

SD

SÍNDROME DE DOWN Y AUTISMO: CUANDO DOS MUNDOS SE ENCUENTRAN

Una guía para padres
y profesionales

Margaret Froehlke
Robin Zaborek
Coordinadoras



FUNDACION
IBEROAMERICANA
DOWN21

ÍNDICE

Colaboradores.

Presentación a la edición española.

Prólogo.

Introducción.

Margaret Froehlike y Robin Zaborek

- 1. Introducción al diagnóstico SD-TEA. El recorrido de una familia.**
Robert Froehlike y Margaret Froehlike
- 2. Pero es que yo ya me estaba acostumbrando a Holanda. El ajuste al diagnóstico de autismo.**
Sarah A. Hartway
- 3. La genética del síndrome de Down y del trastorno de espectro autista.**
Ellen Roy Elias
- 4. Problemas médicos en personas con SD-TEA.**
Fran Hickey
- 5. Cuando se sospecha autismo en adolescentes y adultos con síndrome de Down.**
Dennis E. McGuire, Elina R. Manghi, Brian Chicoine
- 6. Conseguir el máximo de vuestras visitas al doctor. Recomendaciones a los padres y profesionales sanitarios.**
Laura Pickler, MD, y Kimberly Bonello
- 7. Cómo se manifiesta el autismo en un niño con síndrome de Down. El fenotipo conductual.**
Susan Hepburn y Deborah J. Fidler
- 8. Cuidados de salud oro-dental. Encontrar el camino para un niño con síndrome de Down y trastorno de espectro autista.**
David A. Tesini y Kristi Seibel

9. **Tratamientos conductuales para los problemas de sueño en personas con SD-TEA.**
Terry Katz y Ann Reynolds
10. **La importancia de la coordinación en los cuidados a los niños con SD-TEA.**
Cordelia Robinson
11. **Encarar las conductas problemáticas en las personas con SD-TEA.**
Sam Towers
12. **Diseñar programas educativos para estudiantes con SD-TEA.**
Patti McVay
13. **Desafíos multiculturales: Coexistencia de síndrome de Down y autismo.**
Elina R. Manghi
14. **Planificación financiera de la vida para las personas con SD-TEA.**
Hal Wright
15. **Encontrar el apoyo y el entusiasmo para la jornada. Consejos de una madre experimentada.**
Robin Zaborek

COLABORADORES

Kimberly Bonello, madre de tres hijos; el más pequeño es un joven adulto con SD-TEA. Fundó *Parent Advocates Lending Support*, y está implicada en *Down-Syndrome-Autism Connection™* en Colorado.

Brian Chicoine, MS, es cofundador y Director Médico del *Adult Down Syndrome Center*, en el *Lutheran General Hospital* (Park Ridge, Illinois).

Ellen Roy Elias, MD, FAAP, FACMG. Directora del *Special Care Clinic at Children's Hospital Colorado*. Especialista en Pediatría, Genética Clínica y Discapacidades del Neurodesarrollo.

Deborah J. Fidler, PhD. Profesora Asociada en el *Human Development and Family Studies, Colorado State University*, y en *Department of Pediatrics en la University of Colorado Health Sciences Center*.

Margaret Froehle, RN, BSN, Madre de cuatro hijos, uno de los cuales tiene SD-TEA. Se graduó como enfermera en *Wayne State University*. Trabajó como directora ejecutiva de la *Denver Adult Down Syndrome Clinic*.

Robert Froehle, MD. Graduado como MD en *St. Louis University*. Ha sido director del *Sparrow Hospital Inpatient Pediatric Service en Lansing, Michigan*.

Sarah Hartway, RN, MS. Vicepresidenta de *Down Syndrome Pregnancy, Inc*; miembro del Consejo directivo del *Down Syndrome-Autism Connection™*. Madre de tres hijos, uno de los cuales tiene síndrome de Down. Instructora clínica en la *University of Colorado at Denver, College of Nursing*.

Susan Hepburn, PhD en Psicología Clínica. Profesora de Psiquiatría y Pediatría en la *University of Colorado School of Medicine*. Trabaja con las familias y las escuelas.

Fran Hickey, MD. Directora médica de *Anna and John J. Sie Center for Down Syndrome*, en *The Colorado Children's Hospital*. Fue Profesora asistente de Pediatría en *University of Cincinnati College of Medicine*.

Terry Katz, PhD. Es instructora senior y psicóloga en el Departamento de Pediatría de *University of Colorado School of Medicine*. Está implicada en el *Autism Treatment Network* de Estados Unidos y Canadá.

Elina R. Manghi, Psy D, LMFT. Terapeuta familiar y psicóloga pediatra. Participó en la creación de un grupo de apoyo para familias de habla española con chicos autistas: SALTO. Autora de numerosas publicaciones sobre autismo.

Dennis McGuire, PhD. Director de Servicios Psicosociales en el *Adult Down Syndrome Center del Lutheran General Hospital*. Realizó su doctorado en la *University of Illinois*, en Chicago.

Patti McVay, BS, MSE. Psicóloga, ha desarrollado múltiples puestos directivos en diversos centros educativos y departamentos estatales.

Susan Merrill, MD. Pediatra, Profesora Clínica de pediatría en *University of Colorado Health Sciences Center*.

Laura Pickler, MD, MPH. Profesora asistente de Medicina de Familia, Genética pediátrica y Otorinolaringología en *University of Colorado School of Medicine*. Es médico consultora en el departamento de Salud Pública de estado de Colorado, en el Programa de niños con necesidades especiales.

Ann Reynolds, PhD, RN, BS. Ha sido directora de JFH Partners, un programa interdepartamental de pediatría y psiquiatría en *Colorado University School of Medicine*. En la actualidad es profesora de Pediatría, Psiquiatría y Medicina Preventiva.

Kirsti Seibel, DMD. Se graduó como dentista en la *Tufts University School of Dental Medicine*. Trabaja en el *Massachusetts Dental Society Leadership Institute*. Educa a cuidadores de personas con necesidades especiales en el área de cuidados dentarios.

David A. Tesini, DMD, MS, FDS, ECSEd. Dentista pediátrico y profesor asociado en *Tufts School of Dental Medicine*. Especializado en el área de servicios a niños con necesidades especiales. Director del *MDS Council on Dental Health* en Massachusetts.

Sam Towers, M.Ed, propietario de *Towers Behavior Services, LLC*. Analista de conducta. Posee el grado de Master en Educación Especial por la *University of Northern Colorado*. Educador especial para niños con problemas de conducta.

Hal Wright, CFP®, padre de tres hijos uno de los cuales tiene síndrome de Down. BS por la *Tulane University, School of Engineering* y MBA en la *Loyola University*. *LPL Financial Planner and Investment Advisor Representative*.

Robin Zaborek, CDA, CNA. Cofundadora de *Down Syndrome-Autism Connection™*. Madre de cuatro hijos, uno de los cuales tiene síndrome de Down y la hija pequeña Janet Kay tenía síndrome de Down y autismo. Se graduó en *Beloit College*, y posee los títulos de Asociada al Desarrollo de Niños y Asistente de Enfermería.

PRESENTACIÓN A LA EDICIÓN ESPAÑOLA

Contra lo que inicialmente se afirmaba, sabemos desde hace varios años que algunas personas con síndrome de Down pueden presentar también trastornos del espectro autista en una proporción que está entre el 6 y el 12%¹; es decir, en proporción superior a la que se aprecia en la población general. Es un problema, pues, que se inserta dentro de lo que se conoce como diagnóstico dual, en el que, junto a la discapacidad intelectual propia del síndrome de Down, se suma otra afectación que atañe a la salud mental del individuo.

El problema, relativamente escaso en incidencia, es sin embargo grave porque compromete seriamente el desarrollo, la evolución y la calidad de vida de la persona con síndrome de Down y del entorno que le rodea, particularmente la familia. La lentitud en el desarrollo que observamos, o el retroceso que apreciamos, ¿son propios de un caso de síndrome de Down de evolución tórpida, o hay un problema adicional que exige una forma diferente de aproximación y estrategia educativas?

Bastantes individuos y sus familias han sufrido demasiado por no afrontar esta problemática con el debido conocimiento. La bibliografía mundial es escasa. Por eso, la aparición del libro *When Down Syndrome and Autism Intersect* en el año 2013 fue recibida con inmensa satisfacción por todos los sectores implicados —familias, cuidadores, educadores—, ya que se trató del primer libro en la literatura mundial que afrontaba este doble diagnóstico en su total complejidad. Con la virtud añadida de ofrecer aspectos muy prácticos de inmediata aplicación.

Nos complace ofrecer a la gran familia de habla española la traducción de este libro. Es obligado indicar que algunos capítulos están redactados desde la realidad USA; precisamente por su valor práctico, se atienen a esa realidad. Pero aun así, la base conceptual sobre la que se fundamentan las soluciones prácticas, es válida para todos los países. Incluso, muchas de esas soluciones pueden ser adaptadas a las necesidades y estructuras de cada país. ¿En dónde, por ejemplo, no hay minorías que requieren su propio modo de atención?

Esperamos que este libro ayude a dar conocimiento y energía a las familias para actuar en directo beneficio de sus hijos, e ilumine a cuidadores y educadores para aplicar la metodología precisa, hasta conseguir que la persona con síndrome de Down y trastorno del espectro autista disfrute de toda su capacidad de inclusión integrada en la sociedad.

Fundación Iberoamericana Down21

Junio 2017

¹Flórez J, Garvía B, Fernández-Olaria R. Síndrome de Down: Neurobiología, Neuropsicología, Salud mental. Fundación Iberoamericana Down21 y CEPE Editorial, Madrid 2015. (pp. 440-443).

editorialcepepe.es

PRÓLOGO

Susan Merrill, MD

Cuando Robin Zaborek dio a luz a su segundo hijo, yo era su pediatra y la pediatra del hospital me preguntó si podría darle la difícil noticia de que Tommy había nacido con el síndrome de Down. Aunque me sentía nerviosa, ya tenía establecida una buena relación con Tobin y pensé que sería mejor que la noticia viniera de mí. Había sido su pediatra durante tres años, y esta fue mi primera experiencia atendiendo a una familia con un hijo con síndrome de Down.

Cuando le di la noticia, Robin dijo: “Puedo manejarlo pero no sé si mi marido podrá”. Pero cuando hablé con su marido, Bob, me dijo que podría manejarlo pero no estaba seguro si Robin podría. Habiendo dicho los dos lo mismo sobre su pareja, supe que iban a ir bien.

Varios años después, Robin y Bob pensaron en adoptar una bebé, Janet Kay, que también tenía síndrome de Down. Además de presentar otros problemas, incluidos el haber nacido sin la mano izquierda y con ano imperforado, tenía una fuerte hipertensión pulmonar, con la posibilidad de terminar en grave insuficiencia cardíaca que podría causarle una muerte prematura. En un franco intercambio con Robin sobre el informe pesimista del cardiólogo y los demás problemas de Janet Kay, pregunté a Robin si comprendía la magnitud de tales problemas médicos. Pero para entonces, ella y Bob se habían enamorado de Janet Kay. Y así, entre Tommy y Janet Kay, Robin se convirtió en mi maestra sobre niños con necesidades especiales crónicas.

Es duro para una doctora admitir que no sabe nada sobre los diagnósticos de sus pacientes. Por eso es tan importante para los profesionales de la salud que escuchen a lo que cuentan los padres sobre sus hijos —con los que viven 24 horas al día. Después de que Tommy naciera, Robin se enseñó a sí misma sobre el síndrome de Down, lo suficiente como para que, cuando Janet Kay empezó a mostrar síntomas que no eran propios del síndrome de Down, como batir sus brazos y no hacer contacto ocular, se preguntara si su hija tendría autismo. Robin hubo de compartir conmigo sus preocupaciones a lo largo de varias visitas a mi consulta antes de que yo la refiriera a un especialista. En retrospectiva, ojalá hubiéramos reconocido antes el autismo, pero en una visita de ambulatorio aparecen muchos otros problemas y el tiempo de que se dispone es limitado.

Tras una primera evaluación, el especialista opinó que Janet Kay, entonces de 4 años, no tenía autismo. Pero Robin siguió estando sorprendida por lo diferente que Janet Kay se mostraba en comparación con otros niños con síndrome de Down. Volvió a verme cuando Janet Kay tenía 10 años, y dijo: “Creo que debe ser reevaluada”. Fue entonces cuando supimos que, en efecto, Janet Kay tenía una comorbilidad: síndrome de Down y trastorno del espectro autista (SD-TEA).

Como se expone en el capítulo 1 de este libro, ha sido sólo en los últimos 10-20 años cuando hemos aprendido que hasta un 18 por ciento de personas con síndrome de Down

tendrán también autismo o TEA. Esta es información que la mayoría de los profesionales sanitarios desconocen, y por eso subraya la importancia de esta guía de referencia. Cuanto antes se diagnostique el TEA en un niño con síndrome de Down, antes se iniciarán las intervenciones que son críticas para él. Actualmente, ya a los 18 meses los pediatras analizan en el niño un posible autismo. Los médicos están comenzando a darse cuenta de que con los diagnósticos duales, los problemas médicos se hacen más complicados. Por ejemplo, chicos con síndrome de Down tienen mayor riesgo de tener una enfermedad celíaca. El pediatra debe tener en mente estas conexiones.

Aunque es importante el progreso que se ha conseguido en términos de cobrar conciencia sobre estas discapacidades, lo que aprendí de Robin es la importancia que adquiere la asociación entre el profesional sanitario y los padres. Como doctora, a menudo te fijas en un problema de cada vez, por lo que a veces resulta difícil ver el cuadro en su conjunto. Esto es especialmente difícil en los niños con problemas múltiples, como es el caso del SD-TEA; por eso ayuda tanto la visión que ofrecen los padres. Son ellos quienes ven la conducta de sus hijos uno y otro día.

Al mismo tiempo, los profesionales sanitarios no pueden estar plenamente al día de cuanto evoluciona el conocimiento médico. Es ahí donde entran los padres como Robin Zaborek y Margaret Froehlke. En su empeño por hacer lo más posible para sus hijos, aprenden cuanto pueden, y en ese proceso se convierten en sus defensores. Robin y Margaret iniciaron un grupo de apoyo para otros padres que se enfrentan con el SD-TEA, y ambas (junto con Sarah Hartway) han organizado conjuntamente una conferencia anual por medio de Down Syndrome - Autism Connection™, reuniendo a padres y especialistas. Todo lo que tenemos que hacer los médicos es escuchar a estos padres.

Es mucho más fácil colaborar con los padres si uno mantiene el tipo de relación que yo tengo con Robin. Confié en ella lo suficiente como para mostrar mi ignorancia sobre el tema SD-TEA. Una de las cosas que más satisfacen siendo pediatra es desarrollar una relación abierta y honrada con los padres, de modo que pueda decir: "Realmente no tengo experiencia sobre esto, pero sé de gente a la que os puedo referir". Esto es también donde el concepto de "Hogar Médico" (descrito en el capítulo 6) adquiere toda su importancia, porque un equipo que consiste en el médico, enfermeras para necesidades especiales crónicas y otras personas, forman un conjunto capaz de asesorar y trabajar con quienes tienen las necesidades especiales.

Ella como primera cuidadora y yo como doctora, Robin y yo hemos caminado juntas durante más de 25 años. Le aplaudo a ella —y a Margaret— por esta nueva etapa del camino. Puesto que su conocimiento deriva tanto de su experiencia como de haber estudiado ellas mismas, su libro se convierte en un gran recurso tanto para los profesionales de la salud como para las familias, sobre todo para esos padres que no saben a dónde recurrir.

INTRODUCCIÓN

Margaret Froehlke y Robin Zaborek

Como padres de adolescentes en los que coexisten el síndrome de Down y los trastornos del espectro autista (TEA), concebimos este libro porque disponíamos de escasa información que nos guiara cuando nuestros hijos empezaban a mostrar conductas autistas, a lo largo del proceso de diagnóstico, y en etapas posteriores. Recordamos la angustia y el aislamiento que sentíamos al no vernos encajadas plenamente en la extensa comunidad del síndrome de Down. Recordamos cómo nos preguntábamos por qué nuestros hijos no se desarrollaban como sus compañeros con síndrome de Down, a pesar de que nos parecía que nosotras trabajábamos con el doble de intensidad que los demás padres, y con peores resultados. Soñábamos con disponer de una guía de recursos que ayudaran a padres y profesionales, de modo que sus diarias jornadas no fueran tan terribles, frustrantes y difíciles como las nuestras.

El libro *When Down Syndrome and Autism Intersect: A Guide to DS-ASD for Parents and Professionals* ha sido escrito en colaboración con especialistas que pueden ser padres y/o expertos en síndrome de Down, en autismo, o en una combinación de ambos cuadros. Los temas que se abordan cubren toda la vida y ofrecen valiosa información y datos que son actuales, basados en evidencias, y valiosos para mejorar las vidas de las personas con SD-TEA, y para ayudar a quienes los quieren y les atienden.

Para muchos de vosotros este tema puede resultar un concepto nuevo. Es posible que los padres que ahora vayan a leer este libro hayan recibido recientemente el diagnóstico de autismo para su hijo con síndrome de Down, y quieren saber lo más posible sobre cómo el autismo puede afectar a su querido hijo. Muchos padres cuentan que, aunque han sospechado la existencia de autismo durante un cierto tiempo, al llegar el diagnóstico se sienten como si el mundo se les hubiera derrumbado de nuevo, y puede dolerles intensamente. Otros simplemente no creen que su hijo pueda recibir un segundo diagnóstico grave, y se preguntan sobre la probabilidad de que les pueda haber sucedido a ellos. Y hasta puede haber padres, que andan luchando con múltiples problemas médicos además del síndrome de Down y del autismo, que se pregunten, “¿por qué no? ¡Si ya tiene todo lo demás!”.

El personal sanitario, el escolar y otros profesionales que pueden ser nuevos en el mundo del SD-TEA pueden verse perdidos sobre el modo de ayudar a las familias y de prestarles sus cuidados. Esperamos sinceramente que este libro os sirva de importante recurso en vuestro diario trabajo.

Creemos que es obligado que se tenga conciencia de que pueden coincidir el síndrome de Down y los TEA. Creemos también que es vital acrecentar la compasión y la comprensión hacia los individuos que los presentan, sus familiares y los profe-

sionales que los atienden, con el objetivo final de hacer que nuestros seres queridos vivan unas vidas sanas, seguras y alegres. Es nuestro deseo que cada miembro de una familia y cada profesional que atienda a un niño o adulto con SD-TEA, consigan el apoyo y recursos que necesitan, y tengan el claro convencimiento de que no se encuentran solos.

Editorial cepes.es

Algunas personas con síndrome de Down presentan también trastornos del espectro autista, en una proporción que está entre el 6 y el 12%, superior a la que se aprecia en la población general. Junto a la discapacidad intelectual propia del síndrome de Down, se suma otra afectación que atañe a la salud mental del individuo.

PVP 24,50 €



La lentitud en el desarrollo que, poco a poco, se instala en el niño, o incluso el retroceso que apreciamos, ¿son propios de un caso de síndrome de Down de evolución tórpida, o hay un problema adicional que exige una forma diferente de aproximación y estrategia educativas? El presente libro es traducción del primero aparecido en la literatura mundial (2013) que afronta este doble diagnóstico en su total complejidad: *When Down Syndrome and Autism Intersect*. Dirigido a familias y profesionales, aborda la problemática de manera global, práctica y de inmediata aplicación.

El problema, relativamente escaso en incidencia, es grave porque compromete seriamente el desarrollo, la evolución y la calidad de vida de la persona con síndrome de Down y del entorno que le rodea, particularmente la familia. Los diversos capítulos están escritos por un equipo de especialistas, bajo la dirección de dos madres que tienen un hijo con síndrome de Down y trastorno del espectro autista: Margaret Froehle y Robin Zaborek. Ambas son pioneras en la organización de instituciones especializadas. La edición española incorpora la actualización de algunos temas cuyo conocimiento evoluciona de forma rápida.

El libro da instrumentos a las familias para actuar en directo beneficio de sus hijos, e ilumina a cuidadores y educadores para aplicar la metodología precisa, hasta conseguir que la persona con síndrome de Down y trastorno del espectro autista disfrute de toda su capacidad para funcionar en la sociedad.

Patrocinan:



FUNDACION
IBEROAMERICANA
DOWN21