



REVISTA MÈDICA INTERNACIONAL SOBRE LA SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



ORIGINAL

Trastorn per dèficit d'atenció amb o sense hiperactivitat o impulsivitat en nens amb síndrome de Down

M. Hernández Martínez^{a,*}, X. Pastor Duran^b i J. Navarro Navarro^c

^aServei de Pediatria, Centre Mèdic Down, Fundació Catalana Síndrome de Down, Barcelona, Espanya

^bServei de Pediatria, Hospital Clínic, Universitat de Barcelona, Barcelona, Espanya

^cServei de Pediatria, CAP Collblanc, L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona, Espanya

Rebut el 22 de novembre de 2010; acceptat el 29 d'abril de 2011

PARAULES CLAU

Síndrome de Down;
Rendiment escolar;
Trastorn per dèficit
d'atenció amb o sense
hiperactivitat;
Diagnòstic;
Comorbiditat

KEYWORDS

Down's syndrome;
School performance;
Attention deficit
disorder with or
without hyperactivity;
Diagnosis;
Comorbidity

Resum

Els nens amb síndrome de Down tenen més prevalença que la resta de la població general de trastorn per dèficit d'atenció amb o sense hiperactivitat o impulsivitat (TDAH). El diagnòstic i la identificació del TDAH és important perquè pot afectar el rendiment escolar i causar trastorns de la conducta.

L'objectiu d'aquest treball és doble. En primer lloc, en aquesta revisió es considera la repercussió del TDAH en els nens amb síndrome de Down. En segon lloc, es presenta l'anàlisi sistemàtica dels articles publicats en la bibliografia científica referents als tests utilitzats per al diagnòstic del TDAH en nens amb síndrome de Down.

© 2011 Fundació Catalana Síndrome de Down. Publicat per Elsevier España, S.L. Tots els drets reservats.

Attention deficit disorder with or without hyperactivity or impulsivity in children with Down's syndrome

Abstract

Children with Down's syndrome show a higher prevalence of attention deficit disorder with or without hyperactivity or impulsivity (ADHD) than the rest of the general population. The diagnosis and identification of ADHD is important because it can affect performance at school and cause behavioural disturbances.

This research study has two objectives. First of all, in this review we consider the repercussions that ADHD has on Down's syndrome children. Secondly, we present a systematic analysis of the articles published in the scientific literature relating to the tests used to diagnose ADHD in Down's syndrome children.

© 2011 Fundació Catalana Síndrome de Down. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

*Autor per correspondència.

Correu electrònic: 21583mhm@comb.cat (M. Hernández Martínez).

Trastorn per dèficit d'atenció amb o sense hiperactivitat o impulsivitat i síndrome de Down

El trastorn per dèficit d'atenció amb o sense hiperactivitat o impulsivitat (TDAH) afecta aproximadament el 3-7% dels nens en edat escolar de la població general¹, mentre que en nens amb discapacitat mental arriba al 14,8%² i, en la síndrome de Down (SD), al 9%³. Els símptomes principals són la inatenció, la hiperactivitat i la impulsivitat. Els pares de nens i adolescents amb SD han descrit més trastorns de la conducta i més problemes d'atenció en comparació amb els germans amb un desenvolupament normal⁴. A més, també s'ha descrit més hiperactivitat en nens de 5-11 anys amb SD en comparació amb un grup de germans⁵.

El TDAH és un trastorn neurobiològic de base genètica. En aquest trastorn hi ha una alteració funcional i anatòmica del còrtex prefrontal i de les seves connexions amb els nuclis de la base (especialment el cos estriat) i el cerebel; en aquesta alteració hi ha implicades preponderantment les vies catecolaminèrgiques i els seus neurotransmissors dopamina i noradrenalina.

En un estudi recent dut a terme a la Universitat de Cardiff⁶, s'ha demostrat que els nens amb TDAH presenten més deleccions o duplicacions de l'àcid desoxirribonucleic, conegudes amb el nom de variacions en el nombre de còpies (VNC), en comparació amb els nens que no tenen aquest trastorn. Les VNC fan que els gens que hi ha en aquestes regions siguin més o menys actius del que seria desitjable, la qual cosa produeix quantitats excessives o insuficients de les proteïnes que se'n deriven. Es postula que, segons els gens afectats, els nens amb TDAH manifestaran un dels dos subtipus del trastorn i, segons el nombre de còpies de cada gen, la intensitat del TDAH variarà.

Hi ha dos conceptes importants que ajuden a entendre la relació entre TDAH i SD: diagnòstic dual i fenotip conductual.

El terme diagnòstic dual, encunyat per Lovell i Reiss⁷ el 1993 i introduït a Espanya per Novell el 1999, fa referència a la persona que té retard mental i un trastorn psiquiàtric. Abans, en general, no s'acceptava que les persones amb retard mental poguessin patir també una malaltia mental. Actualment ja es reconeix que els trastorns psiquiàtrics poden coexistir amb el retard mental en una mateixa persona. Per tant, aquests trastorns poden beneficiar-se d'un tractament mèdic. En nens amb SD, el trastorn dual arriba al 18-38%².

El concepte de fenotip conductual⁸ vol dir que "les persones afectades per una síndrome determinada presenten certes conseqüències en la seva conducta i desenvolupament amb més probabilitats o possibilitats que les persones que no tenen aquesta síndrome".

En el TDAH, la inatenció es manifesta com la dificultat per concentrar-se en una activitat, que sembla que no escolta quan s'hi parla, que no obeeix, que es distreu fàcilment, que està inquiet, que no atén, que oblida o perd coses, que evita tasques que requereixen un esforç mental mantingut. La hiperactivitat o impulsivitat es caracteritzen per la inquietud, l'excés d'acció (córrer o saltar) en situacions inadequades i la dificultat per romandre asseguts. Parlen sense parar, actuen sense pensar, tenen dificultats per esperar el seu torn. Tot això comporta un deteriorament de la relació

Taula 1 Trastorns que presenten comorbiditat amb el trastorn per dèficit d'atenció amb o sense hiperactivitat o impulsivitat

Trastorn de Tourette/trastorn obsessiu-compulsiu
Trastorns generalitzats del desenvolupament
Trastorn autista
Trastorn d'Asperger
Trastorn generalitzat del desenvolupament no especificat
Trastorn de la comunicació (trastorn específic del llenguatge)
Trastorns de l'aprenentatge
Dislèxia
Discalculia
Disgrafia
Trastorn de l'aprenentatge no verbal
Trastorn del desenvolupament de la coordinació
Trastorns de la conducta
Trastorns d'ansietat
Depressió i altres trastorns afectius

social i el rendiment escolar. Els símptomes en nens amb SD poden aparèixer abans dels 3 anys d'edat⁹.

La hiperactivitat i la impulsivitat en els nens amb SD i TDAH suposa un alt risc de patir una lesió per accident, d'escapar-se, de perdre's, etc.

Cal establir un diagnòstic diferencial del TDAH en nens amb SD. S'han de descartar l'hipertiroidisme, la pèrdua d'audició, les apnees del son¹⁰ i els efectes secundaris d'alguns medicaments, com ara antihistamínics, cafeïna i agonistes adrenèrgics.

El TDAH no acostuma a presentar-se sol i normalment s'associa amb altres trastorns (comorbiditat)¹¹ (taula 1). El 40-60% de la població amb TDAH presenta un trastorn d'oposició desafiant; el 20-40%, un trastorn de conducta dissocial¹²; un 25%, trastorns d'ansietat; un 24%, trastorns de l'estat d'ànim, i un 12%, trastorns de tics, problemes d'aprenentatge. A més, també s'assenyala la relació dels trastorns de l'espectre autista amb el TDAH i la SD¹³.

Diagnòstic del TDAH, escales d'avaluació i tractament

El diagnòstic del TDAH és bàsicament clínic. És fonamental fer una anamnesi detallada per valorar la simptomatologia que inclogui els criteris clínics de la quarta edició revisada del Manual Diagnòstic i Estadístic dels trastorns mentals (DSM-IV-TR) (taula 2)¹⁴ i que faci palesa l'existència d'una repercussió funcional que afecti significativament la qualitat de vida del pacient. Els símptomes s'han d'observar en dos o més entorns, per exemple a l'escola i a casa. Hi ha tres subtipus de TDAH: a) el tipus inatent, si predominen els signes d'inatenció; b) el tipus hiperactiu-impulsiu, i c) el tipus combinat, si hi ha manifestacions de tots dos. El més freqüent és el TDAH combinat i el més difícil de diagnosticar, el TDAH inatent. El tipus hiperactiu-impulsiu és el menys freqüent.

Taula 2 Criteris del trastorn per dèficit d'atenció amb o sense hiperactivitat o impulsivitat en la quarta edició revisada del Manual Diagnòstic i Estadístic dels trastorns mentals (DSM-IV-TR)

Els criteris exigeixen el compliment de 6-9 variables en els aspectes de dèficit d'atenció i en el d'hiperactivitat-impulsivitat. Són les següents:

Dèficit d'atenció

Sovint no posa prou atenció als detalls i comet errors per descuidar en els deures de l'escola, a la feina o en altres activitats.

Sovint té dificultats per mantenir l'atenció en tasques o activitats lúdiques.

Sovint no sembla que escolti quan li parlen directament.

Sovint no segueix instruccions i no acaba els deures de l'escola, els encàrrecs o les obligacions en el centre de treball (no és degut a un comportament negativista o a incapacitat de comprendre instruccions).

Sovint té dificultats per organitzar tasques i activitats.

Sovint evita o li desagrada dedicar-se a tasques que requereixen un esforç mental mantingut (com ara deures escolars o feines domèstiques).

Sovint perd objectes necessaris per a tasques o activitats (p. ex., joguines, exercicis de l'escola, llapis, llibres o eines).

Sovint es distreu fàcilment per estímuls irrelevantes.

Sovint és molt deixat en les activitats diàries.

Hiperactivitat-impulsivitat

Sovint mou excessivament mans o peus, o es belluga del seu seient.

Sovint abandona el seu seient a la classe o en altres situacions en què s'espera que romangui assegut.

Sovint corre i salta excessivament en situacions en què és inadequat fer-ho (en adolescents o adults pot limitar-se a sentiments subjectius d'inquietud).

Sovint té dificultats per jugar o dedicar-se tranquil·lament a activitats de lleure.

Sovint "està engegat" o acostuma a actuar com si tingués un motor.

Sovint parla excessivament.

Sovint avança respostes abans que s'hagi acabat de fer les preguntes.

Sovint té dificultats per esperar el seu torn.

Sovint interromp o es fica en els activitats d'altres (p. ex., fica cullerada en converses o jocs).

A més, aquestes característiques han de complir tres condicions:

- Inici precoç (abans dels 7 anys).
- Afectació mínima de dos àmbits de relació del pacient (habitualment són la família i l'escola).
- Estar presents des d'un període mínim d'afectació de 6 mesos.

Taula 3 Qüestionari de qualitats i dificultats

Aquest qüestionari detecta casos probables de trastorns mentals i del comportament en nens. Consta de 25 apartats que es divideixen en 5 escales de 5 ítems cadascuna. Aquestes escales fan referència a:

- Síntomes emocionals.
- Problemes de conducta.
- Hiperactivitat.
- Problemes amb companys.
- Conducta positiva de socialització.

1. Té en compte els sentiments d'altres persones.
2. És inquiet/a, hiperactiu/va, no pot estar-se quiet/a molt de temps.
3. Es queixa amb freqüència de mals de cap, d'estómac o de nàusees.
4. Comparteix amb freqüència dolços, joguines, llapis amb altres nens.
5. Freqüentment fa rebequeries o té mal geni.
6. És més aviat solitari/a i tendeix a jugar sol/a.
7. En general és obediènt i acostuma a fer allò que li demanen els adults.
8. Té moltes preocupacions, sovint sembla inquiet o preocupat.
9. Ofereix ajuda quan algú es fa mal, està disgustat o està malalt.
10. Està contínuament en moviment i és entremaliat/da.
11. Té com a mínim un/a bon/a amic/ga.
12. Es baralla amb freqüència amb altres nens/es o els fa la guitza.
13. Sovint se sent infeliç, desanimat o plorós/a.
14. En general cau bé als altres nens i nenes.
15. Es distreu fàcilment, la seva concentració tendeix a dissipar-se.
16. És nerviós/a o dependent davant de situacions noves, perd fàcilment la confiança en si mateix.
17. Tracta bé els nens i les nenes més petits/tes.
18. Sovint menteix i enganya.
19. Els altres nens li fan la guitza o se'n riuen d'ell/ella.
20. Sovint s'ofereix per ajudar (a pares, mestres, altres nens).
21. Pensa les coses abans de fer-les.
22. Roba coses a casa, a l'escola o a altres llocs.
23. S'entén millor amb adults que no amb altres nens/es.
24. Té moltes pors, s'espanta fàcilment.
25. Acaba allò que comença, té bona concentració.

No hi ha cap marcador específic ni cap prova de neuroimatgeria que pugui contribuir al diagnòstic. Només les escales d'avaluació no són diagnòstiques, són útils per reunir la informació i determinar si es compleixen els criteris diagnòstics. Fer el diagnòstic de TDAH en el nen amb SD pot ser més difícil, perquè alguns signes de TDAH i altres trastorns comòrbids poden atribuir-se a la pròpia discapacitat intel·lectual del nen.

En l'avaluació del nen amb SD convé tenir una comprensió clara del seu desenvolupament lingüístic i cognitiu. Cal

Taula 4 Escala de Conners revisada

	Gens	Poc	Bastant	Molt
1. Té inquietud motora excessiva				
2. Té dificultats d'aprenentatge escolar				
3. Molesta freqüentment els nens				
4. Es distreu fàcilment, atenció escassa				
5. Exigeix la satisfacció immediata de les seves demandes				
6. Té dificultats per a les activitats cooperatives				
7. Està als núvols, abstret				
8. No acaba la tasca que comença				
9. No és ben acceptat en el grup				
10. Nega els seus errors i dona la culpa als altres				
11. Emet sons inadequats en situacions no apropiades				
12. Es comporta amb arrogància, és irrespectuós				
13. Intranquil, sempre està en moviment				
14. Discuteix i es baralla per qualsevol cosa				
15. Té explosions impredecibles de mal geni				
16. Li manca el sentit de la regla, del joc net				
17. És impulsiu i irritable				
18. Es porta malament amb la majoria dels seus companys				
19. Els seus esforços es frustren fàcilment				
20. No accepta bé les indicacions del professor				

adaptar les escales que es facin servir al nivell de desenvolupament del nen; per fer-ho, és important considerar l'edat mental basant-se en l'edat de desenvolupament i no estrictament en l'edat cronològica.

Els mètodes utilitzats en la valoració diagnòstica poden ser qüestionaris de cribatge (*screening*) i qüestionaris específics. Els instruments de cribatge més utilitzats són "Strengths and Difficulties Questionnaire" (SDQ) (taula 3), "Rutter, Child Behavior Checklist" (CBCL) i l'escala de Conners. Els tests psicòmètrics específics per al TDAH són "Schedule for Nonadaptive and Adaptive Personality IV" (SNAP IV) i "Attention Deficit Hyperactivity (ADH) Rating Scale" de DuPaul (taula 4).

A continuació exposem breument els tests psicòmètrics més utilitzats en la població diagnòstica de psicopatologia. S'ha fet servir la base de dades PubMed i s'ha establert una estratègia de recerca del període comprès entre 1986 i 2010 mitjançant els descriptors del Medical Subject Headings (MeSH). Els descriptors seleccionats van ser: "síndrome de Down", "trastorn per dèficit d'atenció amb o sense hiperactivitat" i "instrument diagnòstic".

1. *Reiss Scales for Children (escales de Reiss per a nens)*. Aquestes escales de valoració conductual es van dissenyar específicament per cribar i diagnosticar psicopatologies en nens amb diagnòstic de trastorn dual. S'han fet servir en nens amb SD¹⁵.
2. *Rutter Behavioral Scale (escala conductual de Rutter)*. Gath i Gumley¹⁶ la van fer servir el 1986 en una mostra de nens amb SD d'escoles públiques i van calcular la prevalença de problemes importants de conducta, autisme infantil, psicosi infantil, trastorns emocionals i hiperactivitat demostrant diferències significatives en el patró de conducta dels nens amb SD i un altre grup

amb retard mental equiparable en edat, sexe i retard mental i físic.

3. *Criteria de DSM-III-R*. Myers i Puschel¹⁷ els van fer servir el 1991 per determinar la prevalença de trastorns psiquiàtrics en 497 nens amb síndrome de Down a partir d'una consulta clínica ambulatoria. Entre els diagnòstics més freqüents es va detectar autisme infantil, conductes repetitives estereotipades, trastorns d'ansietat, trastorns de conducta, hiperactivitat i dèficit d'atenció.
4. *Developmental Behavior Checklist (DBC) (qüestionari de conducta del desenvolupament)*. Aquest qüestionari conté 96 ítems i està dissenyat per avaluar els problemes emocionals i de conducta de nens entre 4 i 18 anys amb retard mental. Les preguntes fan referència a la conducta observada en els darrers 6 mesos. S'ha fet servir per al cribatge de l'autisme.
5. *Child Behaviour Check List (CBCL) (qüestionari de conducta infantil)*. Desenvolupat per Achenbach el 1991, al principi es va utilitzar com a eina de cribatge diagnòstic en una unitat de salut mental per avaluar els problemes de conducta en els menors, entre els quals hi havia nens amb SD¹⁸. Es fa servir molt tant en la clínica, com en la investigació per la seva fiabilitat demostrada i la seva validesa. Els inconvenients que presenta són l'extensió (més de 150 ítems) i la necessitat d'una interpretació laboriosa que requereix el domini informàtic.
6. *Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ)*. Conegut en català com a *qüestionari de dificultats i capacitats*, és una escala d'espectre ampli desenvolupada per Robert Goodman a l'Institut de Psiquiatria de Londres el 1997. És el més utilitzat en tot el món, un test curt que consta només de 25 atributs. És fàcil d'utilitzar a la consulta de pediatria. Fa referència a la presència d'alteracions emocionals, problemes de conducta i hiperac-

tivitat i problemes amb companys. És un instrument ben validat en població espanyola. L'SDQ pot ser una opció útil per fer un cribratge de trastorns psiquiàtrics i també com a ajuda en una primera fase en el diagnòstic de TDAH en nens amb SD¹⁹. Avaluat nens i adolescents d'entre 4 i 16 anys. Es pot descarregar d'internet de forma gratuïta a la pàgina web www.sdqinfo.org. S'ha traduït a més de 40 llengües, entre elles castellà, català, gal·lec, basc, romanès, àrab, xinès i suahili.

7. *Aberrant Behavior Checklist (ABC)*. Comprèn una escala de 5 factors i 58 ítems. En català es coneix com a *escala de comportament anòmal (ECA)*. Capone et al²⁰ la fan servir en el seu estudi de la comorbiditat dels trastorns d'espectre autista i la SD i els trastorns neuroconductuals.
8. *SNAP IV*. És una versió abreujada del DSM-IV basada en la detecció de 18 ítems diagnòstics. Es divideix en dos apartats que contenen 9 ítems cadascun i que representen respectivament els dominis de la inatenció i de la hiperactivitat/impulsivitat.
9. *Conners' Rating Scales (CRS-R)*. Comprèn 4 subescales: oposicional, problemes cognitius i inatenció, hiperactivitat i índex de TDAH que indica el risc de patir el trastorn.
10. *ADHD Rating Scale-IV*. Proposat per DuPaul, conté 18 ítems relacionats directament amb els criteris diagnòstics del DSM-IV per al TDAH.

El tractament més eficaç del TDAH és el multimodal, és a dir, la combinació d'un medicament i una teràpia conductual consistent en mesures psicoeducatives individualitzades en l'àmbit escolar i familiar. El medicament seleccionat és el metilfenidat, que actua regulant el sistema dopaminèrgic. L'ús de metilfenidat està indicat per a nens amb retard mental si hi ha una simptomatologia de TDAH intensa i desproporcionada a la seva malaltia de base. Tanmateix, el tractament l'han d'iniciar professionals que coneguin el trastorn, els quals després hauran de fer un seguiment i ajustar la posologia segons la resposta. En els nens amb SD cal extremar la indicació per la presència simultània d'altres malalties.

Conclusió

Tant el diagnòstic precoç com les mesures terapèutiques anticipades milloren l'aprenentatge i la qualitat de vida del nen i de la família, i poden reduir considerablement la comorbiditat del TDAH, que sempre és un factor de pronòstic negatiu.

El diagnòstic del TDAH és complex i més encara en els nens amb SD, que no disposen d'escala estandarditzades específiques per a ells, tot i que sí que hi ha escales globals per fer una aproximació al diagnòstic. És necessari seguir investigant sobre l'aplicabilitat en la pràctica clínica de les escales més adients per a aquests nens.

Conflicte d'interessos

Els autors declaren que no tenen cap conflicte d'interessos.

Bibliografia

1. Martín D, Fernández A. Trastorno por déficit de atención/hiperactividad. *Acta Pediatr Esp*. 2010;68:227-34.
2. Hastings RP, Beck A, Daley D, Hill C. Symptoms of ADHD and their correlates in children with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil*. 2005;26:456-68.
3. Gath A, Gumley D. Behaviour problems in retarded children with special reference to Down's syndrome. *Br J Psychiatry*. 1986;149:156-61.
4. Green JM, Dennis J, Bennets LA. Attention disorder in a group of young Down's syndrome children. *J Ment Defic Res*. 1989;33:105-22.
5. Pueschel SM, Bernier JC, Pezzullo JC. Behavioural observations in children with Down's syndrome. *J Ment Defic Res*. 1991;35:502-11.
6. Williams NM, Zaharieva I, Martin A, et al. Rare chromosomal deletions and duplications in attention-deficit hyperactivity disorder: a genome-wide analysis. *Lancet*. 2010;376:1401-8.
7. Lovell RW, Reiss AL. Dual diagnoses. Psychiatric disorders in developmental disabilities. *Pediatr Clin North Am*. 1993;40:579-92.
8. Dykens EM. Measuring behavioral phenotypes: provocations from the "new genetics". *Am J Ment Retard*. 1995;99:522-32.
9. Carskadon MA, Pueschel SM, Millman RP. Sleep-disorder breathing and behavior in three risk groups: preliminary findings from parental reports. *Childs Nerv Syst*. 1993;9:452-7.
10. Marcus CL, Keens TG, Bautista DB, Von Pechmann WS, Ward SL. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Pediatrics*. 1991;88:132-9.
11. Artigas-Pallarés J. Comorbilidad en el trastorno por déficit de atención e hiperactividad. *Rev Neurol*. 2003;36(Supl 1):68-78.
12. Barkley RA, Fischer M, Smallish L, Fletcher K. Young adult follow-up of hyperactive children: antisocial activities and drug use. *J Child Psychol Psychiatry*. 2004;45:195-211.
13. Carter JC, Capone GT, Gray RM, Cox CS, Kaufmann WE. Autistic-spectrum disorders in Down syndrome: further delineation and distinction from other behavioral abnormalities. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*. 2007;144B:87-94.
14. López-Ibor JJ, Valdés M. DSM-IV-TR. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. Texto revisado. Barcelona: Masson SA; 2002.
15. Clark D, Wilson GN. Behavioral assessment of children with Down syndrome using the Reiss psychopathology scale. *Am J Medical Genetics*. 2003;118(A):210-6.
16. Gath A, Gumley D. Behaviour problems in retarded children with special reference to Down's syndrome. *Br J Psychiatry*. 1986;149:156-61.
17. Myers BA, Pueschel SM. Psychiatric disorders in persons with Down syndrome. *J Nerv Ment Dis*. 1991;179:609-13.
18. Pueschel SM, Bernier JC, Pezzullo JC. Behavioural observations in children with Down's syndrome. *J Ment Defic Res*. 1991;35(Pt 6):502-11.
19. Nicham R, Weitzdorfer R, Hauser E, Freidl M, Schubert M, Wurst E, et al. Spectrum of cognitive, behavioural and emotional problems in children and young adults with Down syndrome. *J Neural Transm Suppl*. 2003;67:173-91.
20. Capone GT, Grados MA, Kaufmann WE, Bernad-Ripoll S, Jewell A. Down syndrome and comorbid autism-spectrum disorder characterization using the aberrant behaviour checklist. *Am J Med Genet A*. 2005;134:373-80.