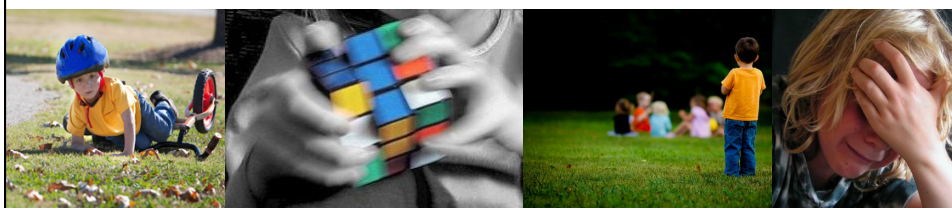
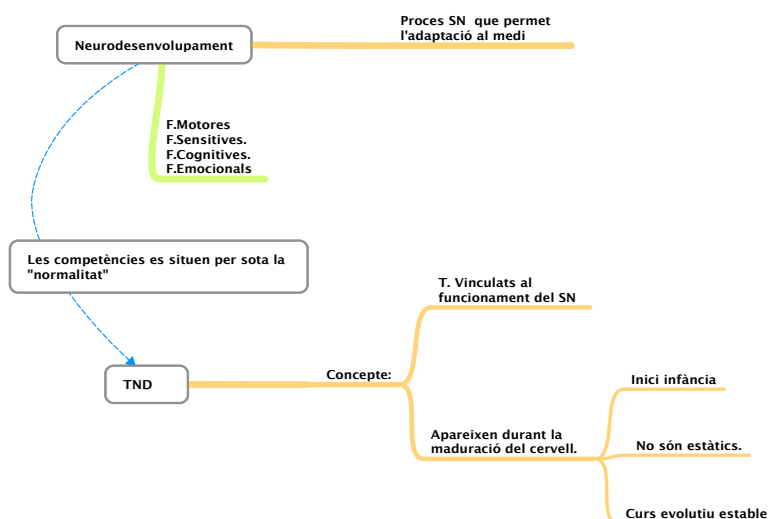


# Trastorns del neurodesenvolupament

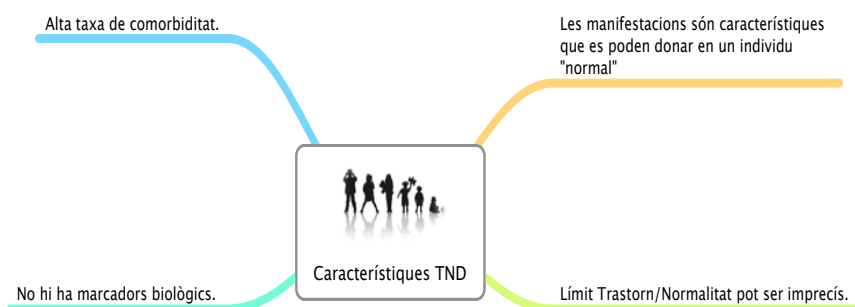


Centre de Neuropsicologia Infantil del Maresme  
[www.cnimaresme.com](http://www.cnimaresme.com)  
 Katy García Nonell  
 Eugènia Rigau

## Trastorn Neurodesenvolupament (TND)

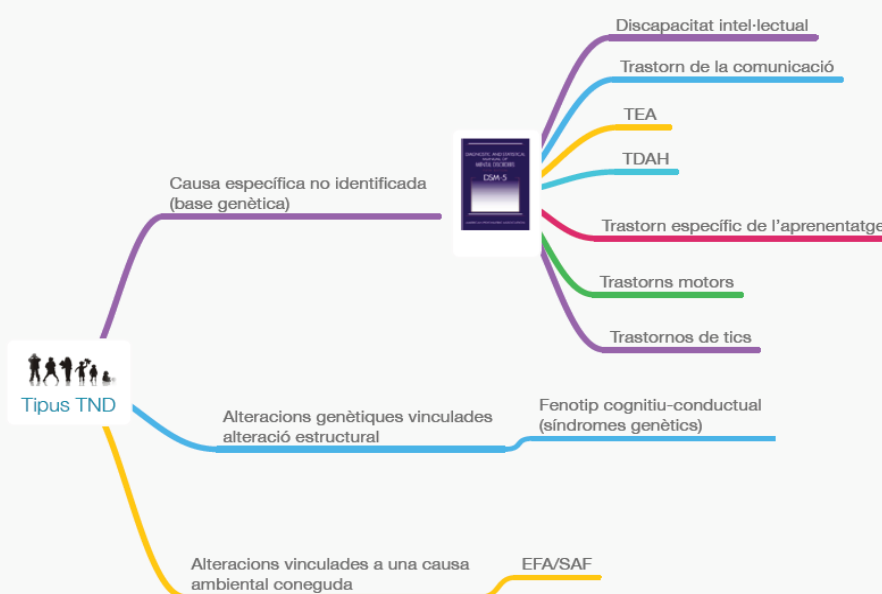


## Trastorn Neurodesenvolupament (TND)

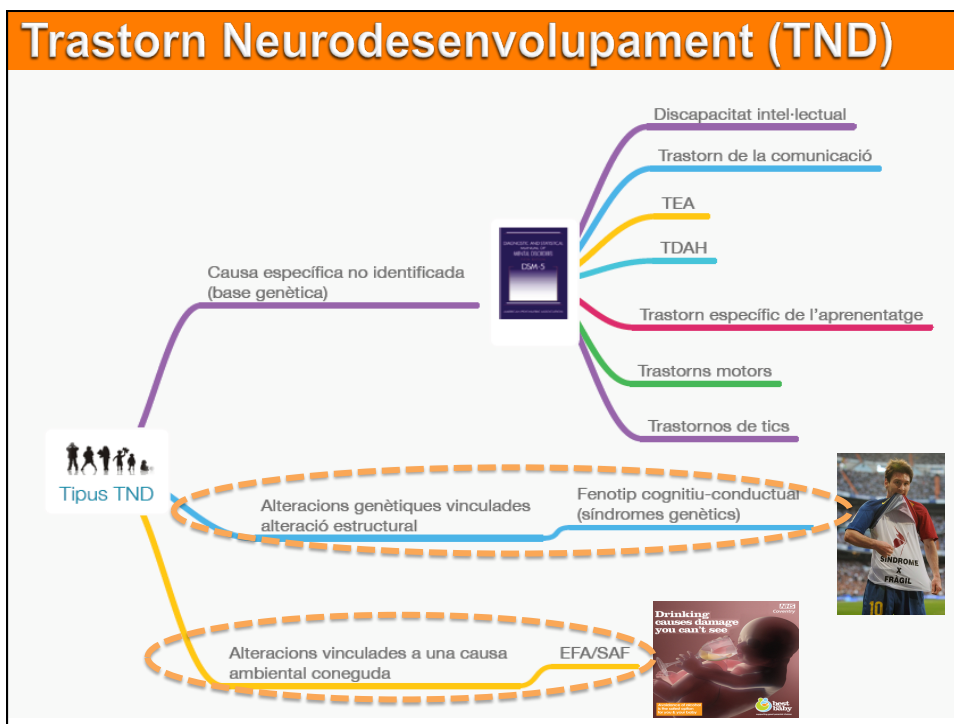
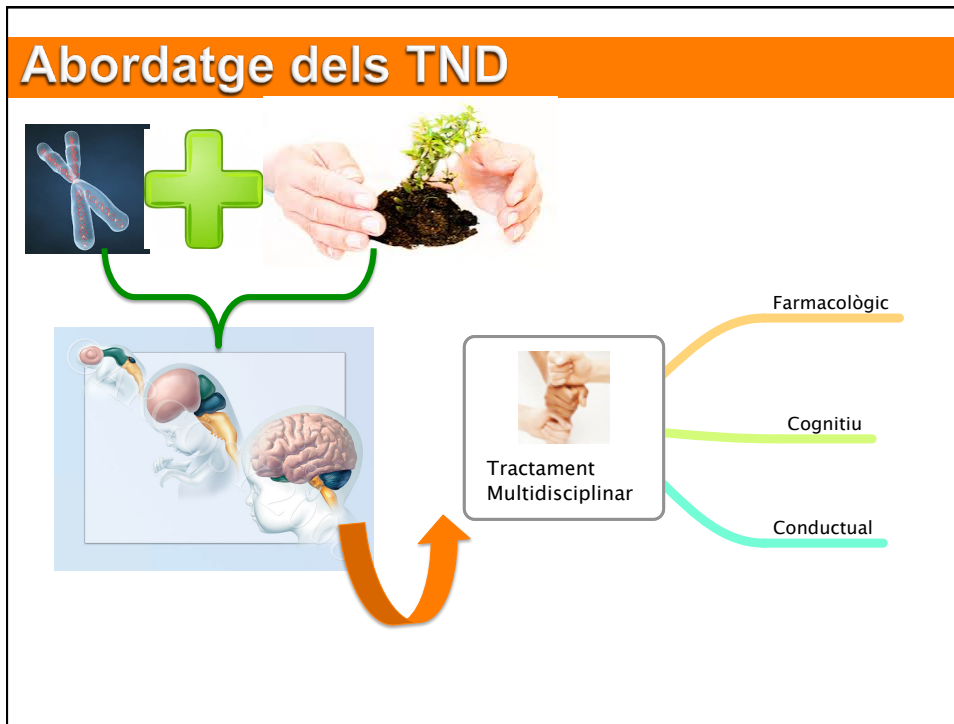


Són trastorns del desenvolupament del cervell i poden afectar al funcionament de la conducta, de la memòria o l'habilitat per aprendre (pe. Retard mental, dislèxia, TDA/H, dèficits en els aprenentatges i autisme). (European Environment and health Strategy, 2003)

## Trastorn Neurodesenvolupament (TND)







## SAF/EFA. Història.

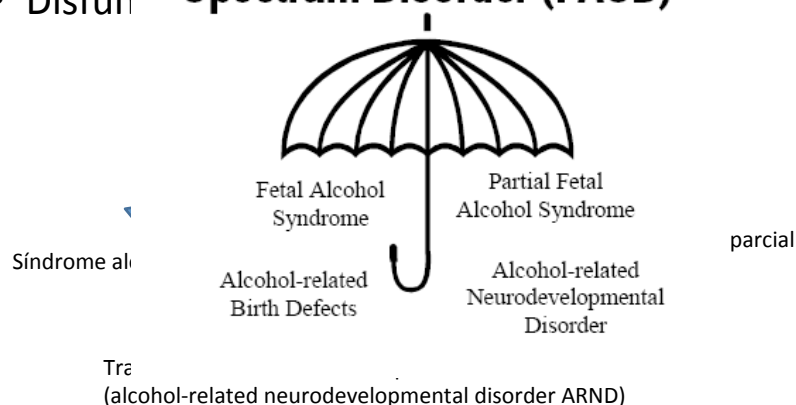


- **Sullivan (1899)**: 1er, estudi científic sobre el risc de beure alcohol durant l'embaràs. Va trobar una major incidència de mort sobtada en el nou nat.
- **1940** diversos estudis van concloure que els problemes en el desenvolupament dels nens de mares alcohòliques eren secundaris al entorn que vivien.  
( Haggard & Jellinek, 1942 )
- Posteriorment diversos autors francesos van descriure:
  - malformacions,
  - creixement deficitari
  - problemes psicomotrius en els fills de mares alcohòliques, tot i així aquest treballs no van causar interès ni van transcendir.  
( Lamache, 1967; Lemoine y col. 1968 )
- **1973 Jones & Smith** van denominar Síndrome Alcohòlic Fetal a un patró característic en els nens de mares que consumien alcohol durant l'embaràs.

## SAF

- Característiques facials típiques i malformacions
- Retard
- Disfun

### Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD)



## Categories diagnòstiques

- SAF amb confirmacions d' exposició materna a l' alcohol
  - A. Exposició materna a l'alcohol confirmada
  - B. Evidència d' un patró característic d' anomalies facials.
  - C. Evidència de retard en el creixement.
  - D. Evidència d' anomalies en el desenvolupament neurològic.
- SAF sense confirmació d' exposició materna a l'alcohol
  - B, C, y D
- SAF parcial amb confirmació d'exposició materna a l'alcohol
  - C, D y
  - E. Dificultats cognitives
- Defectes neonatals relacionats amb l'alcohol.
  - Anomalies congènites, incloent malformacions i displàsies
- Trastorns del neurodesenvolupament relacionats amb l'alcohol
  - A. Evidència d' anomalies en el desenvolupament neurològic
  - B. Dificultats cognitives

aquestes categories diagnòstiques representen un continuum de símptomes  
Espectre Alcohòlic Fetal

## SAF. Fenotip físic



## SAF. Fenotip físic

katy García Nonell Eugenia Rigau 13

## SAF. Fenotip físic

Epicanthal Folds	
	<p>An epicanthal fold is a lateral extension of skin of the nasal bridge down over the endocanthion landmark. Epicanthal folds may be unilateral or bilateral.</p> <p>While epicanthal folds may be more common in individuals with prenatal alcohol exposure than in individuals without prenatal alcohol exposure, epicanthal folds are not a diagnostic feature of FAS.</p> <p>Some individuals with FAS have epicanthal folds.</p> <p>Some individuals with FAS do not have epicanthal folds.</p> <p>It is important to note that epicanthal folds are indigenous to some races and are seen more frequently in very young children of all races due to the normal depression of their nasal bridge.</p> <p>At left is a 5-point Likert pictorial scale of epicanthal folds ranging from no epicanthal folds (# 1) to an extreme expression of epicanthal folds (# 5).</p>

14

## Factors de risc



- Dosis d' alcohol
- Patró d' exposició: borratxera vs. ingesta crònica
- Moment del desenvolupament de l'exposició
- Variacions genètiques
- Característiques maternes
- Reaccions sinèrgiques amb altres drogues
- Interacció amb variables nutrició



**Però no es pot preveure el grau d'afectació del nen**

Drug and Alcohol Dependence 133 (2013) 502–512



Contents lists available at ScienceDirect

**Drug and Alcohol Dependence**

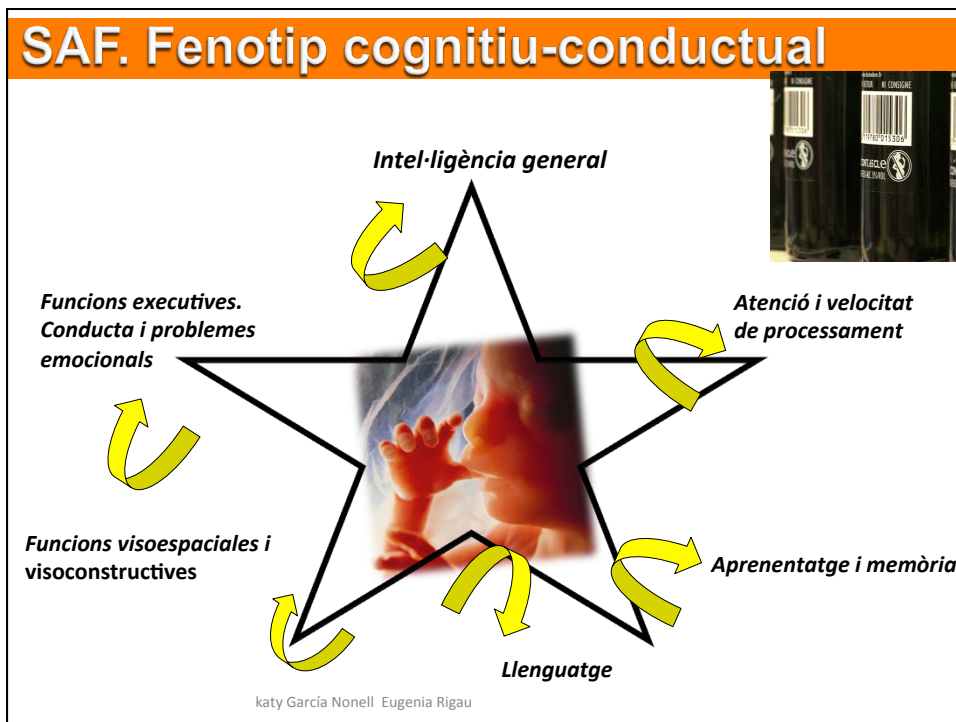
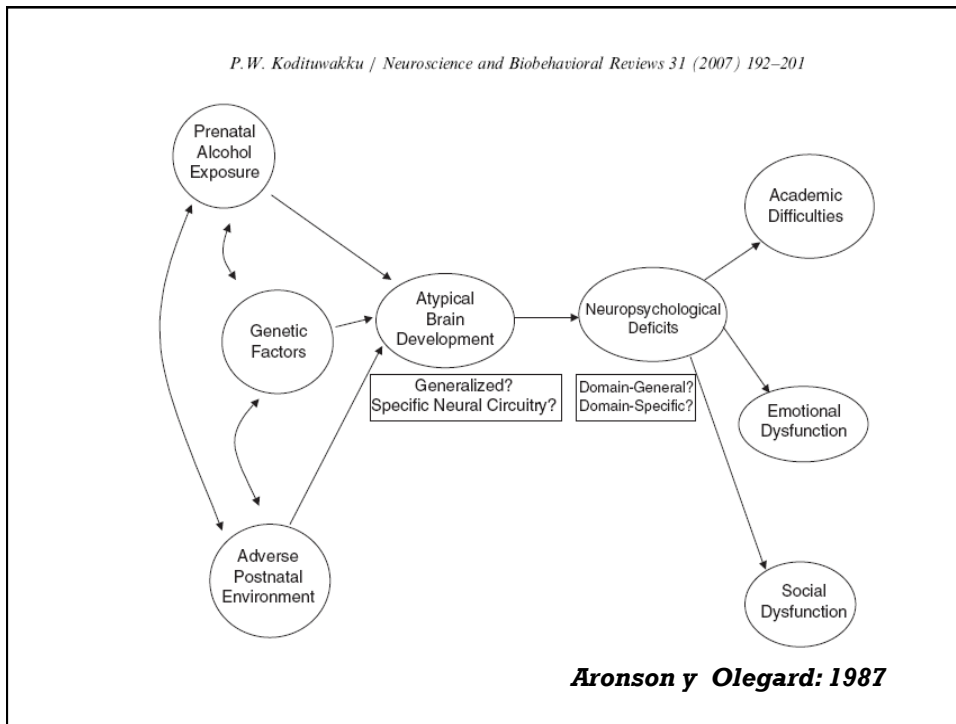
journal homepage: [www.elsevier.com/locate/drugalcdep](http://www.elsevier.com/locate/drugalcdep)

**Maternal alcohol consumption producing fetal alcohol spectrum disorders (FASD): Quantity, frequency, and timing of drinking**

Philip A. May<sup>a,b,\*</sup>, Jason Blankenship<sup>b</sup>, Anna-Susan Marais<sup>c</sup>, J. Phillip Gossage<sup>b</sup>, Wendy O. Kalberg<sup>b</sup>, Belinda Joubert<sup>c</sup>, Marise Cloete<sup>c</sup>, Ronel Barnard<sup>c</sup>, Marlene De Vries<sup>c</sup>, Julie Hasken<sup>a</sup>, Luther K. Robinson<sup>d</sup>, Colleen M. Adnams<sup>e</sup>, David Buckley<sup>b</sup>, Melanie Manning<sup>f</sup>, Charles D.H. Parry<sup>c,g</sup>, H. Eugene Hoyme<sup>h</sup>, Barbara Tabachnick<sup>i</sup>, Soraya Seedat<sup>c</sup>





## Intel·ligència general I

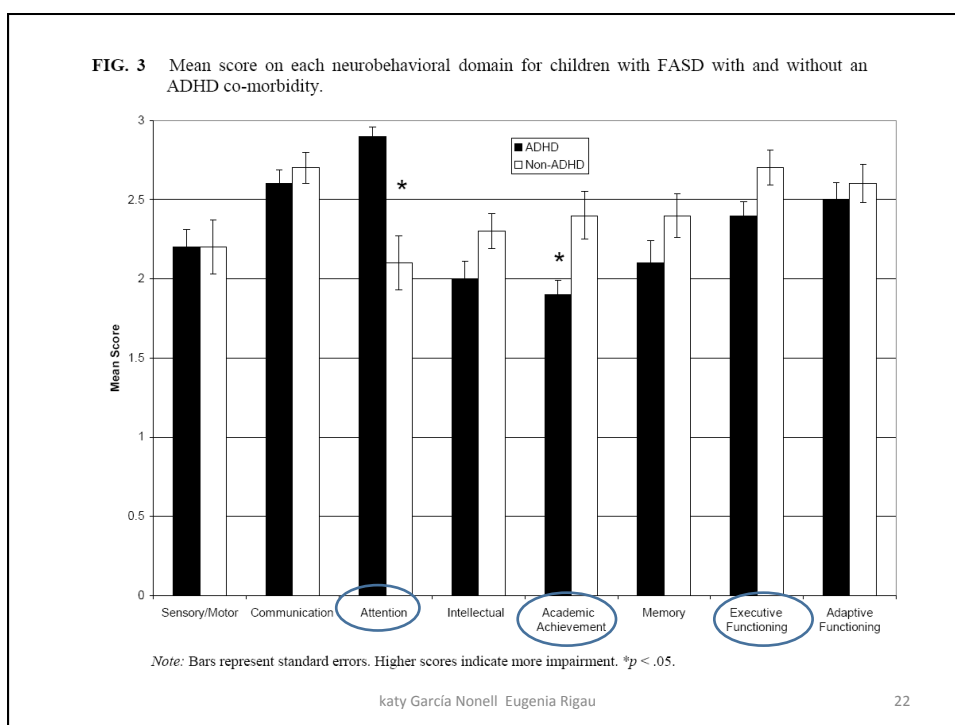
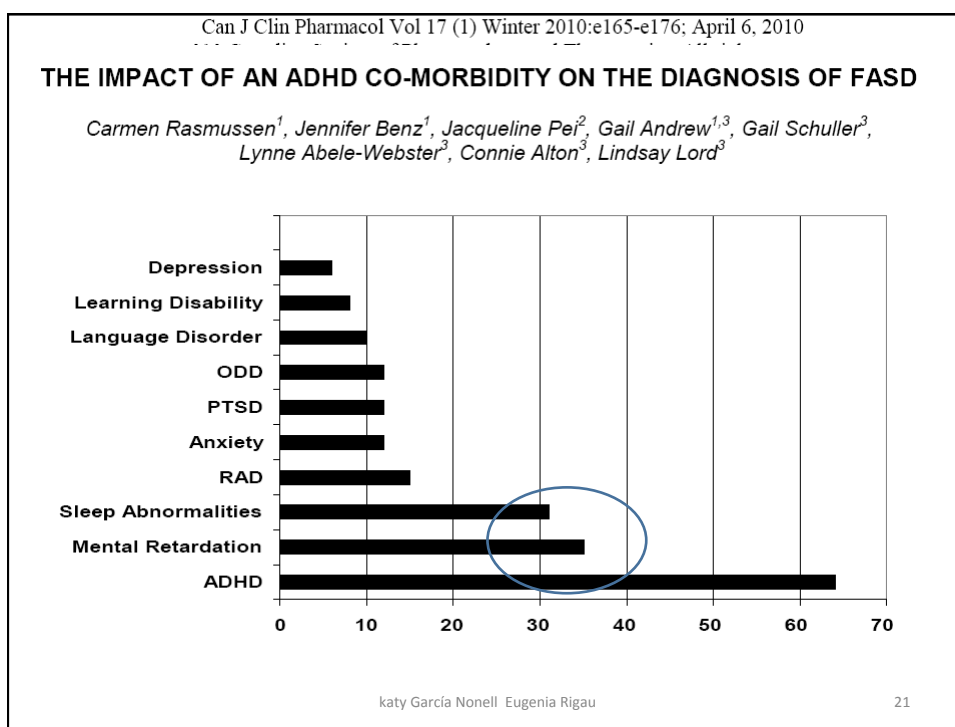


- Disminució del QI
- QI normal - Límit – retard mental lleu-sever.  
(Mattson, Rilley, 1998)
- **Kaemingk y col. 2003** van mostrar QI que es trobaven entre 1 y 2 desviacions típiques per sota de la mitja, i sovint més (rang de 40-83).
- **Kerns y col. 1997** descriu dos grups:
  - QI dins de la mitja ( 90-118)
  - QI per sota de la mitja ( 70-86 )
- Estudis prospectius: correlació positiva entre quantitat d' alcohol ingerit - QI.  
( Streissguth y col., 1989 ).
- FAS QI més baixos que FAS parcial o trastorn del neurodesenvolupament relacionat amb alcohol ( Charnoff y col. 2010)
- No existeix un patró estable.

## Atenció i VP de la informació



- Mes del 60% de nens tenen dificultats d'atenció, i compleixen criteris de TDA/H. (Fryers y col. 2007)
- Dificultats en atenció sostinguda.
- Puntuacions inferiors en atenció visual.
- Atenció auditiva millors puntuacions ( Coles y col. 2002 ).
- Impulsivitat.
- Falta d' inhibició.
- Processament de informació lent.
- Temps de reacció lents.



## Distinguishing between attention-deficit hyperactivity and fetal alcohol spectrum disorders in children: clinical guidelines


This article was published in the following Dove Press journal:  
Neuropsychiatric Disease and Treatment  
11 August 2010

### Differentiating attention deficits in children with fetal alcohol spectrum disorder or attention-deficit–hyperactivity disorder

LIBBE KOOISTRA PHD<sup>1,2</sup> | SUSAN CRAWFORD MSc<sup>2</sup> | BEN GIBBARD MD MSc<sup>1,3</sup> | BARBARA RAMAGE PHD<sup>1</sup> | BONNIE J KAPLAN PHD<sup>1,2</sup>

katy Garcia Nonell Eugenia Rigau

23



## Aprentatge i memòria

- Dificultats memòria visual  
**Uecker & Nadel, 1996**, baixes puntuacions en un test de localització espacial; però rendiment igual que el grup control per recordar els objectes.
- **Mattson y col. 1996** utilitzaren el test CVLT-C.  
Resultats: rendiment baix per recordar paraules, perseveracions i errors d'intrusió.
- **Mattson y Roebuck 2002**, utilitzen el CVLT-C i un test semblant però visual ( Biber figure learning test ) i observen dificultats en les dos tasques igual.
- Memòria de treball.

## Llenguatge




- Hi ha pocs treballs.
- Comprensió > Expressió.
- Dificultats en:
  - Denominació ( Mattson y col. 1998 )
  - Comprensió ( Conry, 1990 )
  - Gramàtica ( Becker y col. 1990 )
  - Pragmàtica ( Abkarian, 1992 ) ( Shaywitz, 1981 )
- Parlen molt, bon vocabulari però en ocasions vuit de contingut i literal.
- Durant una conversació tenen poca habilitat per a oferir suficient informació.
- Els és difícil utilitzar la informació de l'altre persona per a seguir i modificar la conversació ( Timler y col. 2005 ).
- Puntuacions baixes en tests de fluència verbal ( Schoenfeld y col, 2001 )
- Dificultats en la lectura i escriptura.
- Dificultats en matemàtiques.

## F Visuoespaials i visuoconstructives



- Pobre evocació d'imatges.
- Dificultats per entendre les relacions espacials.
- Dificultats per a veure la globalitat, es fixen en el detall.
- Pobre memòria visual.
- Dificultats per a dibuixar
- Dificultats per a moure el cos i coordinar espai.
- No tenen problemes quan la tasca és únicament visoperceptiva ( reconeixement de cares, identificar imatges... )

*Mattson y col. 1999; Uecker & Nadel's 1996*



## F. Executives

- Dificultats en:
  - Organitzar
  - Resolució de problemes
  - Aprenentatge de vivències anteriors
  - Memòria de treball
  - Inhibició
  - Flexibilitat
  - Trencament de normes
  - No saben utilitzar estratègies apropiades per a resoldre un problema


*Whaley y col. 2001; Schonfeld y col. 2006*

## F. Executives II

- Rasmussen y col. 2007 va fer un estudi amb qüestionari BRIEF I va trobar dificultats en control inhibitori, memòria de treball, i resolució de problemes.
- Posteriorment al 2008 McGee y col. Remarquen que és en totes les funcions executives que tenen dificultats.
- Green y col. 2009 en tests de planificació s'observa més perseveracions, utilització d'estratègies incorrectes, trencament de normes i poca planificació.
- Pobre memòria de treball. O' Hare y col. 2009.

katy García Nonell Eugenia Rigau

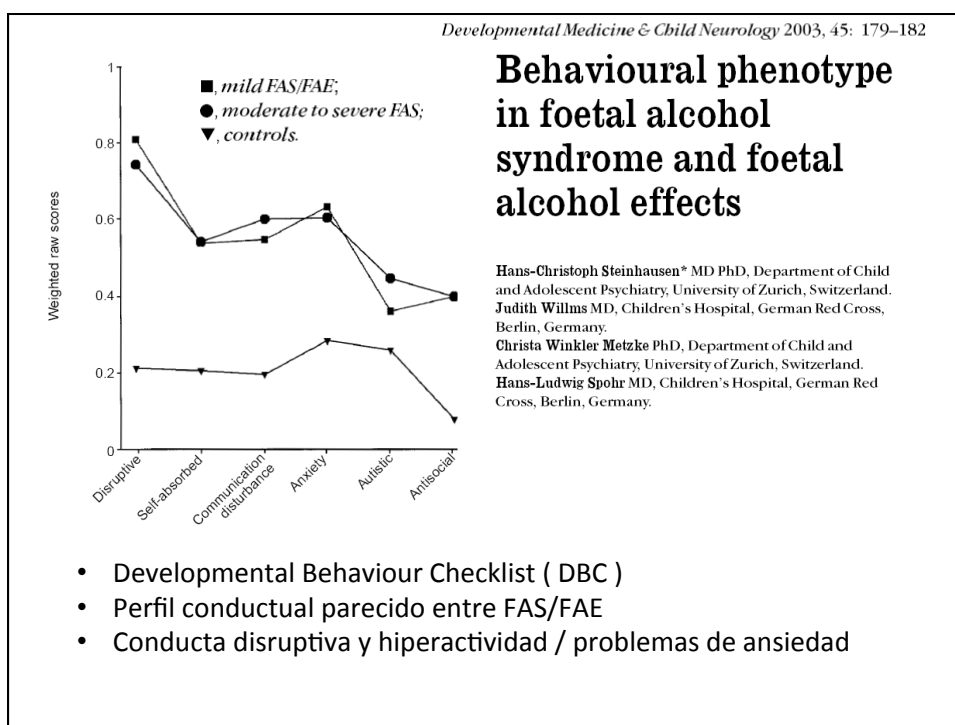
28



## F. Emocionals.

- Trastorn de conducta.
- Conducta més externalitzant.
- Dificultat interacció social ( major vulnerabilitat a tenir problemes de conducta i problemes amb la llei ) ( Schonfeld y col, 2005 ).
- Ansietat.
- Depressió.
- Problemes interacció social.
- En una mostra de 23 nens el 61% tenia símptomes de trastorns de l'estat d' ànim.
- La probabilitat de tenir mes d' un trastorn comorbid és molt elevat.

**O`connor y col. 2002; Burd y col. 2003**



Neuropsychol Rev  
DOI 10.1007/s11065-011-9167-9

REVIEW

## Fetal Alcohol Spectrum Disorders: Neuropsychological and Behavioral Features

Sarah N. Mattson · Nicole Crocker · Tanya T. Nguyen

Received: 20 January 2011 / Accepted: 3 April 2011

katy Garcia Nonell Eugenia Rigau

31

## Alcohol i cervell

- Les àrees cerebrals que poden afectar-se son:
  - Ganglis basals.
    - Reducció del volum ( Archibald y col, 2001 )
  - Cos callós.
    - Agenèsia o aprimament de la part anterior y posterior ( Riley y col, 1995; Sowell y col. 2001 )
  - Cerebel
    - Reducció del volum ( archibald y col. ,2001 )
  - Hipocamp
    - Volum de l' hipocamp esquerra menor que el dret ( Riikonem y col. 1999 )
  - Estudis recents han evidenciat reduccions del volum de les zones ventrals del lòbul frontal esquerra. ( Molisza y col. 2005)



## Alcohol i cervell

### Imaging the Impact of Prenatal Alcohol Exposure on the Structure of the Developing Human Brain

Catherine Lebel · Florence Roussotte · Elizabeth R. Sowell

Neuropsychol Rev February 2011

10098 · The Journal of Neuroscience, June 12, 2013 · 33(24):10098–10109

Behavioral/Cognitive

### Longitudinal MRI Reveals Altered Trajectory of Brain Development during Childhood and Adolescence in Fetal Alcohol Spectrum Disorders

Sarah Treit,<sup>1</sup> Catherine Lebel,<sup>2</sup> Lauren Baugh,<sup>2</sup> Carmen Rasmussen,<sup>1,3</sup> Gail Andrew,<sup>3,4</sup> and Christian Beaulieu<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Centre for Neuroscience, <sup>2</sup>Department of Biomedical Engineering, <sup>3</sup>Department of Pediatrics, University of Alberta, Edmonton, Alberta, Canada, T6G 2V2, and <sup>4</sup>FASD Clinic, Glenrose Rehabilitation Hospital, Edmonton, Alberta, Canada, T5B 0B7

katy García Nonell Eugenia Rigau

33

## ADOPCIONES POR CONTINENTES Y PAÍSES DE ORIGEN DE LOS NIÑOS

CONTINENTE	2008	2009	2010	2011	2012
AMERICA LATINA	331	262	258	225	141
ASIA	865	724	1.016	978	573
EUROPA DEL ESTE	1.304	1.236	1.039	833	552
ÁFRICA	656	784	578	537	403
Total	3.156	3.006	2.891	2.573	1.669

katy García Nonell Eugenia Rigau

34

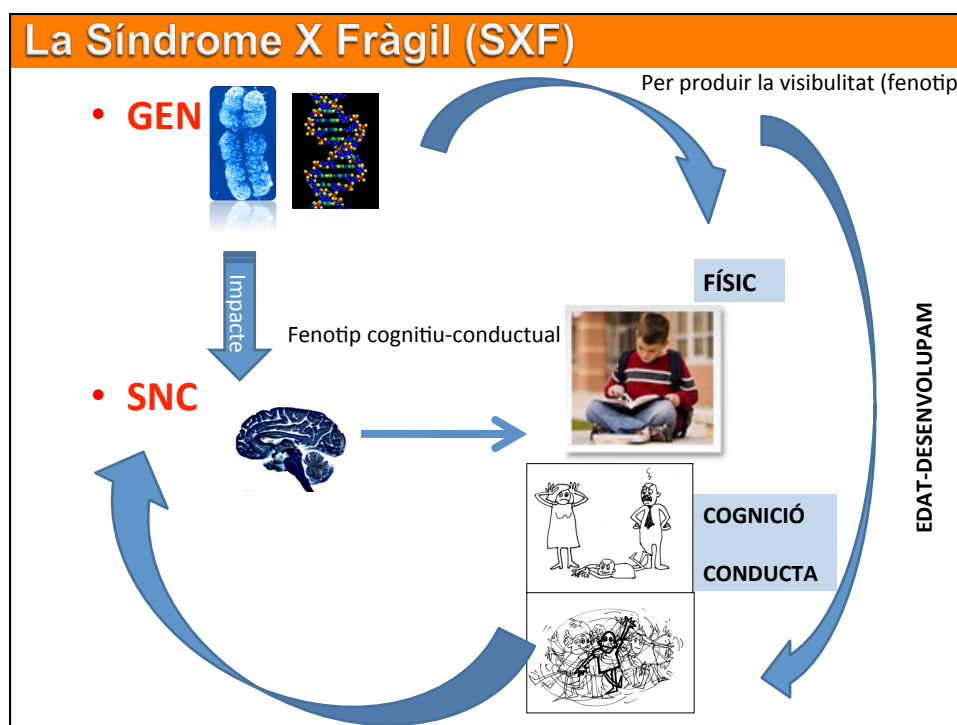
### PAÍSES DE LOS QUE PROCEDE UN MAYOR NÚMERO DE NIÑOS ADOPTADOS

	Año 2008	Nº Niños/as	Año 2012	Nº Niños/as
1º	<b>F. Rusa</b>	<b>899</b>	<b>F. Rusa</b>	<b>479</b>
2º	Etiopia	629	China	447
3º	China	619	Etiopia	302
4º	Ucrania	218	Filipinas	77
5º	Colombia	189	Colombia	74

Datos facilitados por los Consulados españoles en el extranjero

### ADOPCIONES POR CONTINENTES Y PAÍSES DE ORIGEN DE LOS NIÑOS

	2008	2009	2010	2011	2012
<b>EUROPA DEL ESTE</b>	<b>1.304</b>	<b>1.236</b>	<b>1.039</b>	<b>833</b>	<b>552</b>
ARMENIA	0	2	0	0	0
BULGARIA	20	24	8	3	24
F. RUSA	899	868	801	712	479
HUNGRÍA	5	17	27	26	12
KAZAJSTAN	149	148	131	43	0
LITUANIA	3	5	2	6	2
MOLDAVIA	4	1	0	1	0
POLONIA	4	2	1	3	0
R. CHECA	2	1	0	0	8
UCRANIA	218	168	69	39	27



## Prevalença

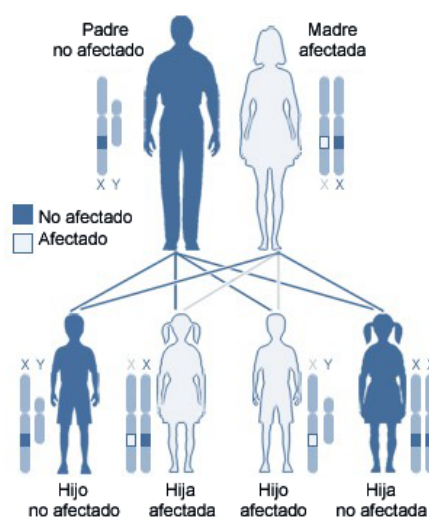
- Premutació té una prevalença de 1 de cada 130-260 dones; i 1 250-810 homes.
- Mutació complerta aprox. 1 de cada 2500, tot i que s'ha vist que és 1 de cada 3600 perquè algunes persones, sobretot les nenes, no tenen retard mental.

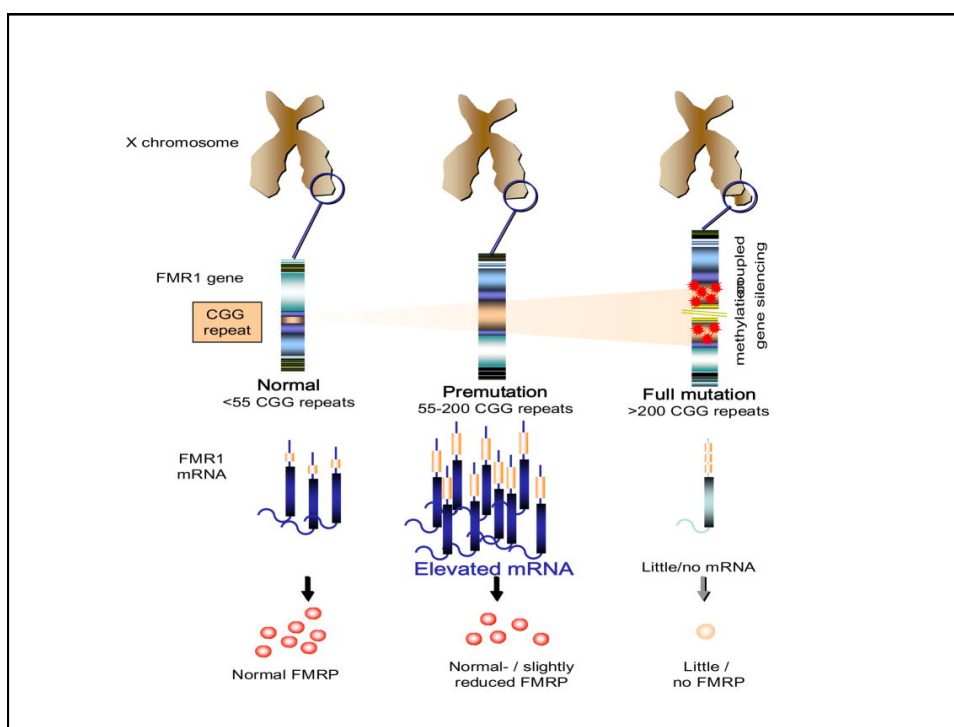
(Fernández-Carvajal, 2009; Hagerman, 2008)

## Genètica SXF

- Pare portador
- Totes filles Premutades
- Cap fill es X fràgil

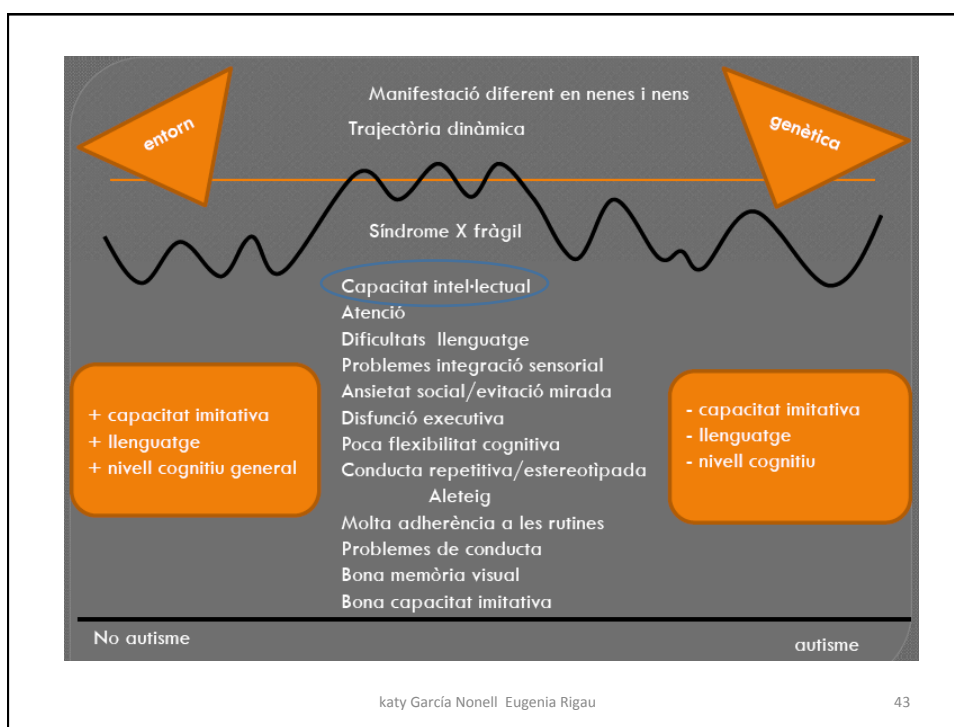
### Herència ligada al X dominant





- És un trastorn genètic, per tant coneixem el gen responsable d'aquestes característiques però sovint presenten el que s'anomena :  
 “expressivitat variable” = el nombre de símptomes i la gravetat d'aquests varia en funció de cada individu.

No existeix cura, però si poden millorar certs símptomes amb tractaments.



## Intel·ligència.

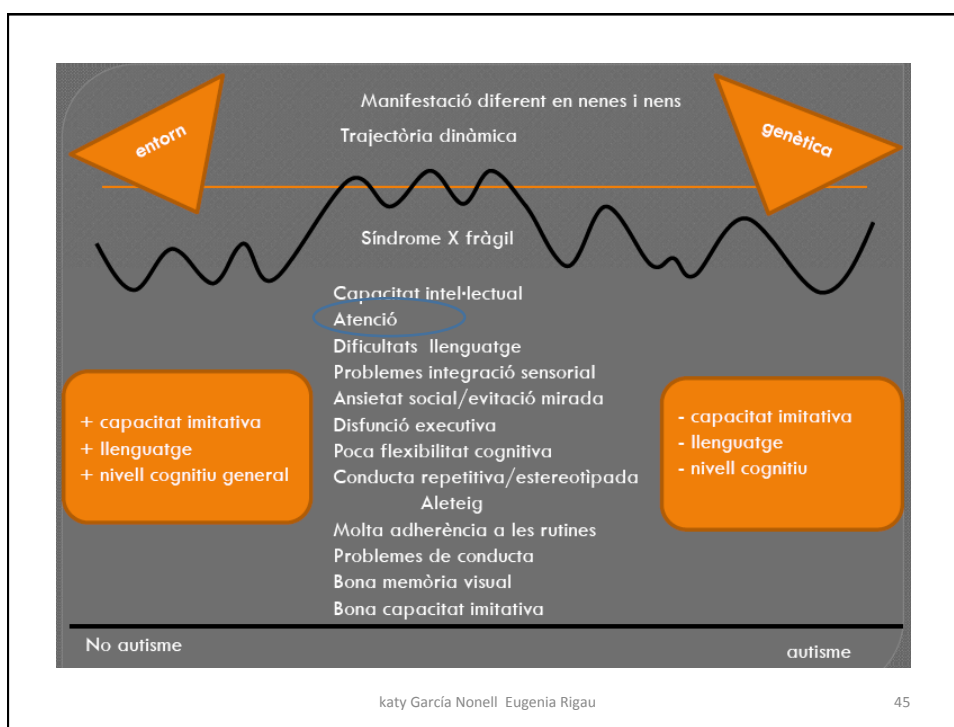
- Retard mental (lleu/moderat/greu)

**13 % "alt funcionament"**


**nenes poden tenir QI dins de la normalitat**

- Aprox. El 85% del nens, i del 25-30% de nenes tenen QI inferior a 70.
- La severitat del retard mental està relacionat amb el dèficit de proteïna (FMRP).

- 30 % presenta < QI al llarg de la vida sense perdre funcions.



## Atenció



- 80 % hiperactivitat / hipoactivitat
- Dificultats en atenció dividida i sostinguda.
  - Dificultats de concentració.
  - Impulsivitat.
  - Distractibilitat.


**(Turk, 1998)**

- Impossibilitat per deixar de respondre a qualsevol estímul.

katy García Nonell Eugenia Rigau

46

ARTICLE IN PRESS



ELSEVIER

Brain & Development xxx (2010) xxx-xxx

Review article

## ADHD and genetic syndromes

Adriana Lo-Castro \*, Elisa D'Agati, Paolo Curatolo

**BRAIN & DEVELOPMENT**  
 Official Journal of  
 the Japanese Society  
 of Child Neurology

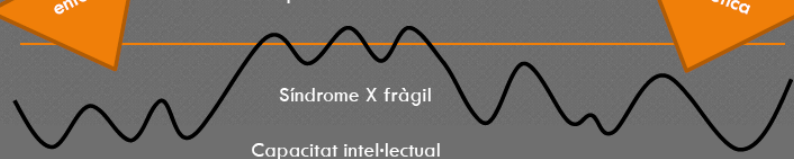
www.elsevier.com/locate/braindev

katy García Nonell Eugenia Rigau 47

Manifestació diferent en nenes i nens  
Trajectòria dinàmica

entorn

genètica



Síndrome X fràgil

Capacitat intel·lectual

Atenció

Dificultats llenguatge

Problemes integració sensorial

Ansietat social/evitació mirada

Disfunció executiva

Poca flexibilitat cognitiva

Conducta repetitiva/estereotipada

Aleteig

Molta adherència a les rutines

Problemes de conducta

Bona memòria visual

Bona capacitat imitativa

+ capacitat imitativa

+ llenguatge

+ nivell cognitiu general

- capacitat imitativa

- llenguatge

- nivell cognitiu

No autisme


autisme

katy García Nonell Eugenia Rigau 48

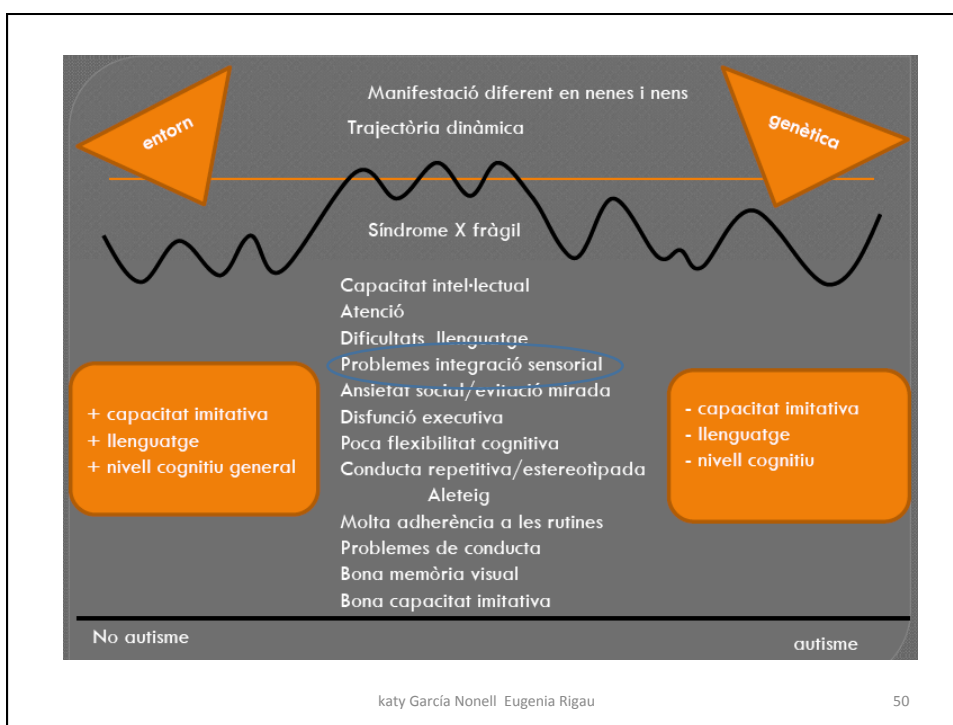


## Llenguatge

- Aparició tardana.
- Comprensió > expressió.



<i>Punts forts</i>	<i>Punts dèbils</i>
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Habilitats sintàctiques gramaticals (proporcionals a l'edat de desenvolupament).</li> <li>▪ Bones habilitats d'imitació verbal.</li> <li>▪ Facilitat per aprendre noves paraules.</li> <li>▪ Gran sentit de l'humor.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Dificultats articulatòries.</li> <li>▪ Preferència per determinats sons, paraules o frases.</li> <li>▪ Llenguatge perseveratiu (repetitiu) (Abbeducto &amp; Hagerman '97)</li> <li>▪ Perseveració en frases i temes.</li> <li>▪ Us de frases automatitzades.</li> <li>▪ Dificultat per respondre davant de preguntes</li> <li>▪ Dificultats pragmàtiques</li> </ul>



## Integració Sensorial

katy García Nonell Eugenia Rigau 51

entorn

Manifestació diferent en nenes i nens

Trajectòria dinàmica

genètica

Síndrome X fràgil

Capacitat intel·lectual

Atenció

Dificultats llenguatge

Problemes integració sensorial

Anxietat social/evitació mirada

Disfunció executiva

Poca flexibilitat cognitiva

Conducta repetitiva/estereotipada

Aleteig

Molta adherència a les rutines

Problemes de conducta

Bona memòria visual

Bona capacitat imitativa

+ capacitat imitativa

+ llenguatge

+ nivell cognitiu general

- capacitat imitativa

- llenguatge

- nivell cognitiu

No autisme
autisme

katy García Nonell Eugenia Rigau 52

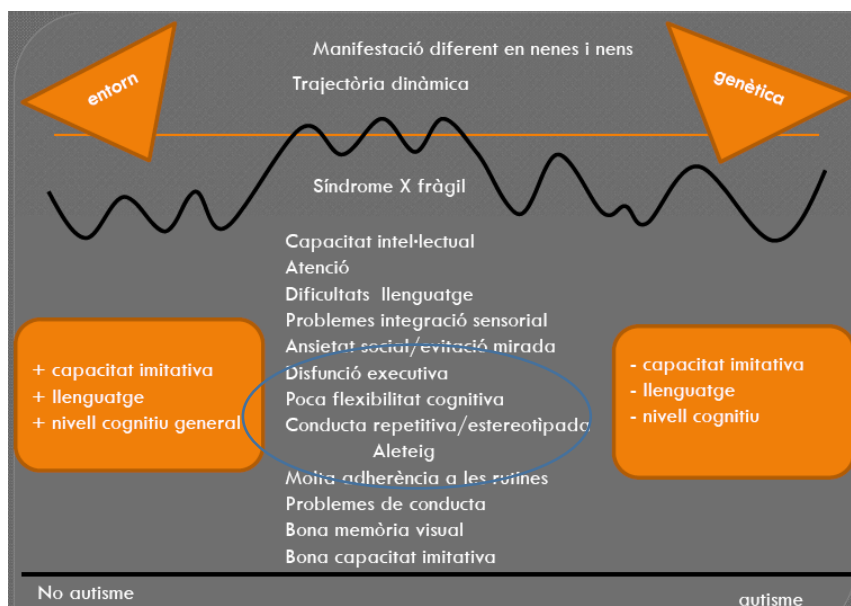
## Ansietat social.

- Evitació de la mirada.
- Ansietat en situacions noves.
- Mossegar-se la mà en situacions d'ansietat.



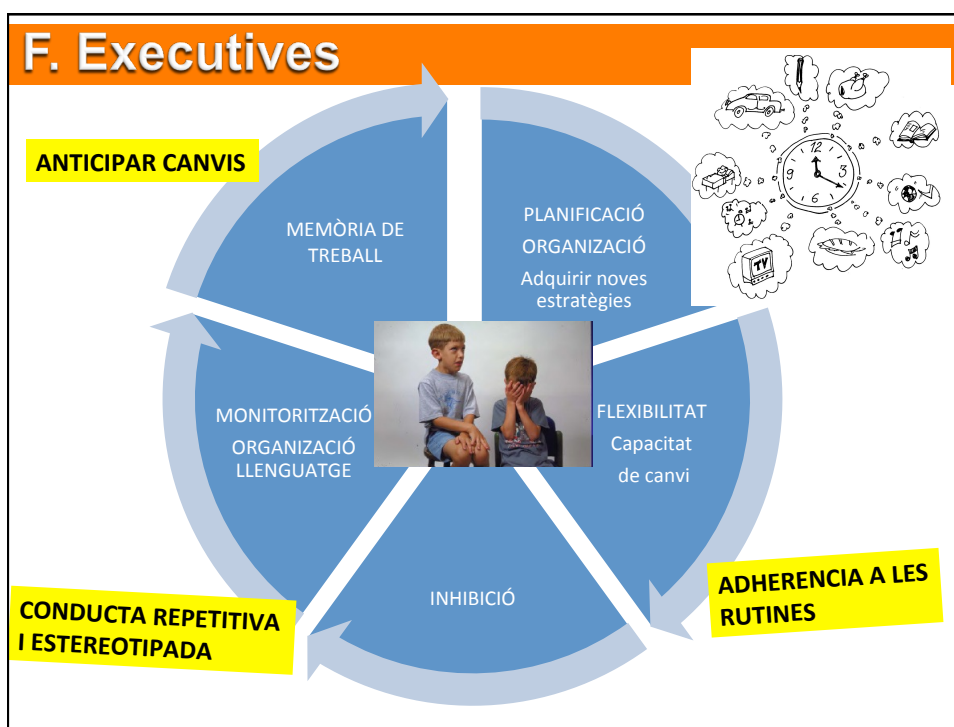
katy García Nonell Eugenia Rigau

53



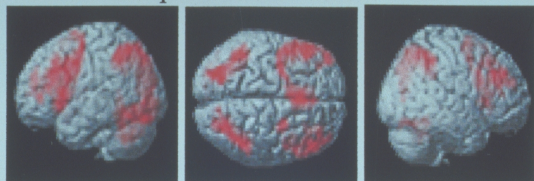
katy García Nonell Eugenia Rigau

54

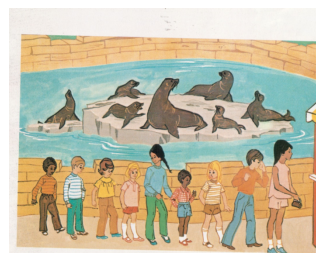
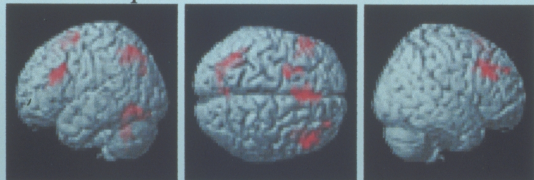


- Dificultats tasques de seqüenciació i raonament abstracte.

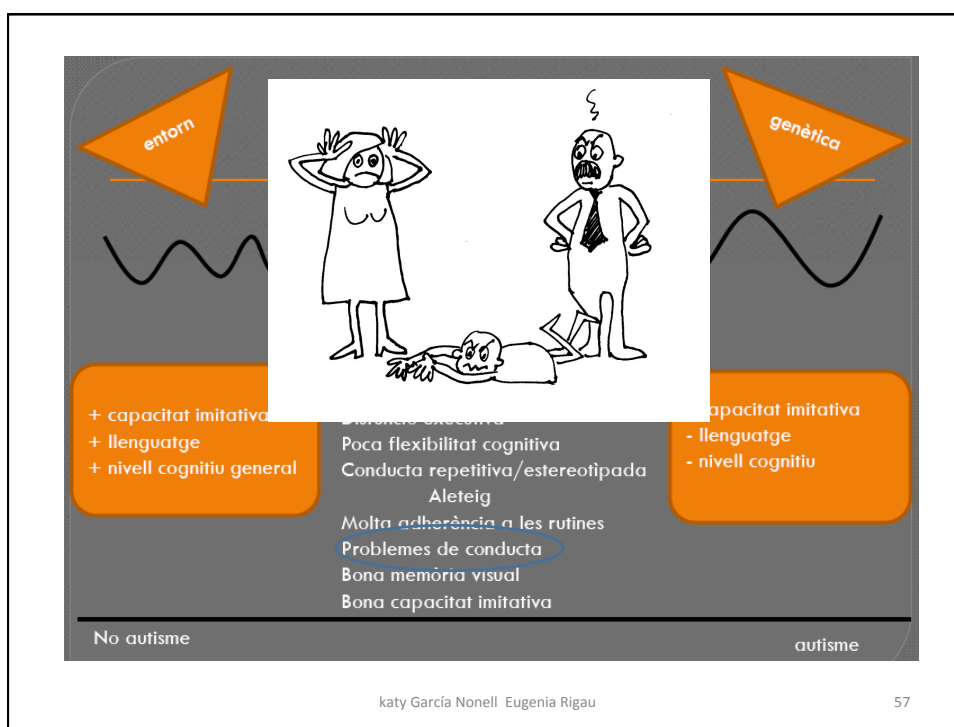
Control Group Activation-Math Task



FraX Group Activation-Math Task



► Tareas matemáticas (Rivera et al 2002)



## SXF i Autisme



- SXF relacionat amb autisme (15- 33% SXF+Autisme)

*(Baumgardner et al. 1995, Hagerman et al. 1986, Reiss & Freund 1992, Cohen 1995, Turk & Graham 1997, Bailey et al. 1998; Rogers et al 2001)*

- SXF
  - Moviments.
  - Dificultats interacció social.
  - Evitació de la mirada.
  - Conducta repetitiva, interessos restringits.
  - Resistència al canvi.

## SXF i autisme

VOLUME 115, NUMBER 4: 307-326 | JULY 2010 AJIDD

---

### Autism Spectrum Disorder in Children and Adolescents With Fragile X Syndrome: Within-Syndrome Differences and Age-Related Changes

Andrea McDuffie, Leonard Abbeduto, Pamela Lewis, Sara Kover, Jee-Seon Kim, and Ann Weber

American Association on Intellectual and Developmental Disabilities

katy García Nonell Eugenia Rigau 59

## Perfil SXF


- Memòria a curt termini/memòria de treball
- Atenció dividida y selectiva
- Aprenentatge seqüencial/abstracte
- Funcions executives
- baixa flexibilitat
- baixa capacitat de resolució de prb.

- Vocabulari
- Habilitats visoperceptives
- Aprenentatge simultani
- Capacitat imitativa

katy García Nonell Eugenia Rigau 60

Research in Developmental Disabilities 31 (2010) 426–439

Contents lists available at ScienceDirect

 **Research in Developmental Disabilities** 

---

**Profiling Fragile X Syndrome in males: Strengths and weaknesses in cognitive abilities**

M.J.W. Van der Molen<sup>a,\*</sup>, M. Huizinga<sup>a</sup>, H.M. Huizenga<sup>a</sup>, K.R. Ridderinkhof<sup>a</sup>,  
M.W. Van der Molen<sup>a</sup>, B.J.C. Hamel<sup>b</sup>, L.M.G. Curfs<sup>c,d</sup>, G.J.A. Ramakers<sup>a,e</sup>

katy García Nonell Eugenia Rigau 61

**Handbook of Neurodevelopmental and Genetic Disorders in Children**

SECOND EDITION

edited by Sam Goldstein and Cecil R. Reynolds

**Trastornos del neurodesarrollo**

Josep Artigas-Pallarés  
Juan Narbona

VIGUERA

katy García Nonell Eugenia Rigau 62



**Centre Profesional de Neuropsicologia Infantil del Maresme**  
C/ Sant Benet, 8 2º pis  
08302 Mataró (Barcelona)  
Tel. : 93 756 93 58  
info@cnimaresme.com

Castellano | Català



Qui som



On estem



Publicacions



Novetats

[www.cnimaresme.com](http://www.cnimaresme.com)

63