

Reseña

## Una reseña de “The Oxford Handbook of Down Syndrome and Development”

María Magdalena Muñoz Montes <sup>a, b, \*</sup>

<sup>a</sup> Carrera de Fonoaudiología, Departamento Ciencias de la Salud, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.

<sup>b</sup> Doctorado en Educación, Facultad de Educación, Pontificia Universidad Católica de Chile.

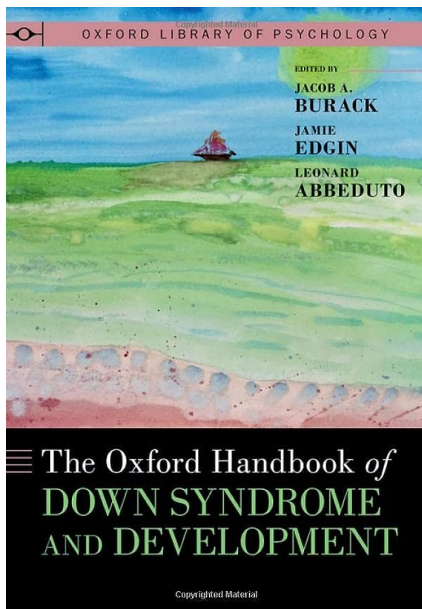
\*Autor/a correspondiente: María Magdalena Muñoz Montes

Email: [mmunozmj@uc.cl](mailto:mmunozmj@uc.cl)

Recibida: 28-08-2023

Aceptada: 06-11-2023

Publicada: 23-11-2023



**Editores:** Jacob Burack, Jamie Edgin y Leonard Abbeduto

**Año:** 2023

**ISBN:** 978-0-19-064544-1

**Formato:** Físico

**Editorial:** Oxford University Press

El síndrome de Down (SD) es un trastorno genético causado por una copia extra del cromosoma 21, y es la principal causa genética de discapacidad intelectual (Lubec & Engidawork, 2002). El SD ha recibido gran atención por parte de los investigadores desde hace muchos años (Roch et al., 2020) y a partir de la década del 50' ha existido un desarrollo importante de actividades interdisciplinarias en el área, tanto en la investigación como en la práctica clínica (Brown et al., 2022). Esta condición tiene un impacto significativo en nuestra sociedad puesto que ha generado

un mayor nivel de concientización y sensibilización sobre la discapacidad intelectual y la diversidad. Las personas con SD y sus familias han abogado por la inclusión e igualdad de oportunidades, logrando que la sociedad comience gradualmente a reconocer sus habilidades en lugar de centrarse únicamente en sus limitaciones.

En Latinoamérica, la incidencia reportada de SD alcanza 1,88 casos por 1.000 nacidos vivos y Chile es el país con mayor tasa en la región (Nazer & Cifuentes, 2011). Esto plantea grandes retos y requiere de profesionales que cuenten con las herramientas necesarias para proporcionar un abordaje focalizado y efectivo.

El texto *The Oxford Handbook of Down Syndrome and Development*, publicado por Oxford University Press y editado por tres destacados investigadores (Jacob Burack, Jamie Edgin y Leonard Abbeduto) (2023) es un excelente recurso para fonoaudiólogos y fonoaudiólogas, investigadores y otros profesionales de la salud y educación que busquen actualizar sus conocimientos en el área. Además, es el primero en integrar el desarrollo de las personas con SD desde una mirada global a lo largo del curso de vida, lo cual lo convierte en un novedoso aporte al conocimiento. Hasta antes de esta publicación, la mayoría de los libros disponibles se enfocaban en una determinada área del desarrollo o en una etapa particular. El único manual académico sobre el desarrollo global de personas con SD es *Children with Down syndrome: A Developmental Perspective* (Cicchetti & Beeghly, 1990), pero se focaliza en la infancia por lo que se excluyen temas relevantes propios de la adultez y envejecimiento. Además, como es de suponer, el estudio de las personas con SD ha aumentado considerablemente desde 1990, tanto por el incremento de investigadores como por los avances en las metodologías utilizadas (Burack et al., 2022).

Es destacable que los editores, por medio de sus reconocidas trayectorias clínicas y de investigación en trastornos del neurodesarrollo y discapacidad intelectual, lograron articular la evidencia de diferentes campos de estudio y componer una obra de gran valor académico. Además, el prefacio fue elaborado por la académica y Directora de Ciencia e Investigación del Down Syndrome Education International (DSE), Professor Sue Buckley.

En el presente texto se pueden reconocer dos argumentos que marcan el sello de la obra. En primer lugar, se releva la mirada integral que se manifiesta sobre la persona con SD. Dicha perspectiva se refleja en la importancia otorgada a comprender las influencias ambientales en el desarrollo de habilidades y a construir conocimiento sobre las experiencias de vida de las personas con SD. Este punto de vista es coherente con la historia que ha marcado el estudio de la persona con trisomía 21, iniciada por los pioneros Janet Carr y Edward Zigler, quienes ya en los años 1963 y 1967 respectivamente, pusieron énfasis en aspectos como el bienestar y factores personales, contribuyendo a un cambio de foco en la narrativa desde los déficits o limitaciones a la persona y su forma de ser (Burack et al., 2022).

En segundo lugar, sobresale la perspectiva teórica de ver el SD como un sistema adaptativo funcional con un estado inicial diferente. Las características emergentes del SD son adaptaciones a restricciones atípicas, las cuales actúan a su vez como nuevas restricciones del desarrollo, y algunas de ellas pueden exacerbar la divergencia de las trayectorias (D'Souza & D'Souza, 2022). En concordancia, diferentes autores del libro realzan el poder de las investigaciones de trayectorias de desarrollo o modelos de crecimiento, que permiten explorar la naturaleza de las diferencias y proporcionar un vocabulario más rico para caracterizar el retraso en el desarrollo (Richardson & Thomas, 2015). En los trastornos del desarrollo es vital que entendamos qué cambios están ocurriendo y cuándo, para establecer las similitudes y diferencias entre los niños con trastornos y los niños con desarrollo típico.

El libro se constituye por 24 capítulos, que comprenden artículos teóricos y revisiones integrativas sobre las diferentes áreas del desarrollo de las personas con SD, desde el nacimiento hasta la adultez. Todos los capítulos consideran un resumen que permite al lector formarse una idea de la globalidad de los temas y parte importante comienza con una contextualización histórica, dando cuenta de los avances que han existido en las respectivas áreas. Las revisiones bibliográficas son rigurosas y culminan con preguntas de investigación no resueltas y proyecciones en el área. Los 24 capítulos se organizan en cinco secciones temáticas. La primera sección, destinada a los enfoques científicos históricos y contemporáneos, sirve de ancla para comprender la globalidad del

libro, en coherencia con las perspectivas y teorías planteadas en estos capítulos. La segunda parte trata sobre el desarrollo social y aborda tópicos relevantes de la primera infancia que resaltan el rol que cumple el entorno en el desarrollo, como la interacción diádica, parentalidad e influencia de los hermanos. La tercera sección, la más extensa del libro, se enfoca en cognición y neuropsicología. Abarca el desarrollo sensorial y perceptivo, motor, lingüístico y cognitivo, con énfasis en la atención, memoria de trabajo y funciones ejecutivas. La cuarta sección contiene capítulos relacionados con comorbilidades del SD, como son el deterioro cognitivo, demencia tipo Alzheimer y Trastorno del Espectro Autista. La última parte se enfoca en intervenciones y directrices futuras, reflexiona sobre las brechas de conocimiento que existen y las oportunidades en las que el campo está preparado para lograr avances desde el punto de vista científico y clínico.

Respecto al desarrollo del lenguaje, se puede apreciar una consideración especial por este tema, puesto que se incluyen dos capítulos al respecto: uno sobre desarrollo y otro de intervención (sección 3 y 5 respectivamente). Esto es coherente con el perfil de fortalezas y debilidades relativas característico del SD, pues el lenguaje oral es una marcada debilidad en relación con su desarrollo cognitivo (Richardson & Thomas, 2015). En efecto, se encuentra entre los dominios más afectados del funcionamiento neurocognitivo en personas con SD y podría ser la mayor barrera para una vida independiente y una inclusión significativa en la comunidad (Abbeduto et al., 2007).

El capítulo de desarrollo del lenguaje se inicia con una descripción del desarrollo típico, luego aborda la etapa prelingüística y lingüística en SD (componentes fonológico, léxico, sintáctico y pragmático) y concluye con una breve descripción de la influencia de los padres en el desarrollo comunicativo. Por otro lado, el capítulo de intervención consiste en una revisión de la literatura sobre intervenciones implementadas en niños y niñas entre 0 y 8 años de edad, limitándose a aquellas que siguieron un modelo naturalista (Miliu Teaching) y a programas basados en Comunicación Aumentativa Alternativa (CAA), porque según los autores, muchas de las intervenciones investigadas están relacionadas con estas líneas. Esta síntesis puede ser de gran valor para que fonoaudiólogos y fonoaudiólogas seleccionen prácticas de apoyo con evidencia en personas con SD.

Finalmente, no puedo dejar de aplaudir el último capítulo (sección 5), que recoge la voz de las personas con SD y los principales actores relacionados, quienes reflexionan sobre sus historias de vida. Desde el modelo social de discapacidad, voz se operacionaliza como el discurso de a quien la voz aparentemente pertenece (personas con discapacidad, familiares, profesores, etc.)

y sobre esta base se produce el conocimiento (Gómez-Guinart & Infante, 2021). Comparto la apreciación de los autores de que esta forma de cerrar el handbook contribuye a visibilizar a las personas con SD con sus propias necesidades y derechos y los transforma en fuentes de conocimiento e inspiración para los lectores de este volumen.

A partir de todo lo expuesto, me permito felicitar a los editores y a cada uno de los autores de los capítulos por su valiosa contribución al conocimiento del SD. La revisión del texto será útil a todos quienes estén interesados en formarse en esta área con un enfoque desde la investigación, con el fin de brindar una atención de calidad a las personas con SD. Por todo lo anterior, es innegable que es una obra muy recomendable.

## REFERENCIAS

- Abbeduto, L., Warren, S. F., & Conners, F. A. (2007). Language development in Down syndrome: From the prelinguistic period to the acquisition of literacy. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13(3), 247–261. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20158>
- Brown, R. I., Kyrkou, M. R., Watchman, K., & Hodapp, R. M. (2022). A Brief History of Down Syndrome: Key Moments and Reflections. En J. A. Burack, J. O. Edgin, & L. Abbeduto (Eds.), *The Oxford Handbook of Down Syndrome and Development* (p. 0). Oxford University Press. <https://doi.org/10.1093/oxfordhb/9780190645441.013.1>
- Burack, J. A., Edgin, J., & Abbeduto, L. (Eds.). (2023). *The Oxford Handbook of Down Syndrome and Development*. Oxford University Press.
- Burack, J. A., Lai, J., Stewart, J., & Landry, O. (2022). Developmental Traditions in the Study of Persons With Down Syndrome. En J. A. Burack, J. O. Edgin, & L. Abbeduto (Eds.), *The Oxford Handbook of Down Syndrome and Development* (p. 0). Oxford University Press. <https://doi.org/10.1093/oxfordhb/9780190645441.013.2>
- Cicchetti, D., & Beeghly, M. (1990). *Children with Down Syndrome: A Developmental Perspective*. Cambridge University Press.
- D'Souza, H., & D'Souza, D. (2022). The Emerging Phenotype in Infants With Down Syndrome: Adaptations to Atypical Constraints. En J. A. Burack, J. O. Edgin, & L. Abbeduto (Eds.), *The Oxford Handbook of Down Syndrome and Development* (p. 0). Oxford University Press. <https://doi.org/10.1093/oxfordhb/9780190645441.013.34>
- Gómez-Guinart, K., & Infante, M. (2021). ¿Y si nombramos voz cada minúscula diferencia? Inclusión en jaque: Trayectorias empíricas de la voz desde el modelo social de discapacidad. *Education Policy Analysis Archives*, 29(January-July), Article January-July. <https://doi.org/10.14507/epaa.29.5675>
- Lubec, G., & Engidawork, E. (2002). The brain in Down syndrome (TRISOMY 21). *Journal of Neurology*, 249(10), 1347–1356. <https://doi.org/10.1007/s00415-002-0799-9>
- Nazer, J., & Cifuentes, L. (2011). Global epidemiological study of Down's syndrome. *Revista chilena de pediatría*, 82(2), 105–112. <https://doi.org/10.4067/S0370-41062011000200004>
- Richardson, F. M., & Thomas, M. S. C. (2015). Language development in genetic disorders. En E. L. Bavin & L. R. Naigles (Eds.), *The Cambridge Handbook of Child Language* (pp. 459–471). Cambridge University Press.
- Roch, M., Pesciarelli, F., & Leo, I. (2020). How Individuals With Down Syndrome Process Faces and Words Conveying Emotions? Evidence From a Priming Paradigm. *Frontiers in Psychology*, 11. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2020.00692>