

Función ejecutiva en el síndrome de Down: ¿evoluciona a lo largo de la vida?

S.J. Loveall, F.A. Conners, A.S. Tungate, L.J. Hahn, T.D. Osso

Advertencia. *El presente artículo es un amplio resumen traducido del artículo original titulado: "A cross-sectional analysis of executive function in Down syndrome from 2 to 35 years", publicado en Journal of Intellectual Disability Research, doi: 10.1111/jir.12396.*

Resumen

La función ejecutiva tiene importantes implicaciones sobre el funcionamiento adaptativo, las interacciones sociales y las adquisiciones académicas. Incluye los procesos cognitivos de auto-regulación indispensables para la realización de acciones adaptativas y con objetivos concretos, como son la memoria a corto plazo, la capacidad para inhibir o frenar una determinada acción, para cambiar una actividad y para planificar. El presente estudio de naturaleza transversal analiza la evolución de las distintas dimensiones de la función ejecutiva en personas con síndrome de Down entre los 2 y los 35 años.

Summary

Executive function has important implications for adaptive functioning, social interactions, and academics. It includes the self-regulatory cognitive processes integral to adaptive, goal-directed actions, such as working memory, inhibition, shifting, and planning. This cross-sectional study analyzes the strengths and weaknesses in the executive function in Down syndrome from 2 to 35 years.

A lo largo de las últimas décadas, los estudios de investigación nos han hecho comprender mejor el fenotipo conductual o perfil de desarrollo asociados al síndrome de Down (v. Chapman y Hesketh, 2000; Fidler, 2005). Posteriormente, los investigadores observaron que varias áreas en las que se aprecian puntos débiles (p. ej., la memoria a corto plazo y la resolución de problemas) podrían guardar relación con la función ejecutiva (FE) (Daunhauer y Fidler, 2013; Kogan et al., 2009; Lanfranchi et al., 2010; Rowe et al., 2006). La FE tiene importantes implicaciones sobre el funcionamiento adaptativo, las interacciones sociales y las adquisiciones académicas. Por eso resulta necesario ampliar esta investigación previa sobre el fenotipo conductual asociado al síndrome de Down, con el fin de dilucidar los patrones de áreas débiles y fuertes de la FE a lo largo de la vida.

La función ejecutiva es un término paraguas que se utiliza para describir los procesos cognitivos de auto-regulación indispensables para la realización de acciones adaptativas y con objetivos concretos, que incluyen la memoria a corto plazo, la

capacidad para inhibir o frenar una determinada acción, para cambiar una actividad y para planificar (Blair et al., 2005; Carlson, 2005). Todas estas habilidades pueden también clasificarse como FE frías y calientes. Las frías son los procesos basados en el conocimiento, como la memoria operativa y la planificación (Hongwanishkul et al., 2005). Las calientes se refieren a procesos vinculados al afecto y el sistema de gratificación, como son la capacidad para inhibir una conducta y controlar las emociones (Hongwanishkul et al., 2005; Zelazo et al., 2005). En conjunto, las habilidades de la FE permiten a los individuos gestionar complejos procesos cognitivos (Cartwright, 2012) y son importantes para el funcionamiento del día a día, las interacciones sociales y los avances académicos (Gilotty et al., 2002; Gioia et al., 2002; Blair y Razza, 2007; Zingerevich y La Vesser, 2009).

En consecuencia, resulta esencial identificar aquellas áreas que son fuertes y débiles en la FE si se quiere comprender el perfil que sigue el desarrollo de las personas con síndrome de Down a lo largo de su vida; en último término eso es lo que les conducirá a obtener éxito en su cognición, su capacidad académica y su actividad social.

Varios estudios realizados sobre la FE en el síndrome de Down se han centrado en los niños y en los adolescentes, mediante la utilización del *Behaviour Rating Inventory of Executive Function (BRIEF)* (Gioia et al., 2000) y la *BRIEF-Preschool Version (BRIEF-P)* (Gioia et al., 2003). Se trata de escalas de puntuación que es proporcionada por los padres/maestros, diseñadas para valorar múltiples aspectos de la FE en niños de edades 6-18 años y 2-5 años, respectivamente. Ambas incluyen subescalas clínicas (p. ej., memoria operativa), amplios índices (p. ej., metacognición), y una globalización del conjunto (tabla 1).

Tabla 1. Descripciones de las escalas: *Behaviour Rating Inventory of Executive Function Preschool Version (BRIEF-P)* y *Behaviour Rating Inventory of Executive Function (BRIEF)*

Subescalas clínicas que se superponen en el BRIEF-P y BRIEF	
Nombre de la Escala	Descripción
Inhibición	Capacidad para interrumpir/controlar la conducta en el momento oportuno
Cambio	Capacidad para pasar libremente de una situación, actividad y aspecto de un problema a otro
Control emocional	Capacidad para modular las respuestas emocionales
Memoria operativa	Capacidad para retener la información en la mente con el fin de completar una tarea o dar una respuesta
Planificación y organización	Capacidad de gestionar exigencias de una tarea actual u orientada hacia el futuro, dentro de un contexto concreto de situación
Otras subescalas en el BRIEF	
Iniciación	Capacidad para generar ideas, respuestas, y estrategias para resolver problemas
Organización de materiales	Proceder metódico en el trabajo, el juego; guardar espacios en armarios y cajones
Seguimiento	Hábitos de comprobación del trabajo y seguimiento personal
Índices amplios en BRIEF-P	
Índice de auto-control para inhibir	Capacidad para la inhibición + control emocional
Índice de metacognición emergente	Memoria operativa + planificación/organización

Índice de flexibilidad	Capacidad para el cambio + control emocional
Índices amplios en BRIEF	
Índice de regulación de la conducta	Capacidad para la inhibición + para el cambio + control emocional
Índice de metacognición	Capacidad para iniciar + memoria operativa + planificación/organización + organización de materiales + seguimiento
Compuesto global de BRIEF y BRIEF-P	
Compuesto global ejecutivo	El conjunto de las FE - resumen de todas las subescalas clínicas

Aunque el BRIEF-P está diseñado para medir la FE en niños de 2 a 5 años, se ha usado más extensamente en individuos con síndrome de Down, incluidos niños en ese margen de edad y otros de más edad aunque estuviera fuera del indicado margen (Lee et al., 2011; Daunhauer et al., 2014; Pritchard et al., 2015). Teniendo en cuenta los retrasos en el desarrollo asociados normalmente al síndrome de Down, estos investigadores pensaron que el BRIEF-P se ajustaba mejor a las edades mentales de los participantes (Lee et al., 2011; Daunhauer et al., 2014).

Los estudios realizados con BRIEF-P en participantes con síndrome de Down han empezado a identificar un perfil de FE en este síndrome (Daunhauer y Fidler, 2013). Basándose en estos estudios, la FE en su conjunto aparece alterada en relación con la edad mental (Lee et al., 2011; Daunhauer et al., 2014), pero los participantes con síndrome de Down demuestran una serie de puntos fuertes y puntos débiles en diversos dominios. De modo específico, el control emocional y la capacidad para cambiar parecen ser áreas relativamente fuertes (Daunhauer et al., 2014), mientras que, en contraste, aspectos de la metacognición, incluida la memoria operativa y la capacidad para planificar y organizarse, parecen ser áreas relativamente débiles, si nos basamos en los informes de los padres y los profesores (Lee et al., 2011; Daunhauer et al., 2014; Pritchard et al., 2015). Los padres han identificado también la capacidad de inhibición como un área difícil, no así los maestros (Daunhauer et al., 2014). Los estudios sobre conducta en la FE parecen coincidir con este patrón, señalando igualmente que la memoria operativa (Jarrod y Baddeley, 2001), la planificación (Kasari y Freeman, 2001), la resolución de problemas, el cambio y la inhibición (Lanfranchi et al., 2010) son áreas débiles cuando se relacionan con la edad mental.

El BRIEF, en contraste con el BRIEF-P, se ajusta cronológicamente mejor a las personas con síndrome de Down de mayor edad, porque incluye preguntas que atañen a la escuela y al empleo, más relevantes dada su edad cronológica. Además, el BRIEF incluye tres subescalas clínicas que no se encuentran en el BRIEF-P: organización de materiales, vigilancia, y determinación para iniciar tareas. Estas habilidades son importantes a la hora de mantener en orden los espacios de trabajo y los materiales, permanecer en la tarea, comprobar el trabajo y valorar la ejecución. Como tales, son especialmente importantes para el progreso académico y el empleo conforme las personas con síndrome de Down se hacen mayores, con independencia de su edad mental.

A lo largo de una serie de estudios, Lee et al. (2015) han examinado mediante el BRIEF los aspectos fríos y calientes de la FE y la relación que pueda existir entre la edad y la FE en las personas con síndrome de Down. Para medir las habilidades frías y calientes,

se utilizaron, respectivamente, los Índices de Metacognición y de Regulación de Conducta. Los resultados indicaron que los participantes de 7-17 años mostraban mayor dificultad en la FE fría que en la caliente. Al compararlos con controles con desarrollo ordinario, emparejados por la edad cronológica y educación materna, los participantes con síndrome de Down mostraron también mayores dificultades en todas las subescalas del BRIEF, a excepción de la organización de materiales. Mediante otros análisis intra-grupo, se vio que los participantes con síndrome de Down mostraban una relativa fortaleza en la organización de materiales y en control emocional, y una relativa debilidad en la memoria operativa y en el seguimiento.

Para examinar mejor la relación entre edad y FE, Lee et al. (2015) utilizaron el BRIEF y BRIEF-P en participantes con síndrome de Down entre 4 y 24 años. Se analizaron las siguientes habilidades: control emocional, capacidad para inhibir, capacidad para cambiar, planificación/organización, y memoria operativa. De todas ellas, sólo la capacidad para inhibir mejoró con la edad, sugiriendo que la inhibición puede seguir mejorando en la adultez (entre los 20 y 30 años), e incluso alcanzar niveles similares a los de los individuos con desarrollo ordinario aunque a una edad cronológica mayor.

Dada la escasez de conocimiento sobre la evolución de la FE a lo largo de la vida, especialmente en los adultos con síndrome de Down, es necesario investigar más para replicar los hallazgos anteriores y para ampliar nuestro conocimiento sobre los puntos débiles y fuertes en su evolución conforme avanza la edad cronológica. Paso obligado es analizar la FE utilizando la versión de BRIEF correspondiente a la edad cronológica de todos los participantes. En investigaciones previas se ha utilizado el BRIEF-P en individuos con síndrome de Down ya mayores basándose en que su edad mental es menor (p. ej., Danhauer et al., 2014), o bien una mezcla de de BRIEF y BRIEF-P para todos los participantes (Lee et al., 2015). Nuestro estudio va a ampliar los anteriores examinando un margen de edad más extenso que los anteriormente analizados, y examinando el patrón de puntos fuertes y puntos débiles en relación con su edad cronológica, no con su edad mental. De forma específica, intentamos responder a estas tres cuestiones:

1. Las personas con síndrome de Down en edades comprendidas entre los 2 y 5 años y entre los 6 y 18 años, ¿muestran dificultades en su FE cuando se miden con puntuaciones estándar de la versión BRIEF asociadas a su edad cronológica?
2. ¿Hay una cierta constancia en los puntos débiles y fuertes de la FE en el síndrome de Down a lo largo de las edades 2-18 años?
3. Los niveles de habilidades de la FE ¿permanecen constantes en el síndrome de Down entre los 2 y los 35 años?

Métodos

El estudio fue de tipo transversal. De los 131 padres de personas con síndrome de Down que inicialmente participaron en el estudio, se incluyeron 112 en el análisis de datos que cumplieron adecuadamente las respuestas a los cuestionarios BRIEF-P o BRIEF. El 96% fueron madres quienes contestaron a los cuestionarios. Por edades de los individuos con síndrome de Down, 22 estaban entre los 2 y 5 años, 64 entre 6 y 18 años, y 26 entre 19 y 35 años. El 44,6% fueron varones y el 55,4% fueron mujeres. El

cuestionario BRIEF-P fue respondido por los padres de niños de 2-5 años, y el BRIEF por todos los demás.

El BRIEF-P ofrece una serie de 63 afirmaciones sobre la conducta del niño, como por ejemplo: 'Se necesita decirle que empiece la tarea, incluso si desea hacerla'; el padre ha de puntuar la frecuencia con la que esa conducta ha significado un problema durante los 6 meses anteriores (nunca = 1; a veces = 2; a menudo = 3). Cuanto mayor sea la puntuación significa una mayor dificultad. El BRIEF consta de 86 ítems; la forma de responder y puntuar es similar a la del anterior. Ya había sido utilizado con éxito por otros investigadores en padres de hijos con síndrome de Down (Edgin et al., 2010; Memisevic y Sinanovic, 2013, 1014).

Resultados

Los resultados indicaron que las personas con síndrome de Down muestran dificultades en el conjunto de su función ejecutiva, si bien existen puntos más fuertes y puntos más débiles en los diversos dominios de la FE a lo largo de la edad. Considerando la edad cronológica, estos puntos fuertes y débiles se mantuvieron relativamente constantes entre los 2 y los 18 años.

Los niños entre 2 y 5 años mostraron importantes dificultades de la FE en su conjunto, como se demuestra en el cómputo global de la EF, y en la cognición emergente (índice emergente de la metacognición). El perfil surgido en el conjunto de la FE mostró habilidades más fuertes en el control emocional y capacidad para el cambio; habilidades intermedias en la capacidad de organizarse y planificar y en la capacidad para inhibir, y la habilidad más débil en la memoria operativa.

Entre los 6 y los 18 años los individuos mostraron igualmente problemas de la FE en su conjunto, como se demuestra en el cómputo global de la FE, y en la cognición emergente (índice emergente de la metacognición). El perfil surgido mostró mejores niveles en el control emocional y organización de material, niveles intermedios en la capacidad de inhibir y de iniciar una actividad, y los niveles más bajos en la memoria operativa, seguimiento, planificación/organización y disponibilidad para el cambio. Este perfil se parece al mostrado por Lee et al. (2015).

Los perfiles de estos dos grupos de edad (2-5 y 6-18 años) fueron parecidos por cuanto ambos mostraron el mejor nivel de su FE en la capacidad de modular su respuesta emocional, un nivel intermedio en la capacidad de controlar su conducta, siendo su mayor dificultad en el mantenimiento de la información en su mente para llevar a cabo sus tareas de forma completa. De este modo, se apreció una tendencia a tener mejor nivel en la FE "caliente", y menor nivel en la "fría", en consonancia con las conclusiones de Daunhauer et al. (2014) y Lee et al. (2015).

Pero hubo algunas diferencias menores en los perfiles de estos dos grupos de edad: la capacidad de planificación/organización estuvo en un nivel intermedio en los individuos más jóvenes, y en un nivel bajo en los mayores. Este bajo nivel en la planificación fue también reconocido por Lee et al. (2011, 2015) y por Danhauer et al. (2014). Quizá sea porque las dificultades para la planificación/organización se hacen más visibles cuando los individuos con síndrome de Down entran en el ambiente

escolar y son comparadas con el resto de sus compañeros de la misma edad y desarrollo ordinario.

La mayor diferencia entre estos dos grupos de edad se vio en la capacidad para aceptar el cambio: fue un punto fuerte en la edad 2-5 y muy débil en la edad 6-18. Nuestros resultados sugieren que los niños con síndrome de Down en edad pre-escolar pueden pasar de una actividad a otra sin sentirse molestos, o al menos los padres no lo consideran como un problema. En cambio, en los mayores se aprecian mejor las dificultades para pasar de una a otra actividad o aceptar cambios en los planes o rutinas. Podría pensarse que las exigencias escolares son mayores y hacen más visibles estas dificultades; pero el hecho de que el nivel sufra un cambio tan drástico (de ser un punto relativamente fuerte a ser un punto tan débil) podría sugerir algo más complejo: un debilitamiento en la habilidad necesaria para aceptar un cambio que pudiera tener su inicio hacia la mitad de la niñez.

Al analizar el curso de las puntuaciones de forma transversal de las diversas dimensiones de la FE desde los 2 años hasta los 35, se apreciaron tendencias lineares y curvilíneas. El control emocional mantuvo similar puntuación a lo largo del tiempo, dando la impresión de que los padres consideraron que el control emocional de sus hijos no resultaba problemático con independencia de la edad. Pero como contraste, se apreciaron cursos curvilíneos en las funciones de cambio, inhibición, memoria operativa y planificación/organización. Para cada una de ellas, las puntuaciones aumentaron (es decir, más dificultades) desde la edad preescolar hasta mediada la niñez (hacia los 10 años); después la puntuación disminuyó (es decir, menos dificultades) hasta mediados los 30. Después, sin embargo, parece iniciarse un nuevo declive en la capacidad para cambiar y para inhibir.

Implicaciones

El entender los puntos débiles y fuertes en las FE del síndrome de Down, así como sus cambios a lo largo de la vida, beneficia a padres y profesionales. En primer lugar, el comprender las dificultades específicas proporciona objetivos para la intervención e indica las áreas en las que son más necesarios los apoyos. Por ejemplo, nuestros resultados indican que la memoria operativa es un área particularmente difícil para las personas con síndrome de Down, que ha de ser necesariamente trabajada. Además, los cuidadores, los maestros, los empleadores y los clínicos tendrán que ofrecer apoyos y recordatorios visuales (p. ej., un listado de referencia sobre las tareas a cumplir en el trabajo o en la escuela), de modo que les ayude cuando se les exija a retener la información en su memoria operativa. De la misma manera, se necesitarán apoyos especiales para ayudarles a organizarse y a planificar sus tareas, y a seguir su progreso hasta terminarlas.

Como contraste, el comprender los puntos fuertes de la FE ayudará a que los padres y profesionales capitalicen y se apoyen en esas habilidades, como es el caso del control emocional y la organización de materiales.

Por último, tanto los padres como los profesionales deben estar atentos a los cambios que pueden ocurrir en los dominios de la FE a lo largo de la edad. Por ejemplo, la tolerancia al cambio se modificó: de ser relativamente fuerte en los niños de 2-5 años a ser débil en niños mayores. Desconocemos si eso obedece a cambios reales en su

capacidad con la edad, o a que se elevan las expectativas y las exigencias. En cualquier caso, padres y profesionales deberán tenerlo en cuenta a la hora de fijar sus expectativas y sus objetivos.

Limitaciones

No se nos escapa que, a la hora de valorar los cambios que ocurrieron con la edad en las FE, el estudio fue de carácter transversal, no longitudinal. Es algo que habrá que realizar en su momento. Además, el estudio se basó en los informes de los padres que pueden tener expectativas distintas en función de la edad de su hijo, y ello ha podido influir en sus respuestas.

Bibliografía

- Blair C. & Razza R. P. (2007) Relating effortful control, executive function, and false belief understanding to emerging math and literacy ability in kindergarten. *Child Develop* 78, 647–63.
- Blair C., Zelazo P. D. & Greenberg M. T. (2005) The measurement of executive function in early childhood. *Develop Neuropsychol* 28, 561–71.
- Carlson S. M. (2005) Developmentally sensitive measures of executive function in preschool children. *Develop Neuropsychol* 28, 595–616.
- Cartwright K. (2012) Insights from cognitive neuroscience: the importance of executive functions for early reading development and education. *Early Educ*
- Chapman R. S. & Hesketh L. J. (2000) Behavioral phenotype of individuals with Down syndrome. *Ment Retard Develop Disabil Res Rev* 6, 84–95.
- Daunhauer L. A., Fidler D. J., Hahn L., Will E., Lee N. R. & Hepburn S. (2014) Profiles of everyday executive functioning in young children with Down syndrome. *Am J Intellect Develop Disabil* 119, 303–18.
- Daunhauer L. A. & Fidler D. J. (2013) Executive functioning in individuals with Down syndrome. En: *Handbook of Self-Regulatory Processes in Development: New Directions and International Perspectives* (eds K. C. Barrett, N. A. Fox, G. A. Morgan, D. J. Fidler & L. A. Daunhauer), pp. 453–72. Psychology Press, New York, NY.
- Edgin J. O., Mason G. M., Allman M. J., Capone G. T., DeLeon I., Maslen C. et al. (2010) Development and validation of the Arizona Cognitive Test Battery for Down syndrome. *J Neurodevelop Disord* 2, 149–64.
- Fidler D. J. (2005) The emerging Down syndrome behavioral phenotype in early childhood: implications for practice. *Infants and Young Children* 18, 86–103.
- Gilotty L., Kenworthy L., Sirian L., Black D. O. & Wagner A. E. (2002) Adaptive skills and executive function in autism spectrum disorders. *Child Neuropsychol* 8, 241–8.
- Gioia G. A., Isquith P. K., Guy S. C. & Kenworthy L. (2000) Behavior Rating Inventory of Executive Function. Psychological Assessment Resources, Odessa, FL.
- Gioia G. A., Isquith P. K., Guy S. C. & Kenworthy L. (2002) Profiles of everyday executive function in acquired and developmental disorders. *Child Neuropsychol* 2, 121–37.
- Gioia G. A., Espy K. A. & Isquith P. K. (2003) Behavior Rating Inventory of Executive Function-Preschool Version. Psychological Assessment Resources, Lutz, FL.
- Hongwanishkul D., Happaney K. R., Lee W. S. & Zelazo P. D. (2005) Assessment of hot and cool executive function in young children: age-related changes and individual differences. *Develop Neuropsychol* 28, 617–44.
- Jarrold C. & Baddeley A. D. (2001) Short-term memory in Down syndrome: applying the working memory model. *Down Syndrome Res Practice* 7, 17–23.
- Kasari C. & Freeman S. F. N. (2001) Task-related social behavior in children with Down syndrome. *Am J Ment Retard* 106, 253–64.
- Kogan C. S., Boutet I., Cornish K., Graham G. E., Berry-Kravis E., Drouin A. et al. (2009) A comparative neuropsychological test battery differentiates cognitive signatures of Fragile X and Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 53, 125–42.
- Lanfranchi S., Jerman O., Dal Pont E., Alberti A. & Vianello R. (2010) Executive function in adolescents with Down Syndrome. *J Intellect Disabil Res* 54, 308–19.

- Lee N. R., Anand P., Will E., Adeyemi E. I., Clasen L., Blumenthal J. et al. (2015) Everyday executive functions in Down syndrome from early childhood to young adulthood: evidence for both unique and shared characteristics compared to youth with sex chromosome trisomy (XXX and XXY). *Front in Behav Neurosci* 9, 264.
- Lee N. R., Fidler D. J., Blakeley-Smith A., Daunhauer L., Robinson C. & Hepburn S. L. (2011) Caregiver report of executive functioning in a population based sample of young children with Down syndrome. *Am J Intellect Develop Disabil* 116, 290–304.
- Memisevic H. & Sinanovic O. (2013) Executive functions as predictors of visual-motor integration in children with intellectual disability. *Perceptual Motor Skills: Phys Develop Measure* 117, 913–22.
- Memisevic H. & Sinanovic O. (2014) Executive function in children with intellectual disability—the effects of sex, level and aetiology of intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 58, 830–7.
- Pritchard A. E., Kalback S., McCurdy M. & Capone G. T. (2015) Executive functions among youth with Down syndrome and co-existing neurobehavioural disorders. *J Intellect Disabil Res* 59, 1130–41.
- Rowe J., Lavender A. & Turk V. (2006) Cognitive executive function in Down's syndrome. *Brit J Clin Psychol* 45, 5–17.
- Zelazo P. D., Qu L. & Müller U. (2005) Hot and cool aspects of executive function: relations in early development. En: *Young Children's Cognitive Development: Interrelationships Among Executive Functioning, Working Memory, Verbal Ability and Theory of Mind* (eds R. Schneider & W. Schumann-Hengsteler), pp. 71–95. Lawrence Erlbaum Associates Inc., Mahwah, New Jersey.
- Zingerevich C. & LaVesser P. D. (2009) The contribution of executive functions to participation in school activities of children with high functioning autism spectrum disorder. *Res Autism Spectr Disord* 3, 429–37.