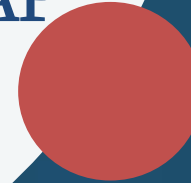


Autismo & Síndrome de Down: Cómo reconocer las señales y apoyar a tu hijo

Meghan O'Neill, MD FAAP



Preguntas por contestar:

¿Cuál es la diferencia (Autismo vs. Discapacidad Intelectual)?

¿Qué tan común es el autismo en el síndrome de Down?

¿Cómo se ve el autismo en un niño con SD y en qué se diferencia de “solo SD”?

Señales de alerta: ¿en qué deben fijarse los padres?

¿Por qué importa tener ambos diagnósticos? (diagnóstico dual)

¿Qué hacer después? (pasos prácticos)



Definiciones

Discapacidad Intelectual

Retos con ambos:

- Funcionamiento intelectual
 - Razonamiento
 - Resolución de problemas
 - Aprendizaje
- Conducta adaptativa
 - Habilidades Conceptuales – lectura, matemáticas, dinero, tiempo
 - Habilidades sociales – Relaciones, juicio social
 - Habilidades prácticas – autocuidado, vida diaria, seguridad

El síndrome de Down es la causa genética más frecuente de discapacidad intelectual

Evaluación: Pruebas cognitivas (CI) + Funcionamiento adaptativo (ABAS, Vineland)

Autismo

Retos con ambos:

- Comunicación Social + Interacción Social
 - Reciprocidad socioemocional
 - Comunicación No verbal
 - Relaciones
- Patrones de conductas repetitivas / restrictivas (2/4)
 - Estereotipias
 - Rigidez en rutinas / inflexibilidad
 - Intereses restringidos
 - Diferencias en procesamiento sensorial

Inicio durante el periodo de desarrollo (lactancia-preescolar), debe causar impacto funcional y no se deben a limitaciones cognitivas

Evaluaciones: ADOS, ADI-R, CARS



¿Qué tan común es el Autismo en el SD?

- SD+TEA → 16-39% de los niños con SD
 - 10 veces más que en la población general (~1 en 36)
- Los padres suelen ser los primeros en tener la sospecha y preocupación
- Tiempo promedio desde la primera manifestación de preocupación de los padres, hasta tener diagnóstico de TEA: ~4.5 años
 - **Enmascaramiento diagnóstico**
 - Todo se atribuye al SD exclusivamente
 - Conductas superpuestas en SD y SD+TEA
 - **Retrasos del desarrollo** – diagnóstico requiere valoración de la comunicación / juego / etc. Es relativo al nivel de desarrollo global
 - Puede ser complejo para personas que no son expertas
 - Puede tomar tiempo hasta que una verdadera discrepancia sea determinada (~18-24 meses de desarrollo, frecuentemente)
 - **Pocas herramientas de evaluación estandarizadas** para personas con SD

Cuando algo se siente diferente...

- Padres de niños con SD + TEA a menudo describen una sensación intuitiva:
 - **"Mi hijo es diferente a otros niños con síndrome de Down"**
- Preocupaciones tempranas comunes que llevan a las familias a buscar una evaluación:
 - Movimientos repetitivos (estereotipias) — tienden a preocupantes
 - Dificultades graves de comunicación — más allá de lo esperado para el síndrome de Down
 - Desafíos conductuales — agresión, autolesiones, rigidez extrema
 - Retraimiento social — no interactúa como típicamente lo hacen otros niños con síndrome de Down



Diferencias Sociales

	Solo SD	SD + TEA
Motivación Social	Busca a las personas e interactuar; Personas >> Objetos	Puede preferir estar solo; menor interés en interactuar con otros**; Objetos >> Personas
Contacto Visual	Usa contacto visual para conectarse y comunicarse	Contacto visual inconsistente o breve; no lo utiliza para compartir sentimientos o comunicarse
Uso de Gestos	Es una fortaleza — señala, saluda con la mano, muestra cosas, a menudo antes de que se desarrolle el habla; cumple una función compensatoria	Menos gestos; puede no señalar ni mostrar objetos para compartir interés. No los usa fácilmente para compensar dificultades verbales
Compartir (atención compartida)	Sigue cuando señalas; lleva cosas para mostrártelas; “te revisa” o busca tu atención; señala con contacto visual para mostrar y compartir	Menos propenso a seguir tu mirada, mostrarte cosas o “revisar contigo”; no señala para compartir interés o atención
Imitación	Facilidad para imitar acciones, gestos y expresiones	Mayor dificultad para imitar; a menudo aún mejor que en niños con autismo sin SD, pero notablemente menor que otros niños con SD
Juego	Disfruta jugar con otros; desarrolla juego simbólico (muñecas, figuras de acción, disfraces) con el tiempo	Puede preferir jugar solo; puede repetir la misma acción en lugar de juego simbólico (girar o alinear juguetes, etc.)
Amistades	Es afectuoso y cercano; disfruta los intercambios sociales recíprocos	Puede parecer “en su propio mundo”; menos interacción recíproca, menor respuesta a los intentos sociales de otros**
Compartir Emociones	Expresivo — comparte entusiasmo y alegría con otros; percibe el estado emocional de los demás	Menos probable que comparta si disfruta; las expresiones pueden ser más difíciles de interpretar; puede no responder a las emociones de los demás
Responde a su nombre	Se voltea y mira cuando lo llamas por su nombre (según lo esperado para su nivel de desarrollo)	Puede no responder de manera consistente cuando se le llama por su nombre
Intención Comunicativa	Está motivado a comunicarse usando sonidos, gestos y expresiones	Menor motivación para comunicarse o atraer tu atención; puede tratar a la otra persona como una herramienta (por ejemplo, colocando la mano del padre sobre un objeto)

**Puede ser menos pronunciada comparado con TEA idiopático

Referencia: Moss et al. (2013); Patel et al. (2025); La Valle et al. (2025).

Banderas Rojas Conductuales y Sensoriales



Búsqueda Sensorial

Más repetitivo/autodirigido. Puede quedarse atrapado en bucles sensoriales, menor interés en compartir experiencias; principal factor diferenciador (Baumer (2024))



Evitación Sensorial

Evitación sensorial más extrema y menor flexibilidad – corte de pelo, lavar dientes, texturas/comida, ruidos fuertes; menor habituación con el tiempo.



Estereotipias

Estereotipias motoras intensas (aleteo de manos, mecerse)
Significativamente elevadas sobre solo SD (Moss 2013).



Enfoque Restringido

Intereses muy restringidos e intensos (observar luces, girar ruedas, etc.). Diferenciador clave (Patel 2025).

Nota: Conducta Ritualista + Dependencia de rutinas se comparten frecuentemente en ambos grupos → Puede no ser confiable para distinguir entre SD y SD+TEA

¡Enfocarse en Frecuencia, Intensidad e Impacto Funcional!

Otras Banderas Rojas



Juego Repetitivo

Repetitivo, frecuentemente dominado por la búsqueda sensorial, variedad muy limitada y puede ser causa-efecto sin progresión hacia el juego simbólico



Conductas Autolesivas

50% en SD+TEA comparado a ~20% en solo SD



Regresión del Desarrollo

Pérdida de habilidades sociales/comunicación que frecuentemente sucede entre los 3 y 7 años, en personas con SD

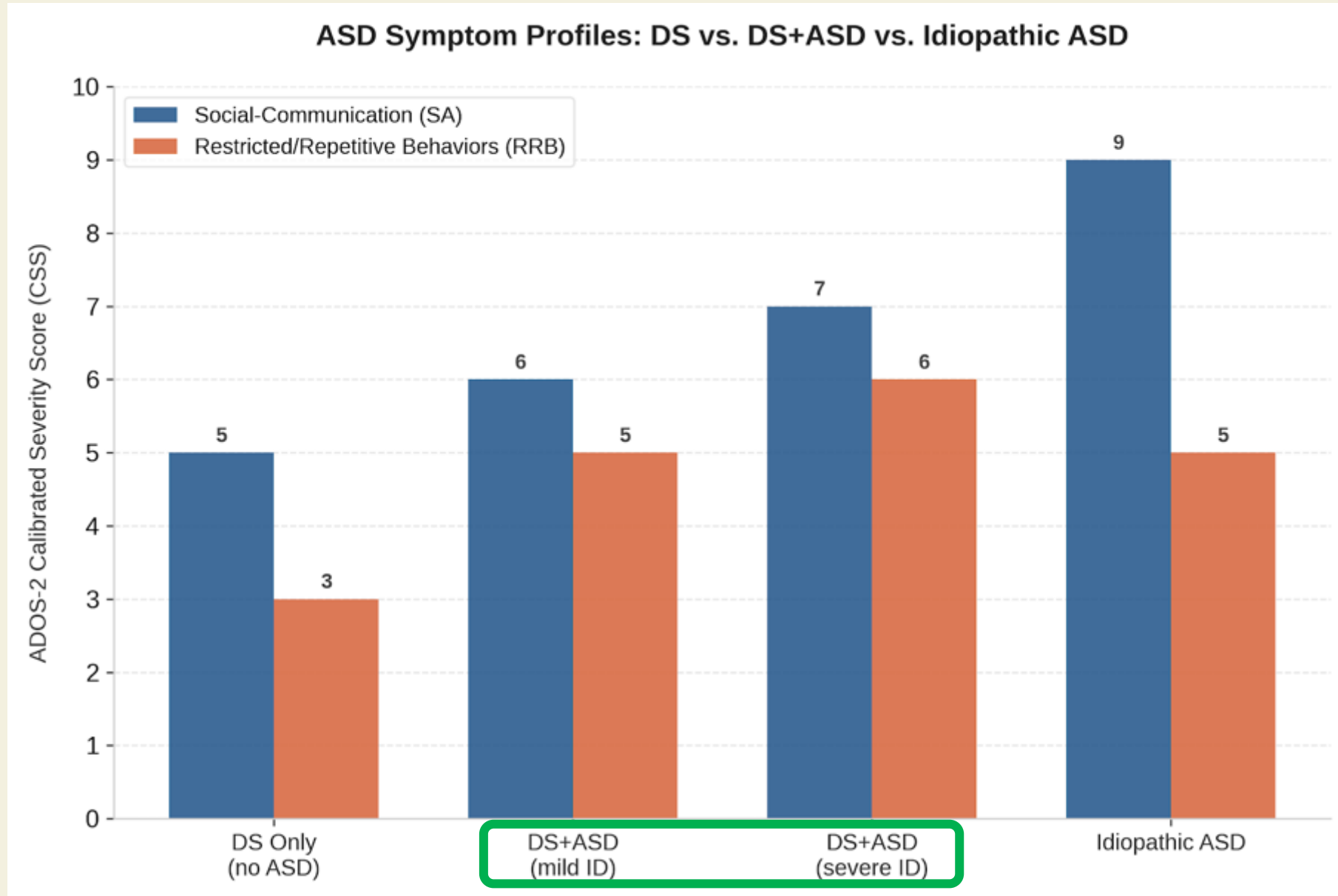


Habilidades Adaptativas

Funcionamiento general y cognición más baja comparado con solo SD o solo TEA; pobre socialización mayor a lo que el CI predeciría (Hamner 2020).

¡Enfocarse en Frecuencia, Intensidad e Impacto Funcional!

Perfil de síntomas: SD+TEA es diferente...



Puede volverse complicado...

MEDICAL CONDITIONS THAT CAN OVERLAP OR CONFOUND ASD DIAGNOSIS IN DS



CVI (CORTICAL VISUAL IMPAIRMENT)

Difficulties processing visual information can lead to behaviors mistaken for lack of social engagement.



HEARING IMPAIRMENT

Undetected hearing loss affects communication and social responsiveness, simulating ASD traits.



THYROID PROBLEMS (e.g., Hypothyroidism)

Low energy, slow processing can mimic autistic withdrawal and inertia.



SLEEP APNEA

Chronic fatigue causes behavioral issues, irritability, and reduced social interaction.

THESE MUST BE RULED OUT OR TREATED FIRST, AS THEIR SYMPTOMS CAN LOOK LIKE AUTISM.

Algunas condiciones concurrentes son más frecuentes en individuos con SD+-TEA y pueden confundir los diagnósticos:

- **Trastornos conductuales del sueño**
- **Convulsiones / epilepsia (espasmos infantiles)**
- **TDAH / síntomas de hiperactividad**
- **Síntomas GI- constipación, reflujo**
- **Trastornos alimenticios**
- **Escoliosis/problemas ortopédicos?**

Preguntas clave para padres:



¿El nivel de interacción social, involucro e interés de mi hijo en comunicarse es consistente con lo que se espera para su nivel de desarrollo — o está significativamente retrasado?

¿Las conductas repetitivas, intereses restringidos y alteraciones sensoriales son suficientemente intensas y constantes para irrumpir las actividades diarias y el aprendizaje?

Hemos evaluado/ abordado condiciones médicas que pueden impactar la conducta?

¿Qué sigue?... Evaluación de Autismo

¿Quién? Alguien que sepa sobre TEA & SD... típicamente, pediatras especialistas en desarrollo, médicos especialistas en discapacidad intelectual, neuropsicólogos; algunas veces médicos generales o neurólogos pediatras.

1. Evaluar posibles factores médicos + neuroconductuales que puedan confundir el cuadro

La pérdida auditiva, problemas de visión, apnea del sueño y enfermedades tiroideas son comunes en el SD y pueden contribuir a síntomas que pueden parecer TEA. A veces, el TDAH, la ansiedad u otras condiciones neuroconductuales también pueden explicar mejor los signos y síntomas que usted está observando, o pueden coexistir con el TEA.

2. Establecer el nivel de desarrollo

Evaluaciones cognitivas y del comportamiento adaptativo para determinar el nivel de desarrollo del niño — de modo que el equipo sepa qué habilidades sociales se deben esperar. Las discrepancias pueden ser más difíciles de identificar en niveles de desarrollo más bajos.

3. Información proveniente de cuestionarios para Padres/Escuela

Se contestan cuestionarios estandarizados sobre el comportamiento social, la comunicación y los comportamientos repetitivos de su hijo (ej., SRS-2, ABC, ND-PROM) – ninguno de estos ha sido validado en niños con SD + TEA (¡interprete los resultados con cautela!).

4. Observación Directa (ADOS-2)

Evaluación considerada “estándar de oro”. Se basa en el juego de 40–60 minutos en la que un clínico capacitado observa el contacto visual, los gestos, el juego y las respuestas sociales de su hijo en situaciones estructuradas. Tampoco está “normado” para el SD.

5. Juicio Clínico

Ninguna prueba por sí sola da la respuesta. El especialista integra toda la información —nivel de desarrollo, observaciones, cuestionarios, resultados del ADOS-2, etc.— para determinar si el autismo está presente. Algunos niños presentan retrasos cognitivos tan significativos que puede ser difícil determinar si el TEA es un diagnóstico preciso.

Información al margen:

¿Por qué pudiera el Autismo ser más común en el SD?

- Cromosoma extra → sobre expresión de genes involucrados en las vías que producen autismo
 - DYRK1A → afecta cómo las células cerebrales, crecen, se conectan y se comunican unas con otras — muchas copias de este gen pueden irrumpir el Desarrollo normal del cerebro
- Desequilibrio entre las señales de “activar” y “detener” entre las células nerviosas
 - Asociado con autismo, observado en SD
- Sistema inmunitario hiperactivo desde el nacimiento
 - Inflamación → impacto en el crecimiento y desarrollo cerebral
- Diferencias morfológicas /anatómicas
 - Anormalidades cerebelares
- ¿Diferencias genéticas adicionales? (¡los otros 46 cromosomas!)
 - **¿Existe un papel para pruebas genéticas diagnósticas adicionales, como la secuenciación del exoma o del genoma completo?**

¿Por qué es importante?

INTERVENTION DIFFERENCES: DS+ASD vs. DS ALONE

DS ALONE

SPEECH THERAPY
(articulation, language development)

OCCUPATIONAL THERAPY
(fine motor, self-care)

PHYSICAL THERAPY
(motor skills)

EARLY INTERVENTION

SPECIAL EDUCATION



DS+ASD (MORE INTENSIVE & TAILORED)

APPLIED BEHAVIOR ANALYSIS (ABA)

NATURALISTIC DEVELOPMENTAL BEHAVIORAL INTERVENTIONS (NDBIs)

COMMUNICATION:
Emphasis on functional communication, AAC

BEHAVIORAL SUPPORTS
for challenging behaviors

PARENT-MEDIATED INTERVENTIONS

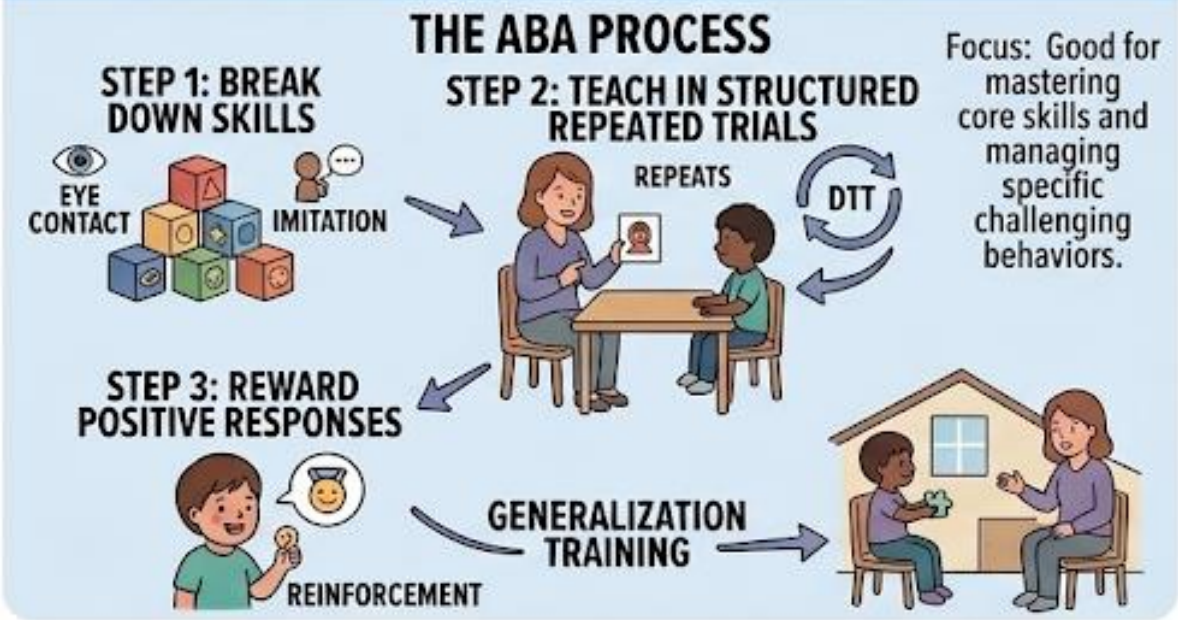
REQUIRES STRATEGIES SPECIFIC TO AUTISM LEARNING STYLES



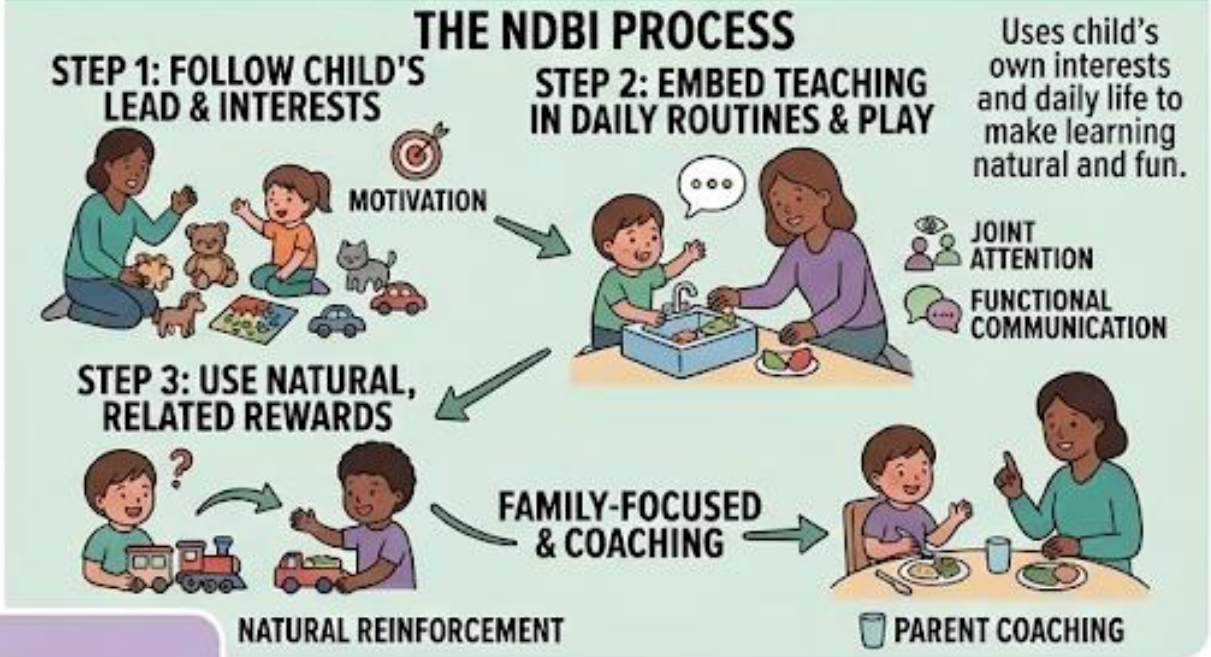
- Mejora el acceso a terapias y apoyos escolares específicos para TEA
- Mejora la comprensión del comportamiento
- Mejores apoyos de comunicación y sensoriales
- Puede mejorar el estrés y expectativa de la familia
- Intervención temprana → mejores resultados

UNDERSTANDING INTERVENTIONS FOR DS+ASD: ABA vs. NDBIs

APPLIED BEHAVIOR ANALYSIS (ABA) (SKILL-BUILDING FOUNDATIONS)



NATURALISTIC DEVELOPMENTAL BEHAVIORAL INTERVENTIONS (NDBIs) (PLAY-BASED, CHILD-LED GROWTH)



KEY DIFFERENCES AT A GLANCE

Dimension	ABA	NDBIs
Learning Setting	Structured, often separate area	Natural, everyday environment
Materials	Therapist-selected	Child-selected from choice
Reinforcers (Rewards)	Can be external (e.g., token, treat)	Natural & related (e.g., gets desired toy)
Parent Role	Involved in generalization	Central, active participant

CHOOSING FOR DS+ASD: A BLEND IS OFTEN BEST!
Modern approaches often combine the structure of ABA with the natural warmth of NDBIs. Focus on what is child-centered and joyful for your family!

NDBIs: Intervenciones Conductuales del Desarrollo Naturalista

- **JASPER (Atención Conjunta, Juego Simbólico, Participación y Regulación)** — interacciones naturalistas basadas en el juego en las que el adulto sigue la iniciativa del niño para crear oportunidades de atención compartida
- **Modelo Denver de Inicio Temprano (ESDM)** — combina principios del ABA con enfoques del desarrollo basados en la relación en contextos naturalistas
- **Tratamiento de Respuesta Pivotal (PRT)** — se enfoca en áreas “pivote” como la motivación y la autoiniciación; al aumentar la motivación del niño para participar socialmente, la atención conjunta surge de manera más natural



Estrategias Prácticas para el Hogar: Conducta

- Apoyos Visuales (aprender viendo >> escuchando)
- Simplificar el lenguaje
- Rutinas Predecibles (horarios visuales, consistencia)
- Preparar para las transiciones (temporizadores / advertencias, historias sociales)
- Ofrecer opciones
- Reducir la sobrecarga sensorial cuando sea posible
 - Identificar detonadores
 - Terapia Ocupacional (OT) con estrategias informadas por Lo sensorial, pueden ayudar
- Enseñar comunicación funcional proactivas
 - AAC: Comunicación Aumentativa y Alternativa
 - Seguir los intereses del niño para fomentar la participación



Estrategias Prácticas para el Hogar: Habilidades Sociales

- Sigue las iniciativas de tu hijo
 - Únete a su juego
 - Imítalo
 - Crea oportunidades de interacción recíproca (ida y vuelta)
- Fomenta la atención conjunta
 - Señala y espera
 - Usa expresiones faciales y tonos de voz animados
 - Celebra cuando tu hijo comparta la atención contigo
- Rutinas sociales predecibles
 - Habilidades concretas y alcanzables (“entregar un juguete a su hermano Durante el juego”)
 - Practicar diariamente
- Pares (otros niños)
 - Modelado de habilidades sociales típicas (pares con o sin SD)
 - Currículo de habilidades sociales (niños mayores)



Consideraciones para la Escuela



- “La “mejor” opción educativa varía ampliamente
 - Necesidades relacionadas con el autismo pueden pasar desapercibidas en entornos inclusivos
 - ¿El entorno es predecible? ¿El personal está capacitado? ¿Las expectativas sociales están apoyadas? ¿Los apoyos son adecuados? ¿La conducta se interpreta desde una perspectiva del desarrollo?
 - Entornos estructurados con apoyos visuales y predictibilidad
- Metas sociales → individualizadas + incluidas en el IEP (Programa Educativo Individualizado)
 - Enseñanza y modelado explícitos de habilidades sociales
- Los planes de conducta deben incluir apoyos sensoriales y de comunicación
 - Intervenciones proactivas, no solo de respuesta a crisis
- Frecuentemente las familias necesitan abogar por adaptaciones para autismo

Otras Opciones:

Telemedicina y Programas de Auto-Dirección para Cuidadores de Niños con SD + Autismo

Categoría del Programa	Programa/ Opción de Nombre	Características clave & Descripción
Programas con coaching directo a padres	Proyecto ImPACT en línea	Semanal por 6 meses
	Programa de Respuesta Pivotal por Tele medicina (TPRT)	Semanal por 3 meses
	Coaching NDBI Estatal	Depende del Estado, integrado a Intervención Temprana y servicios educativos especiales
	Entrenamiento de Habilidades del Cuidador WHO	Programa gratuito, de acceso abierto; 9 sesiones grupales / 3 visitas a casa
	Entrenamiento para Padres RUBI	Versión adaptada a SD; con potencial para entrega por telemedicina
Programas autodirigidos (por ti mismo)	Proyecto en línea ImPACT	Versión asincrónica, sin coaching de terapeuta en vivo
	Entrenamiento en línea para padres en Intervención Conductual Temprana	Entrenamiento de intervención conductual completo

¿Medicación?

- **Ningún medicamento mejora los síntomas de base del autismo**
 - Leucovorín → En general, no se recomienda
 - Pobre evidencia de base; ensayo clínico aleatorizado retractado; información basada en pocos ensayos, en un solo centro de estudio, con resultados variables y conflictos de interés significativos
- Medicamentos pueden ocasionalmente ayudar con **síntomas asociados**
 - Hiperactividad (alfa-agonistas, estimulantes)
 - Agresión (alfa-agonistas, antipsicóticos atípicos)
 - Ansiedad (SSRIs)
 - Conductas auto-lesivas (¡intervenciones conductuales, preferible a medicamentos!, ¿naltrexona?)

Siguientes pasos para los padres

Confía	...en tus observaciones e instintos
Recolecta	...ejemplos y videos, información en casa, escuela, etc.
Busca	...una evaluación especializada y completa
Conecta	...con proveedores de servicios especializados y con la comunidad de SD+TEA
Enfócate	...en servicios y apoyos, no en etiquetas

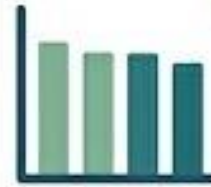
MENSAJES CLAVE

UNDERSTANDING AUTISM IN INDIVIDUALS WITH DOWN SYNDROME (DS)



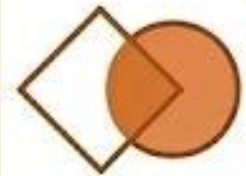
Autism is Not Rare in DS

Affects approximately 1 in 5-10 individuals with DS.



Looks Different than Autism without DS

Flatter symptom profile (social deficits and repetitive behaviors similar in magnitude). Subtler social challenges sometimes.



Diagnostic Overshadowing: A Major Issue

Symptoms are often masked or incorrectly attributed to ID alone.



Diagnosis Opens Doors

Understanding behavior, access to specialized therapies (ABA, NDBI), and parent training resources.



Powerful Home Tools

Visual supports, predictable routines, alternative communication (AAC), sensory strategies.

Repetitive tendencies



Looks Different than DS Alone

Increased social withdrawal, more challenging social communication, extensive stereotypies and repetitive tendencies.



Trust Your Instincts: You Are Your Child's Best Advocate!

You know your child best! Ask for support and arm yourself with knowledge!

A futuro: Posibilidades con DS-Connect



- Datos más completos sobre SD+TEA
- Reclutamiento para estudios de investigación
- Evaluación de herramientas de evaluación
 - Validación a gran escala de cuestionarios para padres
 - Eventuales ensayos clínicos
- Posible identificación de brechas en la atención a nivel nacional
- Vinculación de datos con el Centro de Coordinación de Datos INCLUDE (INCLUDE DCC)
 - Exploración de información genética, proteómica, neurofisiológica y otros biomarcadores
 - Ampliar la comprensión de las bases biológicas del SD + TEA

Navegando el camino del SD +TEA: Recursos Clave

The Down Syndrome-Autism Connection™

La única organización nacional dedicada por completo a DS-ASD.

Ofrece seminarios web, materiales informativos y un grupo privado de apoyo para padres.

National Down Syndrome Congress (NDSC)

Ofrece una guía en línea dedicada a SD-TEA para familias.

Incluye programas educativos especializados en sus convenciones nacionales.

Down Syndrome Diagnosis Network (DSDN)

Organiza grupos privados de padres con “diagnóstico dual”, divididos por edades.

Lecturas Esenciales

When Down Syndrome and Autism Intersect por M. Froehlke & R. Zaborek.

A New Course por Teresa Unnerstall



Referencias

- Baumer NT, Capone G. Psychopharmacological treatments in DS and ASD. *Am J Med Genet C*. 2023;193(4):e32069.
- Bradbury KR et al. Co-occurring DS and ASD: cognitive, adaptive, and behavioral characteristics. *J Autism Dev Disord*. 2022;52(3):1235-1246.
- Bull MJ. Down syndrome. *NEJM*. 2020;382(24):2344-2352.
- Bull MJ et al. Health supervision for children and adolescents with DS. *Pediatrics*. 2022;149(5):e2022057010.
- Fucà E et al. Adaptive and behavioral profiles in DS and co-occurring ASD. *Autism Res*. 2025;18(2):362-369.
- Godfrey M, Hepburn S, Fidler DJ et al. ASD symptom profiles in children with comorbid DS and ASD. *Res Dev Disabil*. 2019;89:83-93.
- Hamner T, Hepburn S, Fidler D et al. Cognitive profiles and autism symptoms in comorbid DS and ASD. *J Dev Behav Pediatr*. 2020;41(3):172-179.
- Oxelgren UW et al. Prevalence of autism and ADHD in DS: a population-based study. *Dev Med Child Neurol*. 2017;59(3):276-283.
- Patel LR et al. Neurobehavioural patterns in the diagnosis of ASD in DS. *J Intellect Disabil Res*. 2025.
- Rachubinski AL, Hepburn S et al. Co-occurrence of DS and ASD. *Prenat Diagn*. 2017;37(1):31-36.
- Spinazzi NA, Patel L et al. ASD in DS: experiences from caregivers. *J Autism Dev Disord*. 2024;54(3):1171-1180.
- Spinazzi NA, Patel L et al. Practice patterns and barriers in assessment and treatment of ASD in DS. *J Intellect Disabil Res*. 2026.
- Sterling A et al. Impact of autistic traits on joint attention in young children with DS. *Am J Speech Lang Pathol*. 2025;34(2):834-844.