



VNIVERSITAT  VALÈNCIA

Alteraciones del sistema nervioso central en la discapacidad intelectual : Síndromes

Claudia Grau Rubio

Alteraciones neurológicas

1.- Alteraciones en el desarrollo prenatal y postnatal del sistema nervioso central.

▶ Generalizadas que afectan:

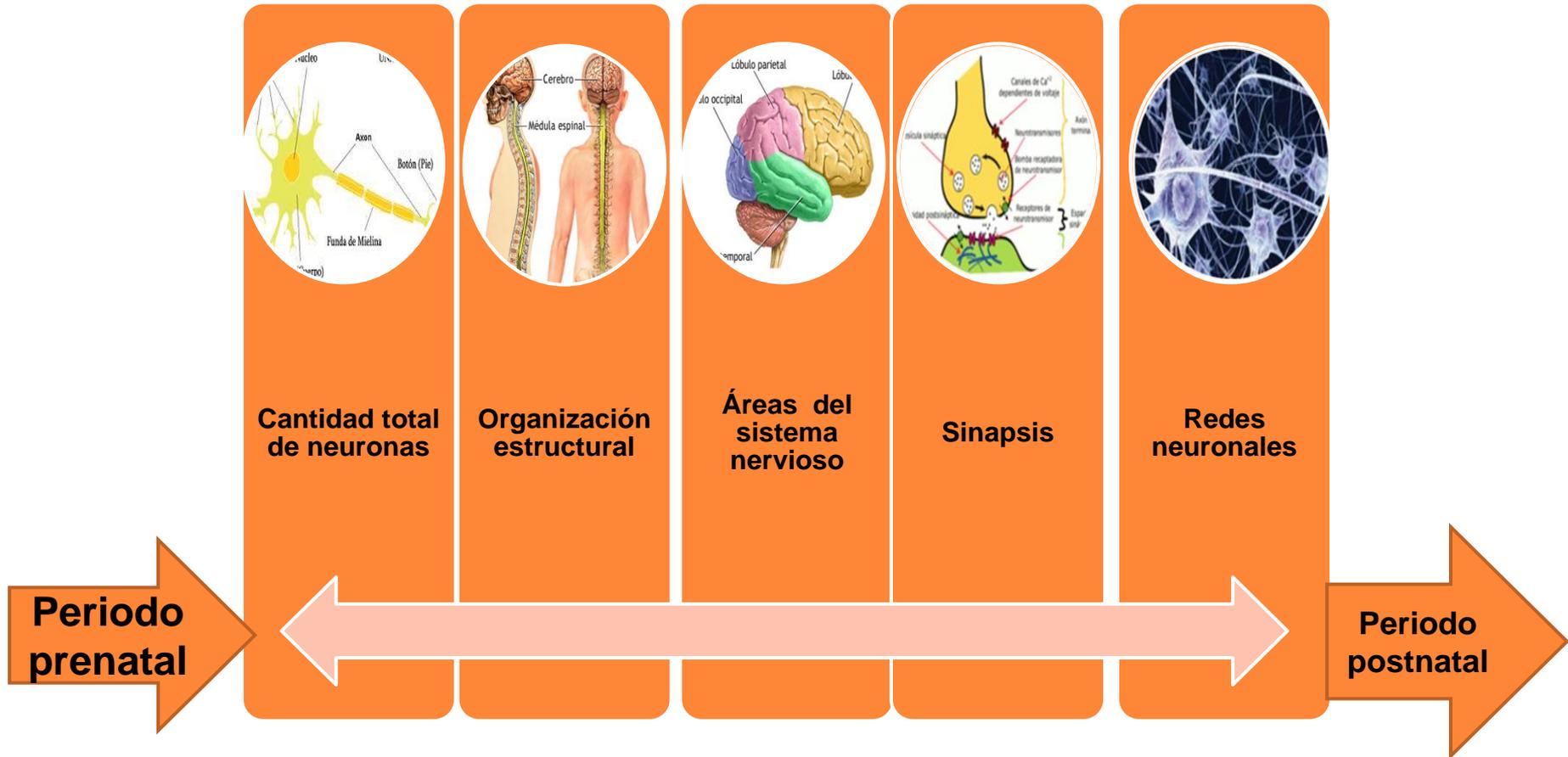
- ▶ a la cantidad total de neuronas,
- ▶ a la organización estructural,
- ▶ y a diferentes áreas del sistema nervioso.

▶ Afectan a las sinapsis y redes neuronales en el desarrollo prenatal y postnatal.

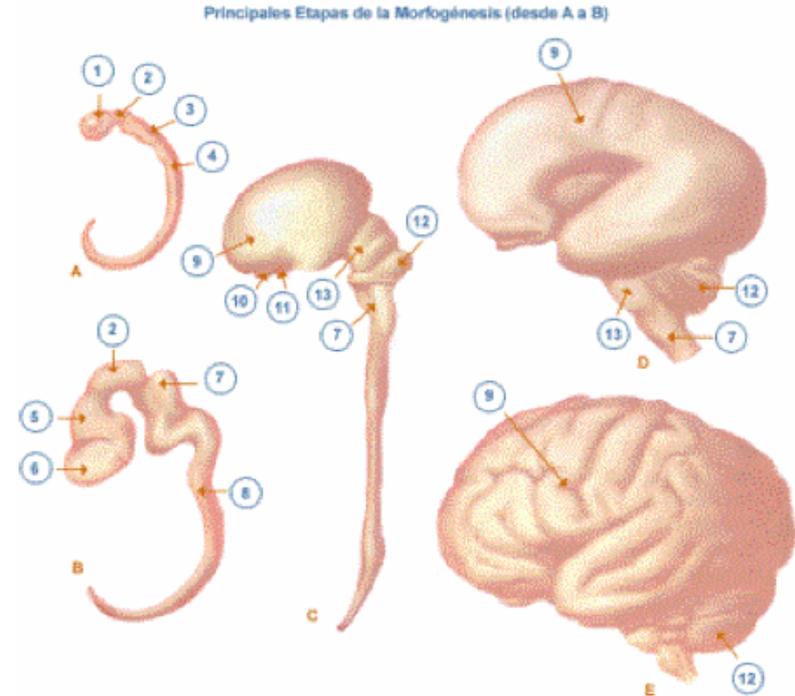
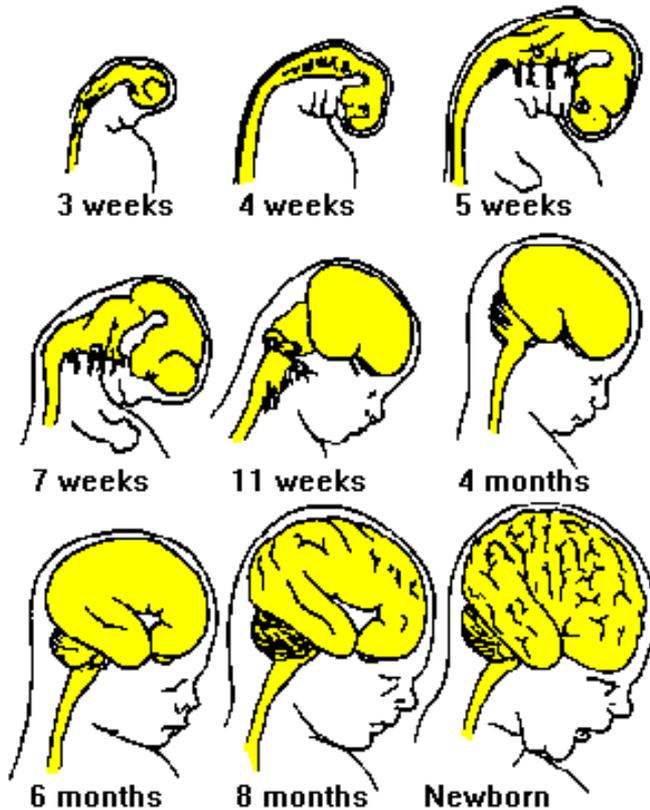
2.- Desgaste precoz del cerebro.



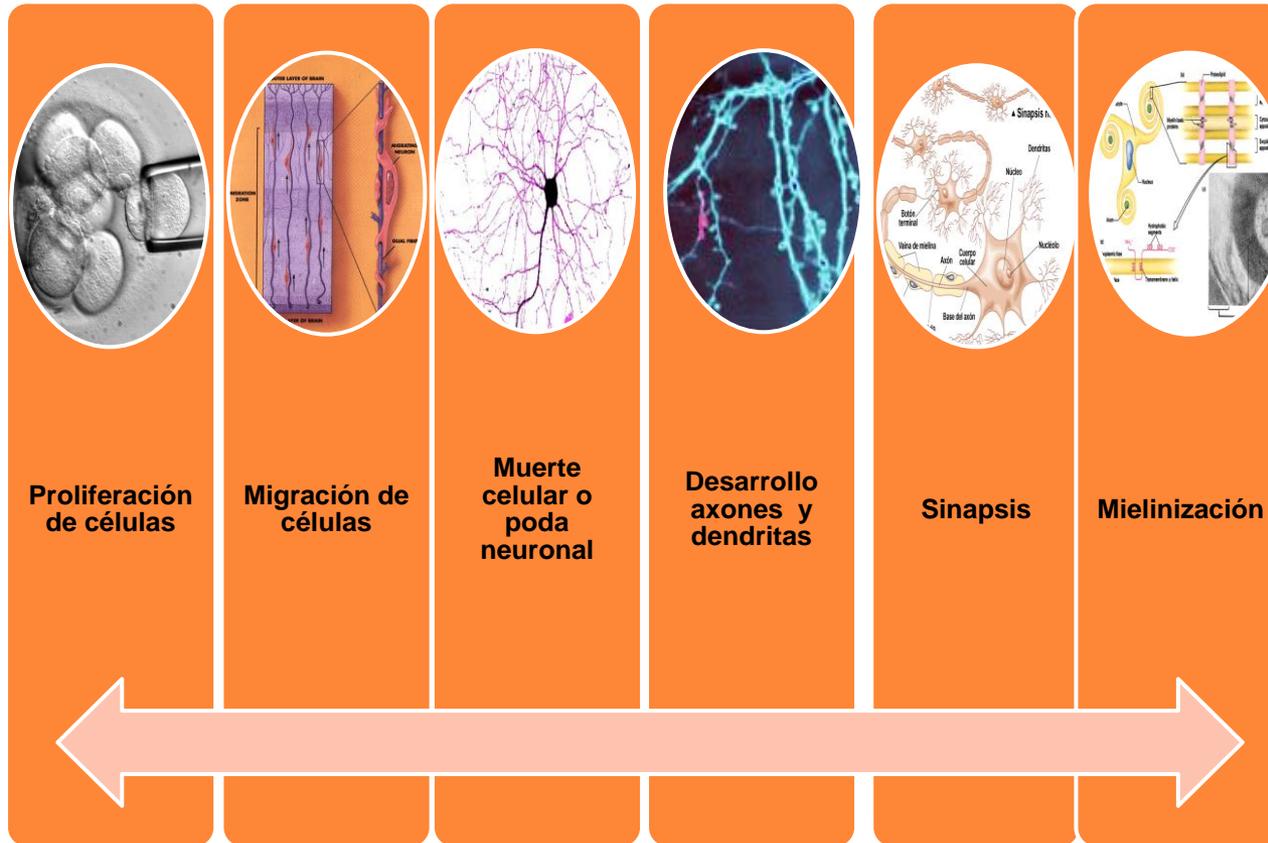
Alteraciones en el desarrollo prenatal y postnatal del sistema nervioso central



Desarrollo del sistema nervioso central: periodo prenatal



Desarrollo del sistema nervioso central: Periodo prenatal



Desarrollo del sistema nervioso central: periodo postnatal

- ▶ Incremento del peso del cerebro, debido a la mielinización.
- ▶ La mielinización de las zonas secundarias correspondientes a los sentidos se desarrolla en los primeros años de vida.
- ▶ La mielinización de las zonas de asociación de los lóbulos frontales y parietales continúan hasta la mitad de los 20 años.
- ▶ Cuatro periodos de crecimiento que coinciden con las etapas de Piaget.



Síndrome de Down

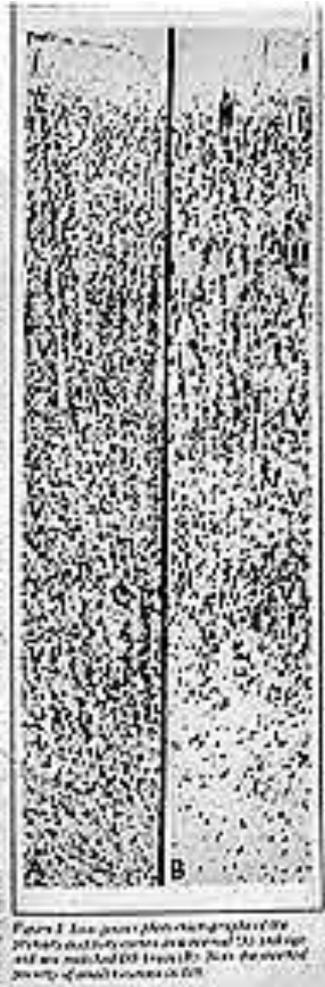


Alteraciones morfológicas microscópicas cerebrales

- ▶ Reducción del número de neuronas (lóbulo frontal, áreas asociativas sensoriales, hipocampo y cerebelo).
 - ▶ Alterada la formación de células granulares (neocortex, cerebelo e hipocampo).
 - ▶ Afectada la citoarquitectura de la IV y VI capa del cortex cerebral.
 - ▶ Retraso en la mielinización.
 - ▶ Retraso en la aparición de las espinas de las células piramidales en los 3 primeros años. Estas espinas pueden ser anormalmente largas o muy cortas.
 - ▶ Densidad sináptica reducida. Alteraciones en la morfología sináptica (disminución de la membrana presináptica, postsináptica y de contacto).
-



Alteración células granulares



- ▶ A. Células granulares de la corteza cerebral.
- ▶ B. Células granulares de la corteza cerebral de personas con Síndrome de Down.

Alteración de las espinas de las células piramidales



Espinas largas
y tortuosas
Síndrome de
Down



Espinas cortas
Síndrome de
Down



Espinas muy
escasas
Síndrome de
Down

Metabolización regional del cerebro en el Síndrome de Down

- ▶ Tomografía de emisión de positrones (velocidad de utilización de la glucosa).
- ▶ Alteraciones en los lóbulos frontales y parietales y en la interrelación entre éstos.
- ▶ Menor actividad en el área de Broca.
- ▶ Alteraciones en la interrelación entre el tálamo y las áreas neocorticales parietal y occipital.





Factores riesgo ambientales prenatales



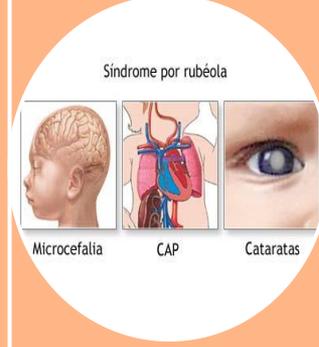
Alcohol



Narcóticos



Sustancias contaminantes



Enfermedades de la madre



Desnutrición



Factores riesgo ambientales postnatales



**Carencias
nutritivas**



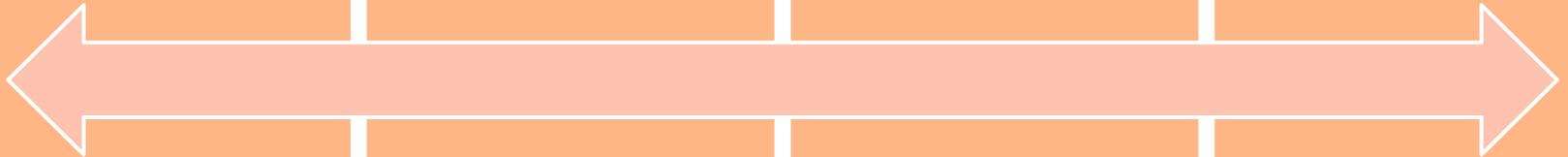
**Complicaciones
obstetricias**



**Toxinas
ambientales**



**Estimulación
ambiental**



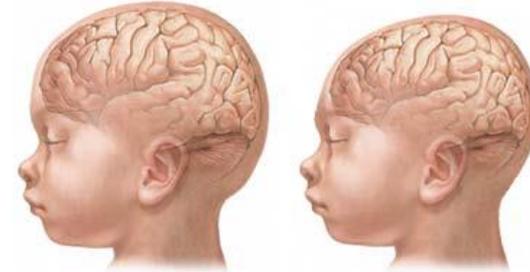
Desgaste precoz del cerebro



Microcefalia, macrocefalia, hidrocefalia



Tamaño normal de la cabeza Microcefalia



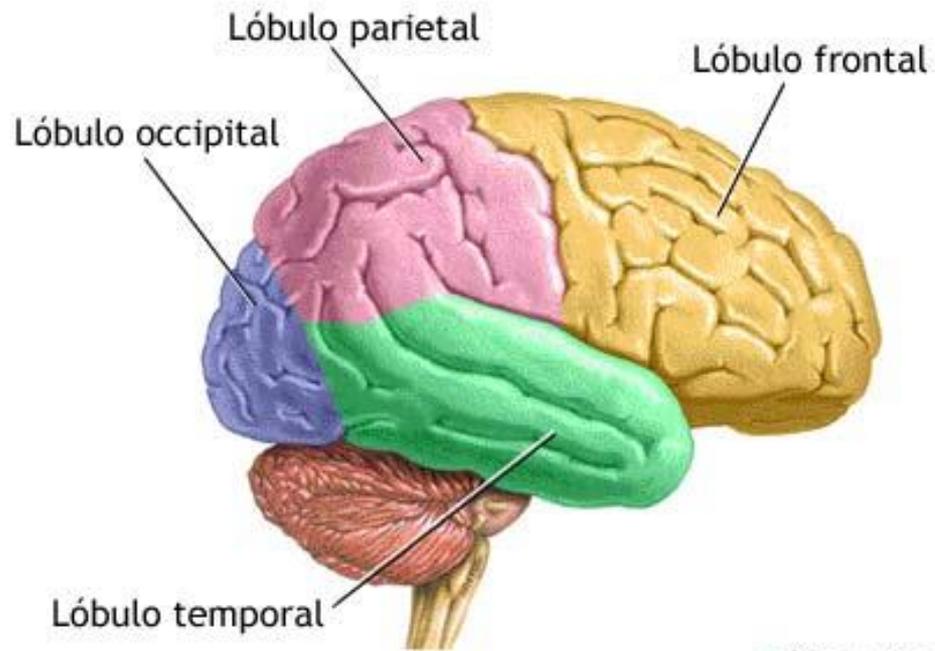
Ventriculo peritoneal (VP) de derivación



ADAM.



Partes del cortex cerebral

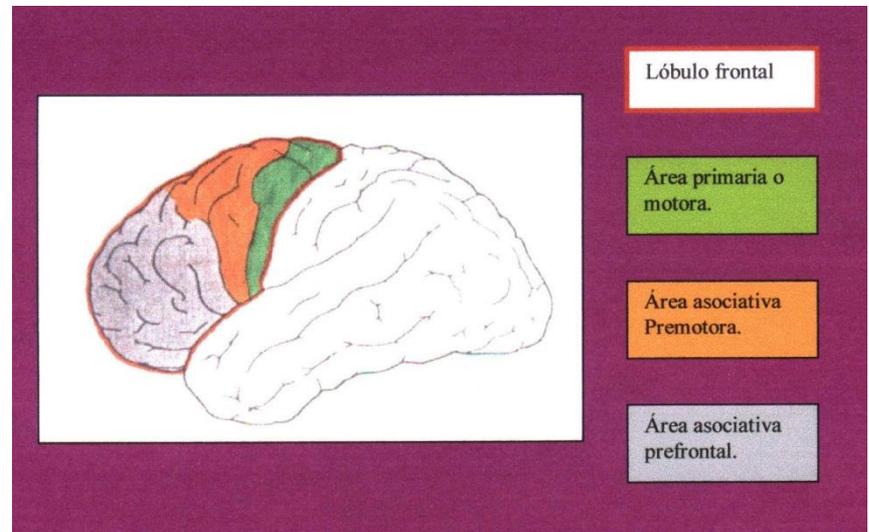


ADAM.



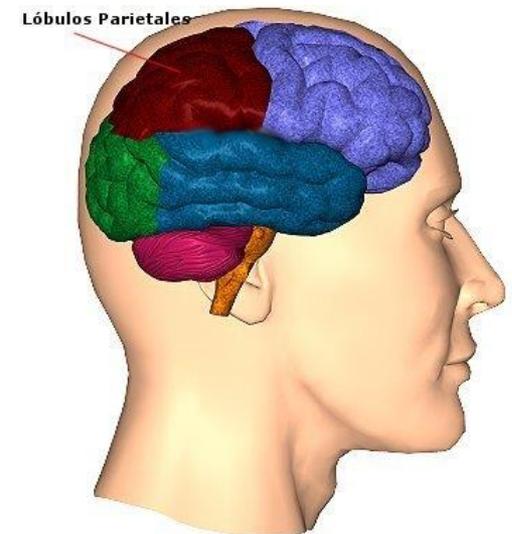
Lóbulos frontales

- ▶ Control voluntario de los movimientos de todo el cuerpo.
- ▶ Responsables de todos los estímulos sensitivos provenientes de todo el cerebro y de su coordinación.
- ▶ Procesos ejecutivos cognitivos: atención, memoria a largo plazo, planificación y resolución de problemas.
- ▶ Lenguaje expresivo (área de Broca)
- ▶ Control emocional y social.



Lóbulos Parietales

- ▶ Percepción y elaboración de sensaciones somatestésicas: tacto, presión, posición en el espacio y sensaciones conscientes del interior del cuerpo.
- ▶ Asociación de múltiples aferencias sensoriales: somatosensorial, auditiva y visual.
- ▶ Integra la información sensorial que es enviada al lóbulo frontal.
- ▶ Posición en el espacio, coordenadas espaciales de los conceptos abstractos, dibujo, ensamblaje de piezas, imagen corporal y memoria a corto plazo.



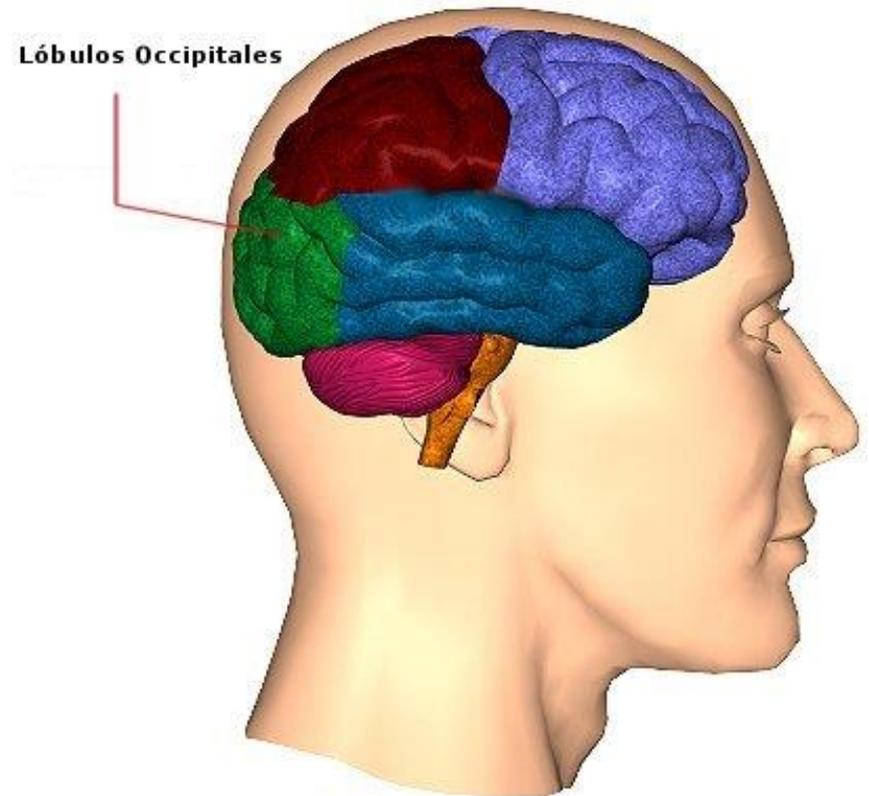
Síndrome de Down: corteza cerebral (frontal y parietal)

- ▶ Escasa iniciativa.
- ▶ Poco aprovechamiento situaciones de juego.
- ▶ Escasa tendencia a la exploración.
- ▶ Tendencia a la distracción.
- ▶ Dificultades en la recepción, retención y elaboración de la información.
- ▶ Torpeza en responder a la información, facilidad para perderla y para relacionarla en coordenadas de tiempo y espacio.
- ▶ Proceso lento en la adquisición de conductas.
- ▶ Dificultad para elaborar y emitir el lenguaje oral, no el gestual.
- ▶ Dificultad en el cálculo numérico.
- ▶ Apatía (hipocinesia) o desinhibición (hipercinesia).
- ▶ Falta control conducta instintiva (comida y sexo):
- ▶ Conducta repetitiva y perseverante.
- ▶ Problemas de habituación.



Lóbulos occipitales

- ▶ El lóbulo occipital se encarga básicamente de la visión y elabora la información visual, en colaboración con los lóbulos parietales y temporales.



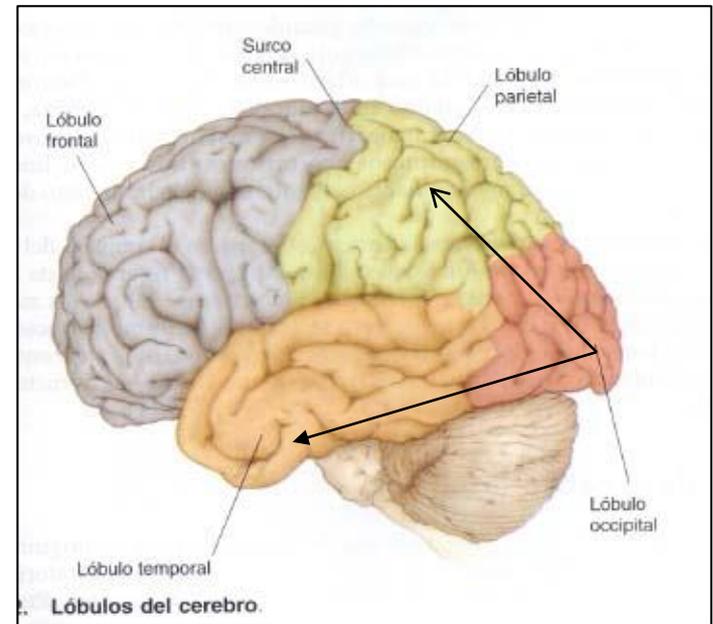
Relaciones lóbulo occipital con el parietal y temporal

Corriente dorsal (lóbulo occipital al parietal):

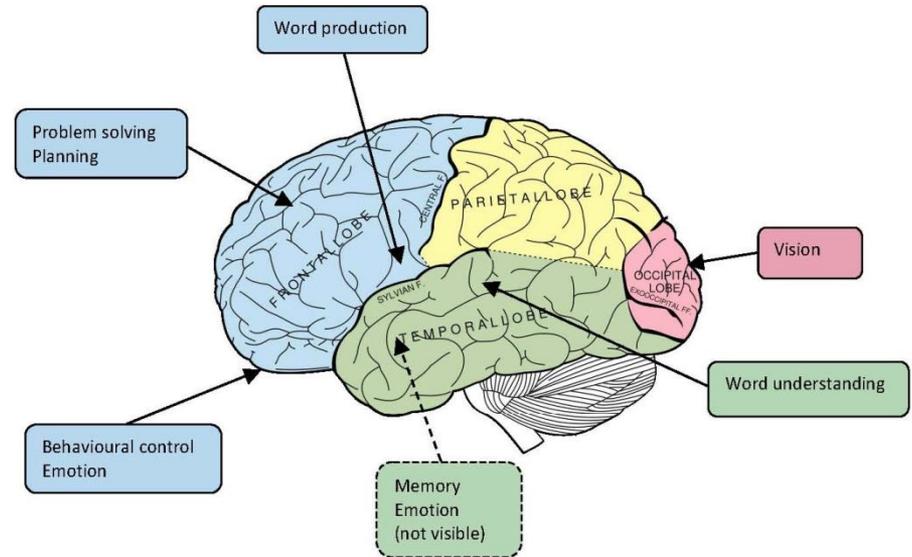
- ▶ control visual del movimiento.

Corriente ventral (lóbulo occipital al temporal):

- ▶ reconocimiento de objetos.



Lóbulo temporal



- ▶ Recibe las sensaciones auditivas y realiza la discriminación fina de sonidos y la asociación de sonidos con símbolos.
 - ▶ Relaciona la información auditiva con la proveniente del lóbulo parietal y occipital.
 - ▶ Está implicado en los procesos de lectura.
 - ▶ Lenguaje receptivo y comprensión.
 - ▶ Interviene en la memoria verbal y no verbal.
 - ▶ Interviene en las respuestas relacionadas con las emociones primarias: miedo, cólera, pánico, pena, sorpresa, alegría, y disgusto.
-



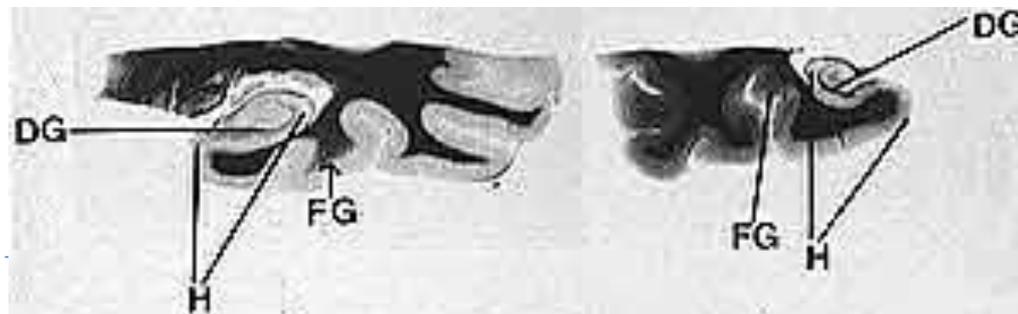
Hipocampo y Síndrome de Down

Alteraciones:

- Más pequeño.
- Deficiencias neuronales en la corteza.

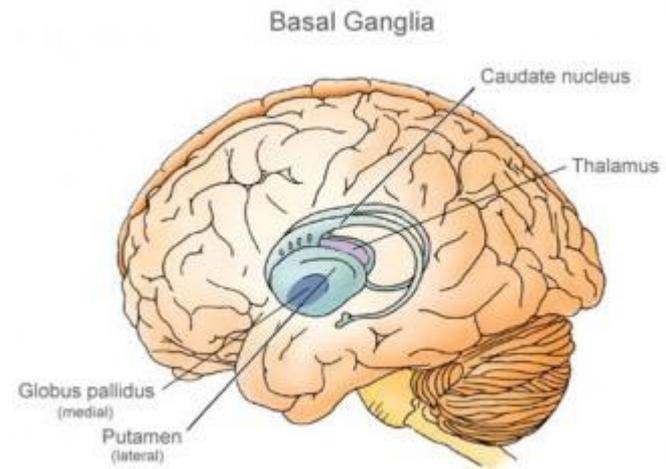
Características de la conducta:

- Problemas memoria a largo y corto plazo.
- Problemas en la asociación de estímulos e información.



Ganglios basales

- ▶ Relacionados con el comportamiento motor y conectan las zonas corticales motoras (lóbulo frontal) con las subcorticales (tálamo).
- ▶ Participan en el aprendizaje y ejecución de comportamientos motores.
- ▶ Imprescindibles en la adquisición y automatización de destrezas motoras
- ▶ Ayudan a generar, mantener y mezclar comportamientos cognitivos, emocionales.



Síndrome de Lesch-NyHam: características neurológicas



- ▶ **Alteraciones de tipo neuroquímico, debido a las anomalías metabólicas.**
- ▶ **Alteraciones motoras del sistema extrapiramidal (ganglios basales y mesencéfalo): espasticidad, diskinesia, ataxia y corea.**
- ▶ **Comportamiento agresivo, compulsivo y autodestructivo (disminución de la dopamina en los ganglios basales, acompañada de un aumento de la serotonina) .**



Síndrome de Lesch-NyHam: Características

- ▶ Hiperreflexia
- ▶ Espasticidad
- ▶ Movimientos coreoatetoides
- ▶ Comportamiento autodestructivo compulsivo - mordidas destructivas de dedos y labios-.



Diencéfalo: Tálamo e Hipotálamo

Tálamo

- ▶ Identifica los estímulos que van a la corteza cerebral, los selecciona y determina a qué zona de la misma deben ir.
- ▶ Es esencial en cualquier actividad consciente, en las emociones y en el pensamiento.

Hipotálamo:

- ▶ Participa en la conducta relacionada con la alimentación, el sexo, el dormir, la regulación de la temperatura, la emoción y la regulación hormonal.

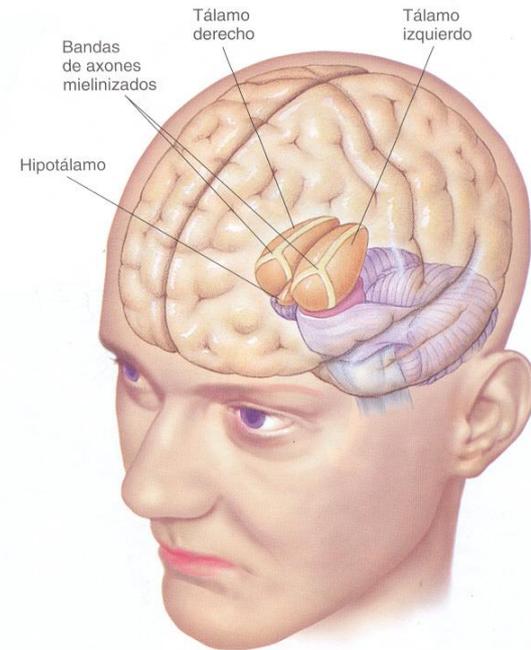


Figura 3.25 Diencéfalo humano.



Síndrome Prader-Willi



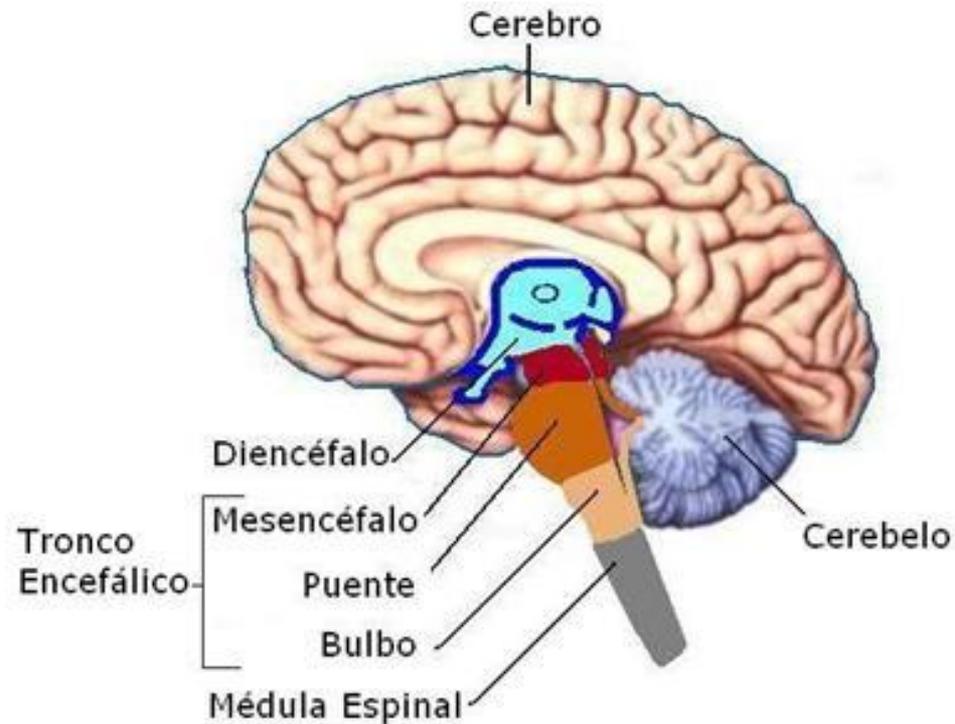
Funcionamiento insuficiente del hipotálamo:

- ▶ Falta de control de las funciones homeostáticas: hambre, sed, sueño y temperatura.
- ▶ Problemas hormonales: hormonas del crecimiento, sexuales y de tiroides.



Mesencéfalo: Sistema sensoriomotor

- ▶ Función auditiva y visual.
- ▶ Función motora.



Mesencéfalo y Síndrome de Down

Alteraciones:

- ▶ Reducción de la transmisión colinérgica (receptores).
- ▶ Menor participación de los colículos superiores y el núcleo tegmental ventral.

Afecta:

- ▶ Hipotonía muscular.
- ▶ Escasa reactividad a los estímulos.
- ▶ Dificultad para dirigir la mirada hacia los estímulos e interactuar con otras miradas.
- ▶ Torpeza y escasa respuesta motora.
- ▶ Falta de iniciativa en la búsqueda.



Rombencéfalo

Protuberancia (puente):

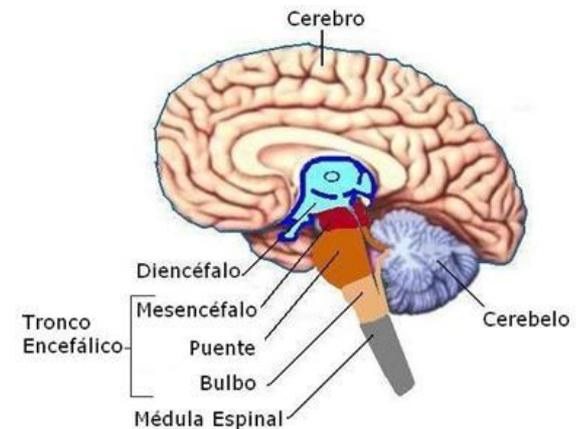
- ▶ Puente entre el cerebelo y el resto del encéfalo.

La formación reticular (red):

- ▶ Tiene una función activadora.
- ▶ Es el responsable del sueño no REM. Si se estimula, el durmiente se despierta; si se lesiona, el paciente puede entrar en coma.

El bulbo raquídeo:

- ▶ Controla la respiración, frecuencia cardíaca, diámetro de los vasos sanguíneos, náuseas, vómitos, deglución, tos y estornudo.



Cerebelo

- ▶ Tiene la función sinérgica de modificar la fuerza de contracción de los músculos responsables del movimiento y de la relajación, para producir movimientos suaves, coordinados y con intensidad adecuada.
- ▶ También detecta la pérdida del equilibrio y tiende a restablecerlo.



Cerebelo y Síndrome de Down

Alteraciones:

- ▶ Menor tamaño.
- ▶ Hipoplásico.



Características de la conducta:

- ▶ Problemas en la ejecución fina y ajustada de los movimientos corporales.
- ▶ Problemas en la integración de la información propioceptiva y cinestésica.
- ▶ Tono muscular bajo y problemas de equilibrio.
- ▶ Problemas de aprendizaje y memoria de secuencias motoras previamente programadas.



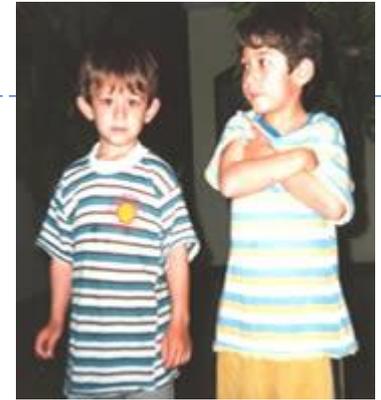
Síndrome de Down



- ▶ Hay una reducción global del cerebro de un 18%.
- ▶ Los lóbulos frontales son más pequeños.
- ▶ Los lóbulos temporales, occipitales y parietales son algo más pequeños.
- ▶ Hay un menor volumen de la sustancia blanca en la circunvolución temporal superior.
- ▶ Reducción de la anchura del cuerpo calloso.
- ▶ El volumen del cerebelo es más pequeño.
- ▶ Reducción del hipocampo y tronco cerebral.
- ▶ En las regiones subcorticales los volúmenes globales son similares a los de la población control.



Síndrome de X Frágil



- ▶ Gran circunferencia: macrocefalia.
- ▶ Menor tamaño del vermis cerebeloso.
- ▶ Descenso de las cantidades de la proteína FMR-1 de las células Purkinje del cerebelo y de la materia gris.
- ▶ Ensanchamiento del hipocampo, de los ventrículos, del tálamo, y del núcleo caudal.
- ▶ Problemas de procesamiento e integración sensorial (ensanchamiento de: hipocampo, ventrículos, tálamo, y núcleo caudal y vermis cerebelar pequeño).
- ▶ Poca coordinación motora (vermis cerebelar pequeño).
- ▶ Hiperactividad, desinhibición y excelente memoria para acontecimientos y lugares (ensanchamiento del hipocampo).
- ▶ Problemas en las funciones ejecutivas o déficits frontales.



Síndrome de Williams

- ▶ Microcefalia, hipoplasia cerebral, reducción del volumen cerebral y menor mielinización.
- ▶ Alargamiento posterior.
- ▶ Menor anchura de los lóbulos occipital, temporal posterior y parietal, y estrechamiento del cuerpo calloso.
- ▶ Estructuras límbicas alteradas.
- ▶ Signos cerebelosos: hipotonía generalizada, temblores, problemas de estabilidad y anomalías de tipo oral-motor; tamaño del cerebelo normal y fosa posterior pequeña.
- ▶ Comportamiento parecido a personas normales con el hemisferio derecho dañado



Sistema Límbico (Anillo)

- ▶ Está formado por varias estructuras cerebrales que participan respuestas fisiológicas ante estímulos emocionales.
- ▶ Está relacionado con la memoria, atención, instintos sexuales, emociones, personalidad y conducta.



Sistema reticular

Funciones:

- ▶ Control del sueño.
- ▶ Atención.
- ▶ Arousal.
- ▶ Movimiento.
- ▶ Reflejos vitales.



Hemisferio izquierdo



Hemisferio izquierdo y derecho

Comportamiento	Hemisferio izquierdo	Hemisferio derecho
Cognición	Proposicional Verbal Léxico denotativo Orientado a detalles Probabilístico Procesamiento serial Temporal, secuencial Lógico, abstracto, simbólico Proposicional Concreto No ligado al contexto Codificación categórica de datos	Perceptual No verbal, espacial. Léxico connotativo Holístico, global Deductivo Procesamiento sintético y paralelo No temporal, no secuencial Creativo No proposicional (compara esquemas, engramas) Metafórico, inferencial Ligado al contexto Codificación por coordenadas espaciales
Percepción	Auditiva	Táctil, visual, olfativa.
Atención	Centrada en el cuerpo y espacio derecho Central e intencional	Centrada más en el cuerpo u espacio izquierdo que derecho. Periférica e incidental

Hemisferio izquierdo y derecho

Emoción □	Emocionalmente neutral Centrado en emociones sociales (vergüenza) Valencia emocional Positiva	Afectivo, emocional Centrado en emociones primarias (miedo) Valencia emocional Negativa
Memoria	Factual Verbal	Emocional-social, autobiográfica No verbal, visoespacial, topográfica.
Consciencia	Verbal	Corporal-emocional



Síndrome de Turner

Problemas en la lateralización del cerebro, debidas a (hipótesis):

- ▶ Disfunción difusa del hemisferio derecho. El niño mantiene preservadas las habilidades verbales (hemisferio izquierdo) y tienen dificultades en las tareas viso-espaciales (hemisferio derecho).
- ▶ Fallos en la lateralización del cerebro: utiliza el hemisferio izquierdo para procesar la información no verbal. El hemisferio izquierdo compensa la debilidad del derecho.



Síndrome de Klinefelter



- ▶ Tienen problemas en procesar la información del hemisferio izquierdo.
- ▶ El hemisferio derecho asume funciones no verbales y verbales.



Síndrome de Down

- ▶ Dominancia anómala en el lenguaje. Tienen repartidas las funciones verbales en los dos hemisferios.
 - ▶ El hemisferio izquierdo selecciona y programa las emisiones verbales (normal).
 - ▶ El derecho integra la recepción y descodificación del lenguaje (anormal).





Células y Sinapsis

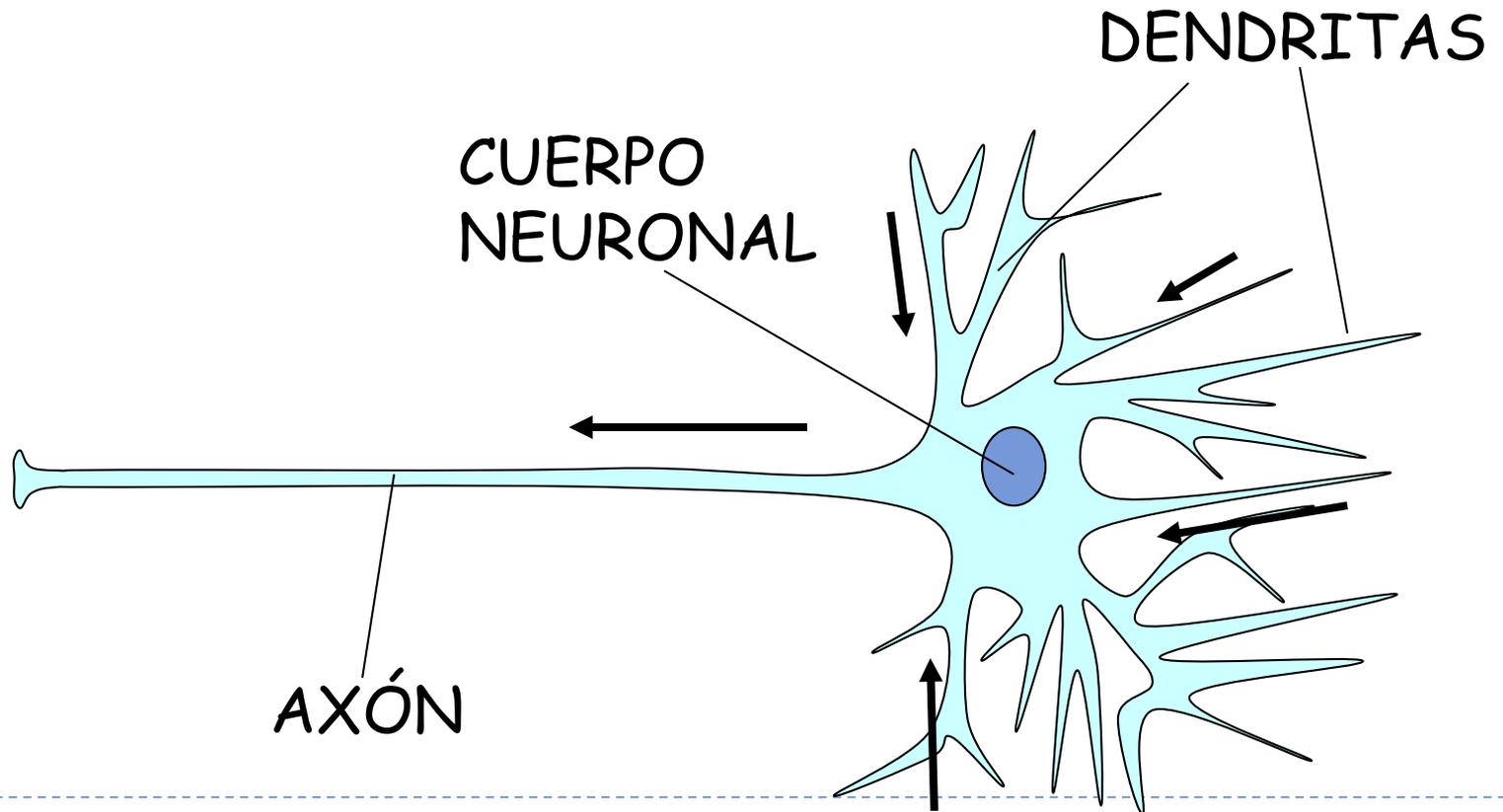
Células gliales

Son las que eliminan desechos, mantienen juntas las neuronas y proporcionan soporte:

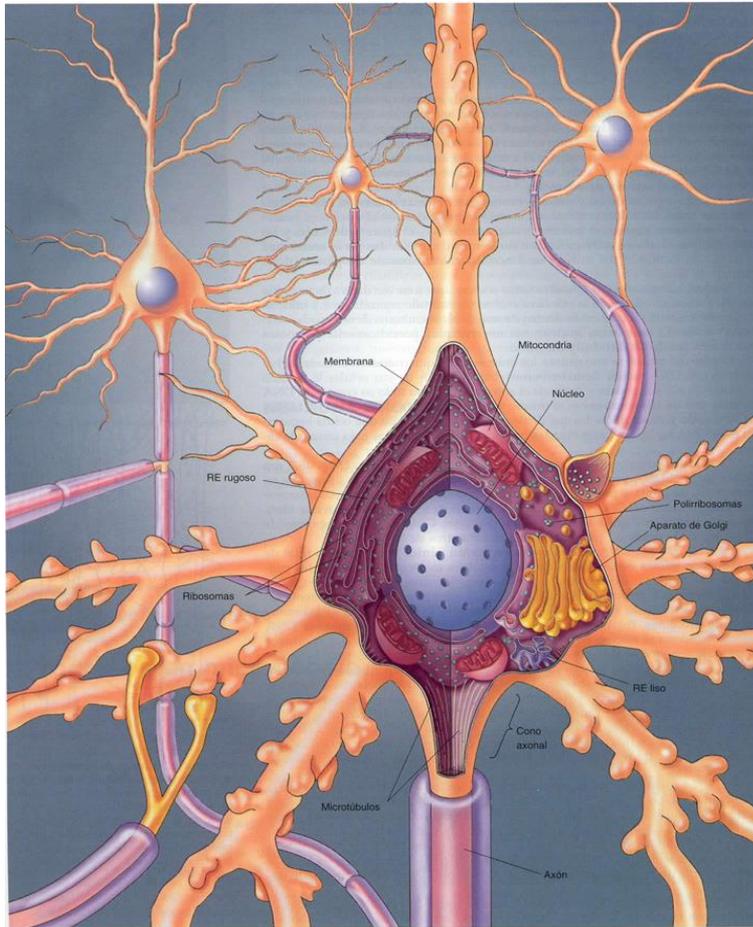
- ▶ **Ependimocito:** pequeño y ovoide; secreta líquido cefalorraquídeo.
- ▶ **Astrocito:** forma de estrella; nutritiva y de soporte.
- ▶ **Célula microglial:** pequeña de origen mesodérmico; de defensa.
- ▶ **Oligodendrocito:** asimétrica; forma la mielina en el encéfalo y médula espinal
- ▶ **Célula de Schwann:** asimétrica; forma la mielina de los nervios periféricos.



Estructura de una neurona



Clasificación funcional de las neuronas



Sensoriales:

- ▶ Conducen información al S.N.C.

Interneuronas

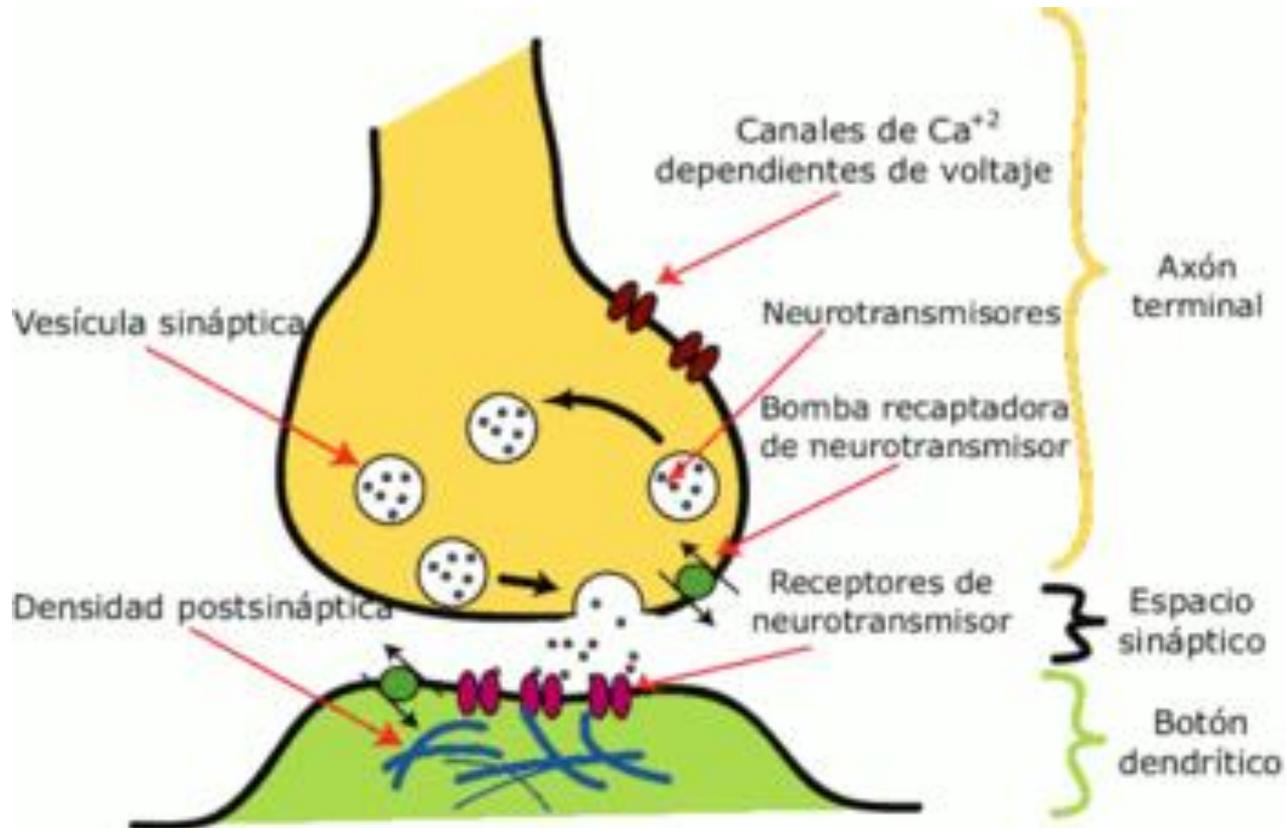
- ▶ Integran la actividad sensorial con la motora.

Motoras:

- ▶ Envían señales desde el encéfalo y médula espinal a los músculos.



SINAPSIS: química y física



Sistema colinérgico (acetilcolina)

- ▶ Participa en los patrones electroencefalográficos de la neocorteza.
- ▶ Participa en la memoria y mantenimiento de la excitación neuronal.
- ▶ La muerte de las neuronas colinérgicas se asocia a la enfermedad de Alzheimer.



Sistema dopaminérgico (dopamina)

- ▶ Participa en el mantenimiento de la conducta motora normal.
- ▶ La pérdida de la dopamina se asocia a la enfermedad de Parkinson.
- ▶ El aumento de la actividad dopaminérgica se asocia a la esquizofrenia.



Sistema serotoninérgico (serotonina)

- ▶ Participa en el mantenimiento de los patrones de EEG de vigilia.
- ▶ Un incremento de la actividad serotoninérgica se relaciona con el trastorno obsesivo –convulsivo, los tics y la esquizofrenia.
- ▶ Un descenso se relaciona con la depresión.



Sistema noradrenérgico (noradrenalina)

- ▶ Participa en el mantenimiento del tono emocional.
- ▶ Un descenso en la actividad noradrenérgica se asocia a la depresión.
- ▶ Un aumento se asocia a la manía (conducta de sobreexcitación).



Glutamato y GABA

- ▶ ***Glutamato:*** neurotransmisor aminoácido que excita las neuronas.
- ▶ **GABA:** neurotransmisor que inhibe las neuronas.



Síndrome de Down

- ▶ Defectos en el sistema colinérgico del adulto con Síndrome de Down (enfermedad de Alzheimer).
- ▶ Menor densidad de los receptores colinérgicos.
- ▶ Reducción de las neuronas para retener sus neurotransmisores.



Síndrome de Lesch-NyHam



- ▶ Alteraciones de tipo neuroquímico, debidas a las anomalías metabólicas.
- ▶ Disminución de la dopamina en los ganglios basales, acompañada de un aumento de la serotonina: comportamiento agresivo, compulsivo y autodestructivo.



Fenilcetonuria

- ▶ Reducción en el fluido cerebroespinal de las concentraciones de dopamina y serotonina (dificultades en el tiempo de reacción).
- ▶ Afectación del cortex prefrontal.
- ▶ Bajas puntuaciones en los tests que controlan el lóbulo parietal-occipital y el temporal (C.I. manipulativo bajo).
- ▶ Baja transferencia interhemisférica: déficit de atención/hiperactividad).
- ▶ Deficiencias viso-motoras.
- ▶ Destrezas motoras finas disminuidas: copiar letras y figuras.
- ▶ Los recursos visuales son menos efectivos que los verbales.
- ▶ Problemas para recordar objetos en el espacio.
- ▶ En raras ocasiones pueden aparecer convulsiones en los bebés.



Potencial de acción:

- Es un cambio en la polaridad breve, pero extremadamente amplio, de la membrana del axón, que dura aproximadamente 1 milisegundo.

Potencial umbral:

- Nivel de voltaje de una membrana neural al que se desencadena un potencial de acción debido a la apertura de los canales de Sodio Na^+ y de potasio K^+ sensibles al voltaje; aproximadamente a los -50 milivoltios.

Cono axónico.

- Estructura cónica que se encuentra en la confluencia entre el axón y el cuerpo celular, donde se generan normalmente los potenciales de acción.

Impulso nervioso:

- propagación de un potencial de acción por la membrana del axón.

Conducción saltatoria:

- propagación “a saltos” de un potencial de acción en nódulos Ranvier sucesivos. El salto de un anillo a otro acelera mucho la velocidad con que viaja un potencial de acción a través del axón.



Síndrome de Angelman



- ▶ Microcefalia.
- ▶ Atrofia cortical ligera.
- ▶ Ligera desmielinización.
- ▶ Crisis convulsivas (antes de los 3 años).
- ▶ Electroencefalograma (EEG) anormal, ondas de gran amplitud y picos lentos



Gracias por su atención

Claudia Grau Rubio