia en el primer ingreso.

El diagnóstico de confirmación de la enfermedad es la biopsia de intestino delgado, pero previamente se recurre a las pruebas serológicas para identificar a los individuos a los que se les indicará una biopsia. Son varias las pruebas de las que se dispone: anticuerpos IgG e IgA antigliadina, IgA antirreticulina, IgA antiendomiso e IgA antitransglutaminasa tisular. Los anticuerpos antiendomiso y antitransglutaminasa tisular son los más sensibles y específicos para identificar individuos con EC. Los anticuerpos antigliadina ya no se recomiendan para identificar individuos con EC debido a su baja sensibilidad y especificidad (7).

La susceptibilidad a la EC está determinada en parte por una fuerte asociación con determinadas variantes (alelos) de las moléculas DQ2 y DQ8 del sistema HLA de clase II. En un 90-95% de los pacientes con EC se identifica el alelo HLA-DQ2, y en la mayoría de los pacientes restantes, el HLA-DQ8. Como estos alelos se pueden hallar en un 30-40% de la población general (especialmente el DQ2), su ausencia es importante por su gran valor predictivo negativo. El desarrollo de la EC es claramente poligénico, con la presencia de DQ2 o DQ8 como componentes esenciales. Otros genes no HLA también pueden estar implicados. La EC en las personas con SD está principalmente asociada a la presencia de DQ2, con una tasa de portadores del alelo cercana al 100%. Algunos pocos individuos con SD y EC son portadores de DQ8. No se ha encontrado asociación de EC en ninguno de los locus descubiertos en el cromosoma 21. Se desconoce, por lo tanto, la razón de la asociación de EC y SD y la variabilidad de frecuencia de esta enfermedad en los pacientes con SD (1,7).

La confirmación diagnóstica de la EC requiere la práctica sistemática de una biopsia intestinal. En los niños de más de 2 años de edad que presentan sintomatología sugestiva de EC, los hallazgos característicos en la biopsia de intestino delgado y una resolución clara de la sintomatología tras instaurar una dieta sin gluten permiten establecer un diagnóstico definitivo de EC, sin necesidad de biopsias posteriores (1). Dadas las características de los pacientes con SD, puede resultar difícil realizar la biopsia por vía oral con cápsula de succión, lo que hace preferible la práctica vía endoscópica con sedación, que además permite inspeccionar la mucosa y obtener varias muestras de distintos lugares (8).

Teniendo en cuenta los datos que demuestran que la incidencia de EC en los pacientes con SD es mayor que en la población general, parece lógica la necesidad de hacer un cribado de EC a todas las personas que presentan este síndrome (4). El cribado universal se ha recomendado desde trabajos publicados en la literatura, organizaciones profesionales y guías de salud. La mayoría de estudios de cribado utilizan la determinación de anticuerpos IgA antiendomiso y, más reciente-

mente, de antitransglutaminasa tisular (8). Algunos autores llegan a la conclusión de que hacen falta más estudios para poder hacer una recomendación de cribado universal basada en la evidencia (9). En este sentido, un estudio reciente sobre el coste-beneficio del cribado de EC en niños asintomáticos con SD para prevenir linfomas también llega a la conclusión de que se necesitan más datos para poder recomendarlo (10).

El tratamiento de la EC implica retirar el gluten de la dieta para toda la vida, es decir, los alimentos que contienen trigo, centeno y cebada. Algunos estudios clínicos sugieren que la avena es bien tolerada por la mayor parte de pacientes con enfermedad celíaca y puede mejorar el contenido nutricional de la dieta y la calidad de vida. Una vez establecido el diagnóstico de la enfermedad, hay que tratar las deficiencias de vitaminas y minerales que sufren estos pacientes (7). En el caso presentado, la suplementación con hierro resultó necesaria y fundamental para recuperar la ferropenia y la anemia que presentaba la niña. Estos pacientes se benefician del apoyo de organizaciones como fuente muy valiosa de información, sobre todo en temas relacionados con la dieta (Celíacos de Catalunya, www.celiacscatalunya.org; PACE en el estado español, www.celiacos.org). Es muy importante seguir una dieta totalmente exenta de gluten para evitar complicaciones que podrían aparecer a largo plazo, como el adenocarcinoma intestinal, la enteropatía asociada a linfoma de células T y la enfermedad celíaca refractaria.

En conclusión, los pacientes con SD presentan mayor predisposición a sufrir EC, razón por la cual diversos autores e instituciones recomiendan la práctica de cribado en este grupo de pacientes. Es importante tener un alto índice de sospecha de EC en las personas con SD, sobre todo si presentan sintomatología gastrointestinal, retraso de crecimiento o anemia de tipo ferropénico, a fin de realizar un diagnóstico relativamente precoz y evitar complicaciones a largo plazo.

Bibliografía

- Hill ID, Dirks MH, Liptak GS, Colletti RB, Fasano A, Guandalini S et al. Guideline for the diagnosis and treatment of celiac disease in children: recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2005; 40: 1-19.
- Uibo O, Teesalu K, Metsküla K, Reimand T, Saat R, Sillat T et al. Screening for celiac disease in Down's syndrome patients revealed cases of subtotal villous atrophy without typical for celiac disease HLA-DQ and tissue transglutaminase antibodies. *World J Gastroenterol* 2006; 12: 1430-4.
- Walker-Smith JA. Celiac disease and Down syndrome. *J Pediatr* 2000; 137: 743-4.
- Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. *Lancet* 2003; 361: 1281-9.
- Pratesi R, Gandolfi L. Celiac disease: a disease with many faces. *J Pediatr (Rio J)* 2005; 81: 357-8.
- Carnicer J, C Farre, J Artigas, I.Lorente, G.Ruiz, MJ Amengual et al. Prevalencia de enfermedad celíaca en el síndrome de Down. *SD-DS Rev Méd Intern Sínd Down* 1997; (2): 1-4.
- Green PH, Cellier C. Celiac disease. *N Engl J Med* 2007;357:1731-43.
- Bonamico M. Wich is the best screening test for celiac disease in Down syndrome children?. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2005; 40: 125-7.
- Kawatu D, Leleiko NS. Screening for celiac disease in asymptomatic children with Down syndrome: cost-effectiveness of preventing lymphoma. *Pediatrics* 2006; 118: 816-7.
- Swigonski NL, Kuhlenschmidt HL, Bull MJ, Corkins MR, Downs SM. Screening for celiac disease in asymptomatic children with Down syndrome: cost-effectiveness of preventing lymphoma. *Pediatrics* 2006; 118: 594-602.

FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN

C/ Comte Borrell, 201 - 08029 BARCELONA

Deseo recibir cuatrimestralmente y de forma gratuita la revista *SD-DS. REVISTA MÉDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN*. Remítanla, por favor, a la siguiente dirección:

CATALÁN ESPAÑOL

Nombre:

Domicilio:

C. Postal: Población:

Deseo, para colaborar con la FCSO, a partir del próximo número, recibir la revista por correo electrónico.

E-mail:

Profesión:

Firma:

Especialidad:

Fecha:

Nota: Fotocopiar esta parte y enviarla por fax (932 157 699) o por correo ordinario a la FCSO. Gracias.

«**Política de confidencialidad:** En cumplimiento de aquello que dispone la Ley Orgánica de Protección de Datos 15/1999, de 13 de diciembre, le informamos que sus datos están incluidos en un fichero automatizado titularidad de la Fundació Catalana Síndrome de Down. Sus datos serán tratados, garantizando siempre la confidencialidad de los mismos con la única y exclusiva finalidad de enviarle información sobre las actividades que realiza la Fundación, con finalidad divulgativa e informativa, y le garantizamos que en ningún caso se produce una cesión a terceros de los mismos. Usted puede ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición de sus datos, enviándonos comunicación por escrito a la Fundació Catalana Síndrome de Down, C/ Comte Borrell, 201-203, Entl. 08029 Barcelona.»

Avances psicopedagógicos

Difundir las buenas prácticas de escuela inclusiva en Cataluña

Emili Grande

Director técnico, Federación ECOM.

Correspondencia:

Federación ECOM

Gran Via de les Corts Catalanes, 562, pral. 2ª

08011 Barcelona

Artículo recibido: 28.02.08

Resumen

La Plataforma Ciudadana para una Escuela Inclusiva en Cataluña está formada por un conjunto de entidades y personas que cooperamos en pos de promover en Cataluña una enseñanza pública y concertada inclusiva y de calidad para todos.

Los niños o jóvenes con discapacidad deben tener garantizado el acceso a la misma oferta educativa que cualquier niño o joven de su edad. Su integración con otros niños y jóvenes sin discapacidad representa una experiencia educativa y de convivencia para todos, que enseñará a los primeros a mejorar su autonomía y sus capacidades de interacción con iguales y a los demás miembros del aula, incluidos maestros y educadores, a convivir con gente diversa.

Las cifras de escolarización inclusiva en Cataluña rondan el 65% en los centros de enseñanza ordinarios en las etapas de educación infantil y primaria, pero este porcentaje cae drásticamente en los cursos de Enseñanza Secundaria Obligatoria (ESO).

Con vistas a dar un nuevo impulso a este proceso, la Plataforma ha emprendido una iniciativa para identificar, reconocer y difundir «Buenas prácticas de escuela inclusiva en Cataluña». En este artículo se explican los criterios para la clasificación como buena práctica de escuela inclusiva y se presentan los datos obtenidos de la primera experiencia.

Palabras clave: Escuela inclusiva. Inclusión. Innovación. Normalización y sectorización.

Disseminating Good Practices for Inclusive Schooling in Catalonia

Abstract

Plataforma Ciutadana per a una Escola Inclusiva a Catalunya (Citizen Alliance for Inclusive Schooling in Catalonia) is a group of organizations and individuals working together to promote high-quality inclusive schooling for all in government schools and subsidized schools in Catalonia.

Children with disabilities must have guaranteed access to the same schooling as their age-peers. Integration with other children who do not have disabilities is an educational experience for all those involved, as well as an opportunity to learn to live together: while children with disabilities learn to be more independent and improve their peer-relating skills; the rest of the classroom community, including teachers and other teaching staff, learn to live alongside others who are different.

Whereas the rate of inclusive schooling in Catalonia is close to 65% for mainstream schools providing preschool (0-5) and primary (6-11) school education, there is a sharp drop at the level of compulsory secondary (12-15) schooling.

To boost the inclusion process, the Alliance has launched an initiative to identify, recognize and disseminate «Good Inclusive Schooling Practices in Catalonia». The present article outlines identified good practices and discusses early results.

Keywords: Inclusive schooling. Inclusiveness. Innovation. Mainstreaming and Sectoralization.

Nadie pone en duda hoy en día la gran importancia de la inclusión escolar tanto en lo relativo a la forma-

ción de todos los menores en valores, civismo, actitudes, habilidades sociales y educación para la convivencia y el desarrollo personal como en lo referente al correcto desarrollo de los menores que tienen alguna discapacidad.

Por otro lado, el fenómeno de la inmigración, también presente en escuelas e institutos, acentúa cada vez más la diversidad de los niños y jóvenes escolarizados, al incorporar alumnos de otras culturas, otros idiomas y otras necesidades concretas.

Dentro de esta diversidad, es cierto que los niños y jóvenes con discapacidad necesitan una atención específica, pero también lo es que, como ciudadanos de pleno derecho, deben tener garantizado el acceso a la misma oferta educativa que el resto de los niños y jóvenes de su edad. En cualquier caso, su integración con otros niños y jóvenes sin discapacidad puede ser una experiencia educativa y de convivencia para todos, que enseñará a los primeros a mejorar su autonomía y sus capacidades de interacción con iguales y a los demás miembros del aula, incluidos maestros y educadores, a convivir con gente diversa.

La inclusión escolar del alumnado con discapacidades en Cataluña es un proceso que ya empieza a acumular cierto bagaje de experiencia. Desde que en 1984 se publicó en Cataluña el Decreto 117, se ha pasado por distintos períodos, algunos no exentos de polémica y conflicto y, pese a los incuestionables avances, lo cierto es que en Cataluña no hemos superado el nivel del 65% de escolarización en los centros educativos ordinarios para las etapas de educación infantil y primaria, y que este porcentaje cae drásticamente en el caso de los cursos de Educación Secundaria Obligatoria (ESO).

Por todo ello, las entidades que se agrupan en la Plataforma Ciudadana para una Escuela Inclusiva en Cataluña han considerado oportuno dar al proceso un nuevo impulso que permita pasar del hecho irreversible que es hoy la inclusión escolar al convencimiento de la eficacia de la Escuela Inclusiva. Un nuevo impulso que acompañe a la futura Ley de Educación en Cataluña y que permita una implantación verdaderamente entusiasta de la Escuela Inclusiva ante los desafíos que plantea.

La Plataforma ha recabado la colaboración de otras ocho organizaciones: la Federación de Asociaciones de Padres de Alumnos de Cataluña (FAPAC), la Federación de Asociaciones de Padres de Alumnos de Educación Secundaria (FAPAES), la Asociación Catalana de Profesionales de los Equipos de Asesoramiento Psicopedagógico, la Federación de Movimientos de Renovación Pedagógica de Cataluña, la Asociación de Maestros Rosa Sensat, la Asociación Catalana de Profesionales de Centros de Recursos Pedagógicos, el Secretariado de la Escuela Rural y la Asociación de Directivos de los Centros Educativos Públicos de Primaria y Secundaria (AXIA). Juntas, han emprendido la iniciativa de identificar, reconocer y difundir «Buenas prácticas de escuela inclusiva en Cataluña».

Con este proyecto se quiere alcanzar una serie de objetivos:

– Reconocer las prácticas educativas que estimulan y ponen en marcha los principios de la Escuela Inclusiva recogidos en el Manifiesto elaborado por la Plataforma Ciudadana por una Escuela Inclusiva de Cataluña:

● *Normalización y sectorización de los servicios.* La escuela ordinaria es la que tiene que responder al derecho a la educación y garantizarlo con criterio de proximidad, allá donde residan los escolares.

● *Inclusión escolar y social.* Se entiende como tal el proceso de transformación en el que los centros educativos evolucionan en respuesta a la diversidad del alumnado que tienen escolarizado, identificando y eliminando las barreras que dicho entorno pone a su aprendizaje, socialización y participación, y sin por ello dejar de capacitar y reforzar al alumnado a partir de sus capacidades y potencialidades. Desde esta perspectiva, la evaluación, de proceso y de resultados, valora tanto al alumno como al propio centro.

● *Personalización de la respuesta.*

– Promover un mayor análisis y una mayor reflexión sobre la práctica inclusiva, estimulando la redacción de informes y la documentación de los mismos.

– Incentivar y estimular nuevas experiencias mediante la difusión de prácticas ejemplificadoras. Aprovechar las buenas prácticas existentes, ya que a veces quedan aisladas y se hace difícil acceder a ellas y sacarles partido.

Para recoger las experiencias y poder valorarlas, se han identificado una serie de criterios que pueden señalarlas como buena práctica de escuela inclusiva:

● Escolarización de alumnos con discapacidad con criterios de máxima interacción con su curso o ciclo de referencia, con vistas a favorecer que el alumnado con y sin discapacidad comparta actividades (en el aula ordinaria, en el patio y en las salidas) que todos disfruten y aprovechen, y que dicha práctica no se reduzca a casos puntuales o situaciones ocasionales, sino que sea la realidad habitual del centro.

● Participación de las familias, tanto del alumnado con discapacidad como del resto del alumnado, en las actividades generales del centro y en las actividades del aula. Conocimiento e implicación en la experiencia.

● Programación sistemática de la práctica educativa y adecuación a las circunstancias de cada alumno: existencia de PEI (Plan Educativo Individualizado), ACI (Adaptación Curricular Individualizada), etc.

● Grado de articulación entre los distintos agentes que intervienen en el proceso educativo de los alumnos con discapacidad (tutoría y profesorado de ordinaria, profesorado especialista y otros profesionales de educación especial, Equipo de Asesoramiento Psicopedagógico, otros profesionales externos, familia, etc.) para poder consensuar un itinerario personalizado coherente.

● Aprovechamiento de los recursos disponibles en el centro con vistas a favorecer la convivencia y el aprendizaje conjunto; generación de nuevos recursos y aprovechamiento de recursos naturales (amigos, familia,

vecinos y organizaciones del barrio, instalaciones y servicios municipales u otros).

- Evaluación sistematizada de los progresos del alumnado con discapacidad en los aspectos cognitivo, relacional y personal; evaluación de la adecuación de la respuesta educativa a las necesidades de todo el alumnado e introducción de las medidas de mejora que sean más oportunas.

- Esfuerzo del centro para identificar las barreras existentes al aprendizaje, a la participación y a la socialización del alumnado con discapacidad, y para buscar estrategias y fórmulas de funcionamiento del centro con vistas a eliminarlas o minimizarlas cuanto sea posible.

- Coordinación con otros estamentos educativos y/o sociales del entorno: AMPA (Asociación de Madres y Padres de Alumnos), entidades del territorio, etc., valorando el carácter de escuela abierta a la realidad del barrio o de la zona en la que está ubicada.

- Participación en actividades extraescolares. Participación en actividades de comedor, transporte y extraescolares.

- Orientación, derivación y acompañamiento en la promoción entre ciclos y etapas y, sobre todo, en los cambios de centro.

- Colaboración con asociaciones específicas de la discapacidad para una mejor difusión entre la comunidad educativa de información sobre aspectos concretos de las distintas discapacidades, y orientación en busca de sugerencias para la mejora de la escolarización del alumnado con discapacidad.

- Documentación, entendida en el sentido de que la práctica busque referencias en otras investigaciones o experiencias o sea réplica de ellas, fundamentando sus hipótesis de trabajo y de obtención de resultados en esos antecedentes. Esta circunstancia estará debidamente documentada y se referenciará la bibliografía oportuna.

- Innovación, en el sentido de que la práctica introduzca elementos poco comunes, novedosos o no lo bastante comprobados, y que incluya como objetivos la validación de la eficacia (obtiene los resultados que predice) y/o la eficiencia (obtiene los resultados con una buena relación esfuerzo/rendimiento).

- Resultados redactados en forma de objetivos y evaluados adecuadamente, aunque también pueden incluirse en la evaluación resultados no previstos. Los resultados deberán referirse al siguiente ámbito: aprendizajes asimilados por el alumnado con discapacidad en su proceso de consecución de la máxima extensión posible en el currículum educativo del nivel que cursa.

- Resultados redactados en forma de objetivos y evaluados adecuadamente, aunque también pueden incluirse en la evaluación resultados no previstos. Los resultados deberán referirse al siguiente ámbito: beneficios obtenidos por el alumnado sin discapacidad.

- Resultados redactados en forma de objetivos y evaluados adecuadamente, aunque también pueden incluirse en la evaluación resultados no previstos. Los re-

sultados deberán referirse al siguiente ámbito: satisfacción de las distintas personas implicadas en la práctica en lo que respecta al cumplimiento de las expectativas y a la buena valoración de su participación en la consecución de los objetivos y en el proceso.

- Generalización y posibilidad de traslación a la práctica en otros contextos; capacidad ejemplificadora y motivadora de nuevas experiencias; existencia de indicaciones que permitan trasladar la experiencia a otras situaciones o centros.

En esta primera convocatoria se han presentado 27 experiencias de diversos puntos de la geografía catalana y diversas también en cuanto a tipo y titularidad del centro. La Tabla I resume la procedencia de las experiencias recogidas.

Tabla I. Procedencia de las experiencias recogidas.

Total experiencias presentadas	27
Tipo de centro	11 CEIP 9 IES 1 Parvulario 6 Otros (Todas las etapas)
Titularidad	20 centros públicos 7 centros privados concertados
Comarcas	7 Barcelonès 6 Baix Llobregat 3 Vallès Occidental 2 Garraf 2 Baix Camp 1 Vallès Oriental 1 Maresme 1 Garrotxa 1 Alt Camp 1 Baix Ebre 1 Tarragonès 1 Segrià

CEIP: Centro de Educación Infantil y Primaria; IES: Instituto de Educación Secundaria.

Como resultado de la valoración de estas acciones, se desprende que entre un 70% y un 100% de los criterios de inclusión están presentes en 17 centros de una manera clara.

Por otra parte, la valoración nos ha permitido clasificar las experiencias en tres categorías:

- **Desarrollan una unidad didáctica:** Explican cómo llevan a efecto la inclusión escolar de uno o más alumnos con discapacidad a través de un determinado tema o asignatura.

- **Desarrollan aspectos del funcionamiento global del centro** destinados a llevar a efecto la inclusión escolar. Por lo general, se trata de centros en los que el Equipo Directivo ha asumido el objetivo de que el centro sea inclusivo y que llevan varios años escolarizando a alumnos con discapacidad. A lo largo del

tiempo han ido incorporando medidas de organización interna que han facilitado mejor el objetivo de la inclusión.

Desarrollan estrategias para incorporar por primera vez en el centro la inclusión escolar de alumnos con discapacidad: se trata de centros que están en una fase inicial de escolarización de alumnos con discapacidad y que ponen en marcha una serie de estrategias para facilitar una actitud favorable por parte de to-

dos: claustro, AMPA, alumnos sin discapacidad, ciudadanía en general.

La primera edición del proyecto de recogida y difusión de «Buenas prácticas de escuela intensiva en Cataluña» concluyó en el mes de enero con unas jornadas de debate y reflexión y con la posterior publicación en el primer semestre del año 2008 de las experiencias que se consideran más interesantes por su poder motivador y ejemplificador.

Cartas al director

**Dr. J.A. Hermida Pérez¹, Dr. J.F. Loro Ferrer²,
Dra. L. R. Pérez-Santana³**

¹ Servicio de Urgencias, Centro de Salud de Los Llanos de Aridane. Santa Cruz de Tenerife. España. Doctor en Medicina por la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria (ULPGC). Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Especialista en Urología, Instituto Superior de Ciencias Médicas. Camagüey. Cuba.

² Profesor de Farmacología. Departamento de Ciencias Clínicas. Facultad de Medicina. ULPGC.

³ Profesora de Morfología. Facultad de Medicina. ULPGC.

Correspondencia:

Dr. José Alberto Hermida Pérez
Avda. Carlos Francisco Lorenzo Navarro, 56, 3ºA.
Los Llanos de Aridane. Sta Cruz de Tenerife. España.
e-mail: hermidana@yahoo.es.

Sr. Director:

El síndrome de Down (SD) se asocia a una especial predisposición a las infecciones del tracto respiratorio en el curso de los primeros años de vida. Un factor determinante es el déficit inmunitario que presentan estos pacientes. Dentro de los agentes etiológicos causantes de neumonía en la infancia hay que destacar el *Mycoplasma pneumoniae*, responsable de neumonías atípicas. Afecta más a menudo a niños mayores de 5 años, provocando en general una clínica poco grave y autolimitada. Sin embargo en el caso de niños con SD o con déficits inmunitarios la evolución puede ser tórpida y de especial gravedad (1).

Queremos reseñar el caso de un varón de 44 años, con SD, que acude al servicio de urgencias por presentar dificultad respiratoria, fiebre y tos de 5 días de evolución. Auscultación cardíaca: ruidos cardíacos taquicárdicos, soplo sistólico grado II/IV más audible en foco mitral, auscultación respiratoria: murmullo vesicular disminuido en base derecha, se auscultan crepitantes, temperatura de 38,2°C. La Rx de tórax muestra imagen de condensación inflamatoria en lóbulo inferior del pulmón derecho, compatible con una Neumonía (Fig. 1), por lo que se le remite al Hospital.

Además del retraso mental y la dismorfia craneofa-

cial que caracteriza a estas personas, suelen presentarse con frecuencia malformaciones cardíacas congénitas (MCC), así como un aumento de la susceptibilidad a las infecciones, en especial las respiratorias (2). En un trabajo publicado con una casuística de 109 pacientes con SD que habían padecido infecciones respiratorias, se detectan 19 bronconeumonías (31,15%) y 2 neumonías (3,30%), siendo la bronconeumonía, las MCC y la asociación de ambas las principales causas de muerte (3).

En la etapa de adolescencia o adulto joven pueden aparecer defectos en las válvulas cardíacas, con mayor frecuencia, prolapso de la válvula mitral; en nuestro paciente, la auscultación de un soplo en foco mitral pudiera alertar sobre la posibilidad de afectación mitral, lo que destacamos en el informe de remisión al hospital (4).

Sería de gran importancia, una vez realizado el diagnóstico clínico y radiológico inicial de la neumonía, tener en cuenta el diagnóstico hospitalario final de la misma: etiología, analíticas, tipo, evolución y tratamiento, así como una confirmación de la sospecha clínica de prolapso de la mitral, por ecocardiografía u otro diagnóstico por imagen, lo que nos resultó imposible ya que nuestra práctica clínica diaria la realizamos como Médico de un Servicio de Urgencias en un Centro de Salud, en el marco de la Atención Primaria, por lo que en la gran mayoría de las ocasiones perdemos contacto con el paciente, ya que el seguimiento lo hace su médico de cabecera. No obstante con nuestra comunicación queremos alertar sobre la importancia de tener en cuenta la probabilidad que tienen los pacientes con SD de padecer neumonía, resaltando la necesidad de pensar y descartar la presencia de afectación del tracto respiratorio inferior en estos pacientes ante la presentación de una infección respiratoria aparentemente leve, y destacar que esta patología tiene una gran morbimortalidad en estos enfermos, lo que se ha demostrado en diferentes estudios que se han realizado al respecto (1, 3).



Fig. 1. Rx de tórax vista AP donde se observa una imagen de condensación inflamatoria en el lóbulo inferior del pulmón derecho compatible con una neumonía.

Bibliografía

1. Corretger JM, Bartrons J. Neumonía grave por *Mycoplasma pneumoniae* en el síndrome de Down. SD-DS Rev. Méd. Intern. Síndrome Down 2000; 4: 41-43.
2. Borbolla L. Un tema de actualidad: El Síndrome de Down. Rev Cubana Pediatr 1988; 60: 1078-1087.
3. Dyce Gordon E, Betharte Sotomayor Y, Dyce Gordon B. Infecciones respiratorias en niños con síndrome de Down. Archivo Médico de Camagüey 1997; 1: 1025-55.
4. McElhinney DB, Straka M, Goldmuntz E, et al. Correlation between abnormal cardiac physical examination and echocardiographic finding in neonates with Down syndrome. Am J Med Genet 2002; 113: 238-41.

Noticias

Cruz de Oro de la Orden Civil de la Solidaridad Social a Montserrat Trueta.

El 23 de Enero de 2008, Montserrat Trueta, presidenta de la Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD), recibe de manos de la Reina Doña Sofía la «Cruz de Oro de la Orden Civil de la Solidaridad Social 2007», otorgada por el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Este Premio es concedido anualmente por el Ministerio, a propuesta de la Secretaría de Estado de Servicios Sociales, y reconoce a personas y entidades que han destacado por su labor humanitaria con los sectores más desfavorecidos de la sociedad.

La Sra. Montserrat Trueta recibe este premio como reconocimiento a una larga vida dedicada a la atención y la defensa de los derechos de las personas con discapacidad intelectual (DI) y su labor en la FCSD.



La Sra. Trueta ha dedicado gran parte de su vida a la atención de las personas con síndrome de Down (SD) y DI desde la FCSD, de la que fue fundadora.

En la FCSD se trabaja para mejorar la vida de las personas con DI y en el estudio e investigación en los ámbitos médico, psicológico, pedagógico y social, ayudando a desplegar todas las capacidades de estas personas y a facilitarles la integración social. Esta Fundación ha ayudado a miles de personas con SD y ha dado esperanza a sus familias.

La Fundación Down Zaragoza y Master D lideran un proyecto europeo dentro del programa «Leonardo da Vinci»: Proyecto «PoD», junto con otros socios y entidades. Diversas asociaciones europeas asesoran en las cuestiones técnicas de diseño de nuevas tecnologías.

El objetivo principal es diseñar, desarrollar e implantar una innovadora y accesible herramienta formativa en soporte digital (DVD) dirigida a familiares que les ayude a estimular y educar a las personas con síndrome de Down durante el desarrollo de su vida.

El proyecto consta de varias fases sucesivas y complementarias. La duración total del mismo es de 24 meses (empezó en octubre de 2007 y terminará en septiembre de 2009). Los días 10-11 de enero se realizó en Zaragoza la primera reunión trasnacional donde se establecieron las bases comunes para realizar el análisis de necesidades (primera fase) que terminará en junio de este mismo año.

Para más información o colaboración, puede contactarse con Pilar Villarrocha Ardisa, Fundación Down Zaragoza, en el teléfono 976 388 855 o en la dirección de correo atcoord-rrhh@downzaragoza.org.